

Universidad Nacional de Tucumán
Facultad de Medicina - Instituto Decroly
Licenciatura en Fonoaudiología

Abordaje Terapéutico Según Concepto Castillo Morales
en pacientes con Síndrome de Rett

Autora
Fga. Soledad Alejandra Anastacio

Directora
Dra. María Sylvina Iaconianni
Médica Rehabilitadora - Fisiatra

2004

INDICE

Resumen3
Introducción	5
Marco teórico	8
Definición del síndrome	9
Criterios diagnósticos	10
Etapas en el desarrollo del Síndrome	13
Diagnóstico Diferencial	14
Autismo y Síndrome de Rett: Semejanzas y Diferencias	15
Consideraciones Especiales	16
Concepto Castillo Morales	21
Material y Método.....	25
Resultados	25
Conclusiones	26
Bibliografía	28
Anexos.....	29

RESUMEN

El presente trabajo está orientado a la indagación sobre el abordaje para el tratamiento de pacientes con Síndrome de Rett, y comprobar que el éxito del mismo esta directamente relacionado con puesta en práctica de rehabilitación fonológica acompañada de otras disciplinas como la estimulación temprana, la neurokinesiología y el tratamiento médico, con el fin de evitar complicaciones y hacer prevención a más temprana edad, acompañando cada etapa de su neurodesarrollo.

Los objetivos que nos propusimos fue mejorar la comunicación alternativa, ya que a través del lenguaje oral es muy limitada; evitar complicaciones deglutorias, mantener y mejorar las funciones motoras gruesas y finas; y principalmente lograr la socialización e integración de este tipo de pacientes.

Para ello se trabajó en el seguimiento del paciente de 3 años de edad, de sexo femenino, que presentaba todos los signos caracterizados del síndrome.

En el transcurso de la terapia se trabajó conjuntamente con la familia dando pautas para facilitar la continuidad del programa de rehabilitación en el hogar

Los resultados obtenidos a corto plazo permiten asegurar la importancia de el abordaje temprano de la patología y los beneficios de trabajar considerando a la paciente como un ser humano, que necesita del apoyo y el afecto de las personas que lo rodean, para poder así mejorar su calidad de vida

INTRODUCCIÓN

Las pacientes con Síndrome de Rett, presenta características que le son propias, es por eso que necesita atención personalizada de un equipo trans e interdisciplinario y deben utilizarse diversos medios para el tratamiento de este trastorno, tendientes a mejorar o solucionar las alteraciones diversas que se presentan.

Se realizará una investigación de un caso registrado en el centro Modelo de Reeduación y Rehabilitación Neurológica Marckay, de la ciudad de San Miguel de Tucumán, para hacer revisión bibliográfica, definiciones, criterios diagnóstico, posibles causas, prevalencia del síndrome, observación y registro de la respuesta a corto plazo en el aspecto sensoperceptual, comunicación alternativa y rehabilitación deglutoria.

El interés de estudio sobre este síndrome es la necesidad de obtener más información y experiencia (patología relativamente nueva). Se trata de un síndrome progresivo, en el que se puede tener especial atención en la prevención de algunas patologías asociadas al mismo.

Este Trastorno fue descrito por primera vez en Viena, Austria por el neuropediatra Andreas Rett, al cual debe su nombre de Síndrome de Rett. Cuadro que se presenta solamente en el sexo femenino, hace su aparición entre los 6 y 18 meses de edad y considerado por Rett como un “ cuadro con atrofia cerebral e

hiperamoniemia”, caracterizado por conductas autistas, demencia, apraxia de la marcha, pérdida de la expresión facial y uso estereotipado de las manos.

Le llamó la atención la similitud de las dos primeras niñas sentadas una al lado de la otra en la sala de espera de su consulta, y motivado por esto dedicó toda su vida al estudio de éste trastorno. En la investigación sobre 6000 pacientes con daño cerebral que él había evaluado antes de 1966, encontró 32 niñas con las mismas características del síndrome.

