



not socialize, he speaks and does not serve the call, sometimes making eye contact, the above characteristic of an autistic syndrome. Little smiles, shows no attachment to anything, has episodes of self-injurious and hetero reported to be abnormal EEG for epileptiform findings, simple and proven cerebral computed tomography unaltered, normal magnetic resonance image, which is presented so you can have a clearer knowledge about this syndrome which is rare, this being the first case in Honduras.

Keywords: Autism Spectrum; intellectual development disorder, genomic mutation

INTRODUCCIÓN

Kanner (1913) en Estados Unidos y Asperger (1913) en Austria, describieron cuadros clínicos que hoy se incluyen en el denominado Trastorno del Espectro Autista (TEA). A lo largo de los años la comprensión y la clasificación de estos trastornos han ido variando, en función de los hallazgos científicos encontrados.

En el TEA resalta la noción dimensional de un “continuo”, en el que se altera cualitativamente un conjunto de capacidades en la interacción social, la comunicación y la imaginación. Contiene una diversidad de trastornos, con afectación de síntomas claves diferentes, desde los casos más severos a aquellos rasgos fenotípicos rozando la normalidad; de aquellos asociados a una alteración de la capacidad intelectual marcada, a otros con alto grado de inteligencia; desde unos vinculados a trastornos genéticos o neurológicos, a otros en los que aún no somos capaces de identificar las anomalías biológicas subyacentes.

Un trastorno con una progresión única, que se incluye en el espectro autista, es el Síndrome de Rett (SRT), como principal causa de grave alteración de la capacidad intelectual en las mujeres. Trastorno neurológico de base genética causado por mutaciones

en el gen que codifica la proteína reguladora transcripcional, metil-CpG vinculante 2 (MeCP2), del cromosoma X (Xq28), en el 95% de los casos, caracterizados por una primera infancia sin incidentes, seguido por el estancamiento y la regresión del crecimiento, motor, lenguaje y habilidades sociales posteriores en el desarrollo.¹

Según el CIE-10 las pautas de diagnóstico para el Síndrome de Rett son las siguientes: pérdida de los movimientos intencionales de las manos y de la capacidad manual fina de tipo motor, pérdida parcial o ausencia del desarrollo del lenguaje, movimientos estereotipados que se caracterizan por el retorcer de manos; hiperventilación; desarrollo social y lúdico se detienen en el segundo año de vida, ataxia y apraxia de tronco, que se acompaña de escoliosis o cifoscoliosis e hipotonía muscular.²

Los factores de riesgo incluyen convulsiones, pérdida de movilidad y dificultades para tragar.³

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 3 años y 4 meses de edad, de Ojojona, Francisco Morazán, acompañada de su madre con referencia de TELETON, donde se refiere que la niña tiene retraso en el desarrollo psicomotor, presen-