



ta movimientos estereotipados de manos y es poco sociable. Paciente al tener 1 año y 5 meses de edad, presenta (según sus padres) una regresión de su desarrollo, ya no pronunciaba palabras, necesitaba ayuda para ponerse de pie y dificultad para deambular, pierde fuerzas de manos y pies cuando previamente sí la tenía.

Es tratada por la misma razón en TELETON, logrando una recuperación parcial de dichas funciones. A los 2 años comienza a presentar crisis convulsivas, caracterizadas por rigidez en miembros superiores e inferiores, óculogiros, con relajación de esfínteres anal y vesical, con una duración de 15 segundos, posteriormente con pérdida de la conciencia de aproximadamente 15-20 minutos. Tratada por neurólogo pediatra quién indica ácido valproico a dosis de (250mg/5cc) c/12 horas.

Hace 2 meses padres manifiestan que su hija no socializa, se le habla y no atiende al llamado, a veces hace contacto visual, sonríe muy poco, no muestra apego con nada ni objetos ni personas "vive en su mundo". Presenta episodios de autoagresividad (golpeándose contra la pared, halándose el cabello) y heteroagresividad (tirando de patadas y de cosas a los familiares).

Los datos familiares son normales. Datos prenatales, natales y postnatales sin alteraciones.

Desarrollo psicomotor: normal hasta que comienza el cuadro. Desarrollo del lenguaje fue normal, hasta los 17 meses hubo un retroceso en su lenguaje y solo balbuceaba. En el desarrollo social y afectivo presentó sonrisa social a los 3 meses, temor a extraños a los 9 meses, el juego imitativo lo realizó a los 12 meses, actualmente no interactúa con nadie.

No hay control de esfínteres.

Examen Neurológico: predominio de mano derecha, marcha asimétrica, disminución de la fuerza muscular, motricidad gruesa y fina anormal, nervios craneales y sensibilidad normal.

Examen Mental: paciente femenina de 3 años y 4 meses de edad, quién entra a la clínica en brazos de su madre, realizando movimientos estereotipados con las manos, poco contacto visual, por momentos volteo la cara cuando dicen su nombre, observa lo que hay en la clínica pero no interactúa con nadie, la madre sale del consultorio y ella ni se percata de la ausencia, permanece inatenta, de repente llora pero se calma cuando se da biberón, balbucea, no pronuncia monosílabos, con afecto indiferente.

Evolución:

Paciente se presenta a su primera cita observándose inatenta, sin contacto visual, realizando movimientos estereotipados de manos, permanece sentada en su silla con balanceo frecuente del tronco.

Exámenes realizados: EEG Anormal por hallazgos epileptiformes. TAC simple y contrastada: sin alteraciones. IRM: normal.

En sus citas posteriores se evidencia mejoría parcial de su cuadro clínico en cuanto a la agresividad, aunque dicho síndrome es progresivo.

## DISCUSIÓN

Basándonos en los criterios del CIE-10 como pautas diagnósticas para el Síndrome de Rett antes enunciadas, encontramos las siguientes concordancias de características