Sin embargo , se encontró que mucho antes de la descripción científica del síndrome, en el año 1956 apareció la primera reseña escrita por la periodista Greta Boulin, “ Corina”, quien publicó en Estocolmo su libro “ Mi niña es diferente”, donde relata no solo las características de estas niñas, sino también las dificultades confrontadas por sus padres y la pesada carga física y síquica que tienen que llevar con grandes esfuerzos. En este libro Corina habla de Lotta, una pequeña que tenía 9 años cuando ella la conoció, y que hoy se conoce como una de las mujeres con más edad que ha sido diagnosticada y vive aún en Suecia. Fue diagnosticada a la edad de 40 años en el año 1986, cuando su médico tuvo conocimiento del trastorno y la refiere al grupo de investigadores del Departamento de Neurofisiología de la Universidad de Góteborg en Suecia; actualmente Lotta tiene 57 años de edad.

En Suecia, Bengt Hagberg tuvo la oportunidad de evaluar en el año 1960 a una niña de 1 año y medio con todos los síntomas y signos que más tarde fueron reconocidos como idénticos a los descritos por Rett. En los años siguientes observó las mismas características en otras niñas ; denominando a este síndrome “ Morbus Vesslan”. Así por el año 1980 este investigador logró agrupar 16 niñas con síntomas semejantes.

En el continente asiático, en Japón, Ishikawa y colaboradores en el año 1978 también describieron a su vez 3 niñas con idénticas características, haciendo énfasis en un trastorno degenerativo con una tendencia a la demencia y al autismo y con poco progreso neurológico. En el año 1980, Hagberg hizo una presentación clínica del “ Morbus Vesslan” al grupo de la Federación Europea de Sociedades de Neurología Infantil, y el síndrome fue reconocido por un pequeño

grupo de neurólogos infantiles, lo cual representó una ayuda incalculable para el establecimiento del perfil clínico. Es tan solo en el año 1983 cuando en un informe clínico internacional de 35 niñas diagnosticadas en Suecia, Francia y Portugal cuando el Síndrome de Rett fue dado a conocer al mundo médico y científico. Posteriormente fueron establecidos los criterios diagnósticos para el síndrome durante la Segunda Conferencia Internacional del Síndrome de Rett realizada en Viena en el año 1984. Estos sirvieron a su vez de base para la elaboración de los criterios necesarios de soporte y de exclusión, desarrollados en 1988 por la Asociación Internacional de Síndrome de Rett y los Centros para control de enfermedades de E.E.U.U.

Marco teórico

Como Definimos al Síndrome de Rett

Actualmente se define como un conjunto de síntomas y signos que aparecen durante la infancia conduciendo a una severa y compleja discapacidad en contraste con el desarrollo normal temprano sin una explicación etiológica. Se puede considerar como un “ Trastorno Secundario del Movimiento” debido a que no hay debilidad o daño en las áreas motoras primarias, pero sí de los mecanismos usados para el control final de la información de la corteza cerebral. Algunos de los signos y síntomas del Síndrome de Rett se pueden atribuir a este mecanismo. Se considera también como un trastorno del desarrollo, al igual que el autismo, que en forma secuencial involucra mecanismos neurales selectivos cruciales para el desarrollo del lactante y el niño. El Síndrome de Rett debe ser visto como un “Trastorno Neurológico Complejo”. La causa de este Síndrome al igual que la del Autismo sigue siendo totalmente desconocida, pero al igual que el autismo, se considera que existe un factor genético importante por los siguientes aspectos:

- 1.- Aparece solo en el sexo femenino.
- 2.- Hay concordancia en gemelos monocigóticos.
- 3.- Hay discordancia en gemelos dicigóticos.

- 4.- Evidencia de fragilidad en el cromosoma X.
- 5.- La transmisión hereditaria es vertical.
- 6.- Se han encontrado casos familiares en un 1 %.

