



en este caso: edad de aparición de 1 año y 5 meses de edad, iniciando con pérdida de movimientos intencionales en manos, incapacidad de fuerza motora fina, pérdida del desarrollo del lenguaje, movimientos estereotipados de manos, hiperventilación e hipotonía muscular en miembros inferiores.

Estudios de imágenes como ser (IRM, TAC) suelen ser de importancia en el diagnóstico de este síndrome, ya que se han realizado estudios en los cuales se ha encontrado una reducción en el peso del cerebro no generalizada, siendo más significativo en los hemisferios cerebrales y menos prominentes en el cerebelo, además de atrofia cerebral y leucomalacia periventricular.⁴ En este caso no existen alteraciones de tipo morfológicas cerebrales evidenciadas, pero si hay un electroencefalograma que reporta ondas epiléptiformes que se manifiestan en crisis epilépticas que concuerdan con la literatura que describe alteraciones en más de un tercio de pacientes con SRT donde las crisis epilépticas se encuentran en un 75% de los casos.⁵

El diagnóstico diferencial se realiza con otros trastornos del espectro autista; siendo para el caso el principal diagnóstico diferencial con el autismo, donde hay característica de un desarrollo aberrante desde los primeros meses de la vida del niño, situación distinta a este caso donde el desarrollo psicomotor fue normal durante los primeros meses de vida y que al llegar a la edad de 1 año y 5 meses se detiene y hay un retroceso en estas habilidades.

En el SRT siempre existen movimientos de las manos que son específicos y característi-

cos; en el trastorno autista, los manierismos con las manos pueden o no estar presente. La mala coordinación, la ataxia y la apraxia son signos predecibles con el trastorno de Rett pero en el autismo apenas se presentan alteraciones de la función motora gruesa. En el Síndrome de Rett, las habilidades verbales se suelen perder por completo, en el trastorno autista los pacientes presentan un lenguaje aberrante. Las irregularidades respiratorias (hiperventilación) son características del Síndrome de Rett, y las crisis comiciales a menudo aparecen de forma precoz; en el trastorno autista no se aprecia desorganización respiratoria y en la mayoría de los pacientes no llegan a producirse crisis.⁶

Por todo lo anterior y excluyendo el diagnóstico de autismo, concluimos que se trata de un síndrome de Rett, el cual es un caso de mucha relevancia ya que se trata de un síndrome poco común y que tiene gran impacto en cuanto a su conocimiento, pronóstico y manejo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chapleau C, Lane J, Pozzo-Miller L. Rett Syndrome: A Model of Genetic Neurodevelopmental Disorders. *Genetic Disorders* Jan 2013; 89(4): 389-398.
2. Síndrome de Rett (F84.2). Clasificación Internacional de las Enfermedades, décima edición CIE-10.
3. Samaco R, Neul J. Complexities of Rett Syndrome and MeCP2. *The Journal of Neuroscience* June 2011; 31(22): 7951-7959.