

Síndrome de Rett: A Propósito de un Caso

Rett Syndrome: A case report

Figueroa M,* Sarahí O,* López O.**

*Médicos Residentes de Segundo Año del Postgrado de Psiquiatría, Honduras

**Médico Especialista en Psiquiatría y Docente del Postgrado de Psiquiatría

RESUMEN

El síndrome de Rett (SRT) es una entidad neurológica de base genética, causante de alteraciones en el neurodesarrollo siendo capaz de generar discapacidad intelectual severa en las mujeres. Su principal causa (más del 95%) se debe a la presencia de las mutaciones en el gen que codifica la proteína reguladora transcripcional metil-CpG vinculante 2 (MECP2). El SRT se caracteriza generalmente por los primeros dos años de vida sin incidencias, seguido por el estancamiento y regresión del crecimiento, sistema motor, lenguaje y habilidades sociales posteriores en el desarrollo. Se reporta un caso de una paciente de 3 años y 4 meses de edad, femenina, mestiza, quien tuvo una historia de desarrollo y crecimiento normal hasta los 17 meses de edad, en donde posteriormente presenta regresión en el desarrollo psicomotor, con movimientos estereotipados de manos y poca sociabilidad (deja de sonreír, no interactúa con los padres), deja de pronunciar palabras, dificultad para ponerse de pie y deambular. A los 2 años comienza a presentar crisis convulsivas, caracterizadas por rigidez en miembros superiores e inferiores, oculogiros, con relajación de esfínteres anal y vesical, con una duración de 15 segundos, con pérdida de la conciencia de aproximadamente 15-20 minutos. A los 3 años y 2 meses de edad paciente no socializa, se le habla y no atiende al llamado, a veces hace contacto visual, todo lo anterior característico de un síndrome autista. Sonríe muy poco, no muestra apego con nada, presenta episodios de autoagresividad y heteroagresividad. Electroencefalograma reporta estar anormal por hallazgos epileptiformes, tomografía axial computarizada cerebral simple y contrastada sin alteraciones, imagen por resonancia magnética normal, el cual se presenta para que se pueda tener un conocimiento más claro acerca de este síndrome el cual es poco frecuente, siendo este el primer caso que se encuentra en Honduras.

Palabras claves: Espectro autista; trastorno del desarrollo intelectual; mutación genética

ABSTRACT

Rett syndrome (SRT) is a genetically based neurological condition, which causes alterations in neurodevelopment being able to generate severe intellectual disability in women. Its main cause (over 95%) is due to the presence of mutations in the gene encoding the transcriptional regulatory protein methyl-CpG binding 2 (MECP2). The SRT is usually characterized by the first two years of life uneventful, followed by stagnation and regression of growth, motor, language and social skills later in development system. Case of a patient aged 3 years and 4 months old, female, mixed race, who had a history of normal growth and development until 17 months of age, where then presents regression in psychomotor development, stereotyped movements is reported little hands and sociability (stops smiling, does not interact with parents), stop pronouncing words, difficulty standing and wandering. At 2 years starts having seizures, characterized by stiffness in upper and lower oculogiros with relaxation of anal and bladder sphincters members, lasting 15 seconds, with loss of consciousness of approximately 15-20 minutes. At 3 years and 2 months of patient age does