La prevalencia del Síndrome de Rett varía entre 1: 15.000 - 25.000 niñas nacidas vivas. En los Estados Unidos existen un total de 2.045 casos descritos, entre los que se encuentran los siguientes casos familiares:

- Gemelos Monocigóticos: 42 casos 11 son concordantes 1 es discordante.
- Gemelos dicigóticos: 15 casos 3 son concordantes y 12 discordantes.

Según estos datos encontramos que el riesgo de presentar en la misma familia una segunda niña con síndrome de Rett es del 1 %. Sin embargo en Suecia se encontró un alto índice de casos provenientes de la misma familia, pueblo o región, así como un alto porcentaje de matrimonios entre primos.

Criterios Diagnósticos

En el año 1986 el Rett Syndrome Diagnostic Criteria WorkGroup elaboró tres grupos de criterios para el diagnóstico: los criterios necesarios, los de soporte y los de exclusión.

Criterios Necesarios:

- Período pre y peri natal normal
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal hasta los seis meses de edad.
- Circunferencia cefálica normal al nacimiento.

- Desaceleración del crecimiento cefálico entre los 5 meses y los cuatro años.
- Pérdida de las habilidades funcionales de las manos, disyunción comunicacional y retraimiento social.
- Desarrollo del lenguaje severamente retardado y retraso sicomotor.
- Movimiento estereotipado de las manos.
- Apraxia de marcha; apraxia/ataxia del tronco.
- Diagnóstico tentativo a los 2 - 5 años.

Criterios de Soporte:

- Disfunción respiratoria.
- Apnea.
- Hiperventilación
- Expulsión brusca de aire y saliva.
- Alteraciones electroencefalográficas.
- Descargas epileptoides con o sin convulsiones.
- Convulsiones
- Espasticidad - Distonía.
- Trastornos vasculares periféricos.
- Escoliosis.
- Retraso del crecimiento.
- Pies Hipotróficos

Criterios de Exclusión:

- Evidencia de retraso de crecimiento intrauterino.
- Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
- Retinopatía o atrofia óptica.
- Microcefalia al nacimiento.

- Evidencia de daño cerebral perinatal.
- Enfermedad metabólica identificada.
- Enfermedad neurológica infeccioso-traumática.

Todos estos criterios anteriormente enumerados se basan en la primera descripción del síndrome que fue elaborada en Viena en 1984 en la Segunda Conferencia Internacional de Síndrome De Rett y que consideró importante recordar por su valor histórico. Los criterios diagnósticos de Viena son:

- 1.- Se presentan solamente en sexo femenino
- 2.- Período pre y peri natal normal, siendo el desarrollo sicomotor normal en los primeros 6 meses de vida, pero a menudo entre los primeros 12 - 18 meses de vida.
- 3.- Circunferencia normal al nacimiento. Desaceleración del crecimiento cefálico entre 6 meses y 4 años de edad.
- 4.- Regresión conductual, social y psicomotora (con pérdida de las habilidades adquiridas); desarrollo de disfunción de la comunicación y signos de demencia.
- 5.- Pérdida del uso adecuado de las manos entre 1 a 4 años de edad.
- 6.- Estereotipias de las manos, palmoteo, y movimiento de “lavado de manos” estrujamiento de manos.
- 7.- Aparición de marcha apraxica y apraxia/ataxia del tronco entre 1 a 4 años.
- 8.- Diagnóstico tentativo entre 3 a 5 años de edad.

Los investigadores observaron que el Síndrome podía presentar todos estos criterios enunciados, pero había otras formas que seguían siendo el mismo cuadro y sin embargo aparecían a edades más avanzadas y podían conservar el lenguaje

y la habilidad para la marcha. Así se describe la forma Frustra del Síndrome de Rett con las siguientes características:

- 1.- Se presenta solamente en sexo femenino y a los 13 años de edad.
- 2.- Período pre, peri y neonatal normal.
- 3.- Período de deterioro del desarrollo.
 - Pérdida de habilidades manuales - juego
 - Pérdida de las palabras - oraciones aprendidas
- 4.- Signos en la adolescencia:
 - retraso mental moderado - severo
 - Apraxia (parcial)
 - Disfasia
 - Estereotipias (atípicas)
- 5.- Investigaciones extensas de laboratorio sin evidencias.

De acuerdo a esto podemos decir que el Síndrome de Rett encontramos dos grandes grupos del trastorno:

Forma Clásica:

Reúne todos los criterios enumerados como necesarios y que puede presentarse con convulsiones tempranas

Forma Frustra:

- Aparece entre los 10 y 13 años de edad
- Hay preservación del lenguaje
- Hay preservación de la marcha

Estos criterios son básicos para realizar un diagnóstico acertado, pero también tenemos que considerar las diferencias individuales que dependen de la edad de las pacientes.

Etapas en el Desarrollo del Síndrome

En las investigaciones llevadas a cabo en Suecia se encontró que existían diferencias individuales respecto a la clínica de las pacientes con SR dependiendo

de su edad. Por lo tanto, se creó un modelo de cuatro etapas de la enfermedad ilustrando las características clínicas y el perfil de la patología a través de los años.

Estadio 1: comienza aproximadamente entre los 6 a 18 meses de edad, y generalmente tiene una duración de varios meses. En esta etapa el desarrollo motor se ralentiza y se estanca. Hasta ahora la niña se había desarrollado normalmente o en una forma levemente más lenta de lo normal. Se nota una pérdida progresiva de la atención y la niña se hace más inactiva, aparece una pérdida del interés por el juego. Aparecen episodios de estereotipias de las manos alternadas con el uso funcional de las mismas. El crecimiento del diámetro craneal se desacelera en esta etapa. Puede presentarse hipotonía.

Estadio 2: esta etapa transcurre entre 1 a 3 años de edad y puede durar semanas o meses. Se caracteriza por un deterioro general del desarrollo y pérdida o regresión de las habilidades adquiridas. En esta etapa la niña aparece retraída, aislada (características autistas), existe además una pérdida del balbuceo o del lenguaje adquirido, se hace evidente la pérdida del uso funcional de las manos, y se manifiestan los típicos patrones estereotipados de

movimientos de las manos. Aparecen movimientos incoordinados (apraxia), se presentan además episodios de hiperventilación, convulsiones y pérdida de patrón del sueño.

Estadio 3: puede durar muchos años, desde la edad preescolar hasta los diez u once años de edad. No existe más regresión, se estabiliza en el nivel de desarrollo alcanzado; los rasgos autistas disminuyen, y la niña demuestra mejor contacto emocional con el entorno. Se mantienen las alteraciones de la motilidad gruesa, ataxia, apraxia. Se observa una gran hiperreflexia y aumento del tono muscular, pero aún pueden conservar la deambulación. Son muy frecuentes las convulsiones, la pérdida de peso, hiperventilación y el bruxismo.

Estadio 4: esta etapa se caracteriza por una mejoría evidente del contacto emocional. Las convulsiones se controlan con mayor facilidad. El deterioro de la función motora gruesa aumenta, la debilidad, pérdida de peso y espasticidad. Las complicaciones como el pié equino y la escoliosis conducen a una pérdida de la capacidad de marcha. Se evidencian cambios tróficos en los pies pequeños, fríos y azules.

Diagnóstico Diferencial

Antes y aún después que Andreas Rett describiera este cuadro, la mayoría de los casos estaban mal diagnosticados y confundidos todavía con otros trastornos de la infancia de aparición temprana, como puede ser el retraso mental, retraso psicomotor, parálisis cerebral, autismo, enfermedades degenerativas y metabólicas. Es por eso que se debe tener mucho cuidado al hacer el diagnóstico de SR que es una patología con múltiples formas de presentación y con una variabilidad clínica muy amplia, los diagnósticos son muchos y dependen de la etapa o estadio del trastorno.

Estadio I

- Parálisis cerebral
- Síndrome de Prader -Willi
- Hipotonía congénita benigna

Estadio II

- Autismo
- Psicosis
- Alteraciones en la audición o visión
- Encefalitis
- Fenilcetonuria
- Esclerosis tuberosa
- Enfermedades de depósito

Estadio III

- Parálisis cerebral mixta: espástica-atáxica
- Leukodistrofia
- Síndrome de Lennox-Gastaut

Estadio IV

Proceso degenerativo desconocido

Autismo y Síndrome de Rett: Semejanzas y Diferencias

Debido a que el autismo infantil es el diagnóstico diferencial más frecuente del SR, y estas niñas son diagnosticadas como autistas en el estadio II de la

enfermedad es importante definir las características más resaltantes de ambos síndromes, basándonos en las diferencias y semejanzas:

SEMEJANZAS

- * Movimientos estereotipados
- * Alteración del lenguaje
- * Balanceo
- * Pobre contacto visual
- * Pérdida de la atención

DIFERENCIAS

- * El niño autista conserva sus funciones motoras básicas
- * Los estereotipos son más complejos, utilizan objetos, los giran, conservan el uso de la pinza y el agarre.
- * En el autismo no se presenta el bruxismo en el porcentaje que aparece en el SR, no hay irregularidades de la respiración.

A pesar de las semejanzas entre estos dos síndromes, las causas de estas conductas son totalmente diferentes, siendo en el síndrome de Rett producidas por alteraciones del sistema nervioso que aún no han sido determinadas específicamente, y que no son susceptibles de ser modificadas con las técnicas de modificación de conducta conocidas.

Consideraciones Especiales

Una vez que tenemos claro todo lo referente al diagnóstico y los diferentes estadios del SR, es importante atender especialmente a los distintos síntomas y complicaciones que se van a ir presentando a lo largo de la vida de estas niñas

que también pueden llegar a la vida adulta con el único fin de poder prevenir, bien para evitar que estas complicaciones aparezcan o para disminuir la incapacidad que estas producen con el objeto de mejorar la calidad de vida de las pacientes y sus familias.

1.- Movimientos estereotipados de las manos: los movimientos de las manos consisten básicamente en movimientos de lavado o frotado de las mismas, aplausos, movimientos boca - mano, estos movimientos aparecen alrededor de los 3 años de edad y aumentan progresivamente con la edad. Su origen es desconocido y se describen hasta 50 tipos de movimientos diferentes, ya sea en la línea media o en la periferia. Estos movimientos involuntarios conducen a una pérdida del uso funcional de las manos, ya sea para el aseo, alimentación o el juego. Estos movimientos representan la característica más acusada del SR. Estas estereotipias no se presentan como movimientos autoestimulativos y por lo tanto no son susceptibles de variar con técnicas de modificación de conducta.

El tratamiento se basa en lograr la disrupción del estereotipo y se utilizan técnicas como la estimulación eléctrica subcutánea (TENS), donde el estímulo propioceptivo aplicado a los miembros superiores produce una interrupción del estereotipo y se presenta una mejoría en estos movimientos logrando que la niña utilice sus manos con mayor facilidad. Se utilizan también férulas bloqueadoras de codo, muñeca o dedos, en uno de los miembros para bloquear el estereotipo y lograr que la mano libre sea utilizada con mayor libertad. Estas estereotipias se hacen más intensas cuando están cansadas o aburridas.

2.- Problemas Ortopédicos: se presentan generalmente como una complicación de las alteraciones de tono muscular que son características de este síndrome, producidas por la espasticidad y el aumento de tono muscular, con las consiguientes retracciones musculares y tendinosas que conducen a deformidades importantes que si no son tratadas precozmente conducen a una disminución aún más severa de la capacidad de marcha e independencia de estas niñas.

Principalmente se observan en la columna vertebral, las cifosis y escoliosis; en caderas, con luxación o subluxación de las mismas y las deformidades en equino de los pies. Estos problemas ortopédicos tienen su origen en las alteraciones de la percepción del centro de gravedad, el mi balance muscular, la ataxia, los cambios tróficos y la espasticidad.

3.- Alteraciones Electroencefalográficas (EEG): se presentan en el SR alteraciones en los EEG, las cuales no son específicas para este síndrome, sino que son comunes a varios síndromes convulsivos, pueden aparecer EEG difusamente lentos o con anomalías epiléptoides focales o generalizadas.

4.- Problemas gastrointestinales: debido a causas todavía no determinadas, en las niñas con SR se presentan alteraciones en los diferentes niveles del tracto digestivo que se presume se deben a alteraciones en la inervación intrínseca de

estos órganos viscerales, con anomalías en la motilidad del tracto, con las consecuencias siguientes existen alteraciones de la deglución y de la masticación, con un alto riesgo de broncoaspiración en estas niñas.

Se presenta frecuentemente reflujo gastroesofágico, con el desarrollo de esofagitis de reflujo; y la defecación también se encuentra alterada produciendo constipación, aumento de la flora bacteriana intestinal, impactación fecal y timpanismo. En conjunto todas estas alteraciones conducen a una severa alteración de la capacidad de alimentación en estas niñas con la consecuencia de pérdida de peso, malnutrición o desnutrición, las cuales afectan el estado general y el grado de atención. La constipación mejora con la actividad física en tierra o agua y dieta con suficientes fibras.

5.- Problemas Respiratorios: se presume también que por alteraciones en la inervación intrínseca de las vísceras, ocurren los cambios en los patrones respiratorios, siendo muy frecuentes en estas niñas, los períodos de apnea y de hiperventilación; especialmente evidente en los momentos de stress físico o

emocional. La hiperventilación ocurre por un fallo en los mecanismos fisiológicos, no es algo que las niñas escojan voluntariamente para divertirse, y producen cambios químicos que les hace aparecer ansiosas o exitadas. Estas crisis de hiperventilación tienden a disminuir en la adolescencia, pero las crisis de apnea y de tragar aire se mantienen y producen aumento del timpanismo.

6.- Problemas Gineco-Urinaris: principalmente representados por un retraso en la menarquía conservando la capacidad reproductora e infecciones urinarias y ginecológicas repetitivas.

7.- Ataques de Llanto: pueden darse sin motivo aparente, y en esos momentos se las debe aislar temporalmente del contacto social e inmediatamente evaluar e investigar si hay alguna causa física que esté produciendo malestar o dolor para aplicar el tratamiento apropiado.

8.- Comprensión - comunicación: el nivel de comprensión en la mayoría de estas niñas o adolescentes, no es mayor a los 12 meses de desarrollo; la mayoría tampoco tienen un vocabulario útil, muy pocas pueden presentar ecolalias, pero tienen capacidad para comprender algún lenguaje y lo más importante es que necesitan comunicarse. La comunicación y el mismo aprendizaje se pueden facilitar con el contacto cariñoso de un cuidador conocido, pero es imposible en un ambiente ruidoso o inseguro. Ellas logran expresarse a través de la mirada, con el cuerpo, a veces hay aumento de las estereotipias y por eso se ha utilizado el sistema de comunicación con tarjetas para que la paciente señale con fijación de la mirada en una tarjeta determinada y así poder expresar necesidades y/o deseos.

9.- Problemas sensoriales: los problemas sensoriales más frecuentes en el SR son:

- Alteración de la orientación en el espacio

- Percepción alterada de la profundidad
- Alteración de la imagen corporal
- Parestesias
- Alteración de la percepción de la línea media

Estas alteraciones sensoriales contribuyen a profundizar las discapacidades motoras presentes en las niñas con SR (que se desarrollará más adelante), y deben manejarse con técnicas especiales con el fin de lograr que ellas puedan mejorar y maximizar sus capacidades motoras gruesas que contribuyen a optimizar los patrones de marcha y a mantener la deambulaci3n durante períodos más largos de sus vidas, considerando que muchas mujeres pueden pasar los 40 años de edad y necesitan de esta funci3n motora para una mejor calidad de vida; ya que las pocas capacidades cognitivas pueden mantenerse y permiten alguna capacidad de recepci3n de los estímulos sensoriales, de discriminaci3n, de cooperaci3n y comunicaci3n, de manera que el aprendizaje activo puede ser posible a través de toda la vida.

Otro de los aspectos positivos que poseen las niñas con SR es alg3n uso apropiado de las manos cuando hay una fuerte motivaci3n y relajaci3n en un ambiente tranquilo y seguro.

10.- Otras: se presentan además otras características muy representativas de este síndrome como son las alteraciones del sueño con risas nocturnas, los cambios hipotróficos que se presentan en miembros inferiores y los pies, alteraci3n en la percepci3n del dolor, y la comunicaci3n intensa con los ojos tan característica es impresionante en estas niñas.

Como se puede ver, partiendo de la descripci3n clínicadel Síndrome de Rett, existen infinidad de alteraciones somáticas en los diferentes órganos y sistemas que precisan de un seguimiento clínicopreciso y cercano para mejorar la calidad de vida de estas niñas, adolescentes y adultas, y para poder conservar la capacidad de marcha y la independencia relativa que esta representa en el

mayor grado posible. Por ser el SR un trastorno multiincapacitante necesita para su tratamiento la asistencia de diversos especialistas y en muchos casos aparatos ortopédicos y equipos especiales para disminuir la incapacidad física. Todo aquello que interfiere con el bienestar físico, también impide el proceso intelectual.

Sobre programas educativos apropiados para niñas con SR se conoce muy poco por lo reciente de la descripción del trastorno y por el escaso número de niñas atendidas en la actualidad, además son también muy pocas las niñas que asisten al sistema escolar y no se han podido hacer estudios comparativos de las estrategias implementadas. Sin embargo como lo plantea Kathy Hunter, Presidenta y fundadora de I.R.S.A (Internacional Rett Syndrome Association), ***“no podemos sentarnos a esperar por la curación...debemos esforzarnos para proveer el tipo de experiencias educacionales significativas que ayudarán a nuestras niñas a alcanzar su potencial para crecer”***

Evidentemente deben utilizarse diversos medios para el tratamiento de estas niñas tendentes a solucionar o mejorar las alteraciones diversas que se presentan y que en la mayoría de los casos requiere de un vasto equipo de profesionales para lograrlo.

Concepto Castillo Morales

El Concepto Castillo Morales es una terapia de rehabilitación y reeducación neurológica destinada a niños prematuros de riesgo, lactantes, niños y adultos con:

- Hipotonía muscular como Síndrome de Down, síndrome de Prader Willi y otros síndromes.
- Desordenes orofaciales derivados de afecciones neurológicas, parálisis cerebral, parálisis facial, Síndrome de Moebius, Secuencia de Pierre Robin, fisura palatina y otros.
- Desviaciones centrales motoras y multimpedidos derivadas de parálisis cerebral y / o trauma post coma

- Enfermedades neuromusculares y neurometabólicas
- En todos aquellos casos de mejorar la calidad de vida y motivar funciones rescatables.

Este concepto comprende tres aspectos que se dividen desde lo pedagógico, pero el abordaje se realiza de manera integral. Ellos son:

- Terapia Corporal para desviaciones del neurosensopsicodesarrollo en niños hipotónicos: multimpedidos, PC, poscoma
- Terapia de regulación orofacial: estimulación de zonas motoras orofaciales y sus receptores. Siempre en relación al aspecto corporal.
- Trabajo en placas palatinas

El Dr. Rodolfo castillo Morales se ha dedicado en forma intensiva al estudio de la antropología social latinoamericana y ha introducido estas experiencias vividas con los aborígenes en sus bases conceptuales. De esta manera basa su terapia en el respeto por las personas con necesidades especiales, la firme creencia en sus posibilidades y el apoyo permanente en su desarrollo, tomando en cuenta las necesidades de cada edad y de su familia a través del contacto corporal y la comunicación.

La terapia se fundamenta en bases:

- Pedagógicas
- Ecológicas
- Neurofisiológicas
- Anatomofuncionales
- Antropológicas

- Filosóficas

La filosofía de trabajo es considerar al paciente primero como un ser humano, destacando sus posibilidades más que sus limitaciones, pues estas son las que permiten ingresar al mundo del paciente y su familia.

Las estrategias reeducativas están en la naturaleza misma del hombre y su medio.

No se habla de autores, sino de recursos que formaran parte de un programa, de una modalidad terapéutica que aborde al ser humano con necesidades especiales en una totalidad socioeconómica y cultural que le pertenece.

La premisa fundamental, sin dejar de lado los conocimientos científicos, es **mejorar la calidad de vida.**

Es de fundamental importancia el trabajo sensoperceptual a través de los distintos receptores, y el conocimiento de la vida intrauterino que se basa en la experiencia y el aprendizaje

OBJETIVOS DEL CONCEPTO

- Motivar y mejorar las posibilidades de comunicación no verbal y verbal.
- Desarrollo de percepciones auditivas, visuales y táctiles
- Mejorar actividades en el proceso de verticalización y movimiento.
- Motivar y regular las funciones del complejo orofacial como parte de un todo en relación a succión, deglución, control de saliva, proceso de masticación, mímica y articulación de palabra.
- Motivar y mejorar las independencias básicas (comunicación, alimentación, beber y locomoción)
- Apoyo y guía a los padres en sus actividades en el hogar.
- Disminuir posibilidades de aparición de patologías secundarias.

Dentro del abordaje de esta terapia es fundamental la Comunicación. Desde la vida intrauterina, el bebé se comunica con su madre y el medio; ambos inciden en su vida prenatal. En la vida prenatal el bebé experimenta la comunicación a través de la percepción y la motricidad. Al momento de nacer todos sus aprendizajes previos se manifiestan a través de la comunicación en las distintas etapas del neurodesarrollo.. El contacto corporal es uno de los caminos más favorables para la comunicación primaria.

Material y Método

Historia clínica de paciente de tres años de edad de sexo femenino que comienza terapia posterior a la evaluación funcional y etiológica.

Comienza terapia con una frecuencia de dos sesiones semanales en las áreas de fonoaudiología y Estimulación temprana, en las cuales se dan pautas a los padres para la continuidad del programa

Ficha de evaluación

Los recursos técnicos a usar son los siguientes:

- Contacto
- Presión
- Vibración
- Deslizamiento

Resultados

- Períodos atencionales en aumento
- Liberación de articulaciones a nivel de muñecas y manos
- Disminución de movimientos estereotipados de las manos, apareciendo en momentos de Stress y ansiedad máxima.
 - Aceptación de recursos técnicos e ingreso a complejo orofacial
 - Recuperación progresiva de funcionalidad en manos a predominio izquierdo
 - Uso de manos en alimentación y actividades lúdicas
 - Aceptación al contacto corporal
 - Exploración e investigación de elementos a su alrededor
 - Reparición en el uso de palabras
 - En cuanto a la función visual hay búsqueda, fijación y seguimiento
 - Disminución de adaptaciones del medio
 - Trabajo que continúa en el hogar

Conclusiones

Después de haber seguido la evolución de este caso en particular podemos decir que el síndrome de Rett es un trastorno severamente incapacitante. Sigue siendo un cuadro muy poco conocido entre profesionales de la salud y educación. No existe suficiente bibliografía del mismo.

Es fundamental el abordaje trans e interdisciplinario con la coordinación de objetivos y recursos a trabajar.

Es necesaria la preparación previa a cualquier actividad como medio facilitador y de organización del aprendizaje.

Es de suma importancia el acompañamiento familiar, para lograr los objetivos de la terapia y la evolución positiva de la misma.

Dado que los pacientes presentan distintas incapacidades, no es factible pronosticar resultados, siendo estos estos disímiles en cada caso en particular.

Bibliografía

CASTILLO MORALES, Rodolfo. Orofacial regulationsterapi. Studentteattur. Sweden.1999

CASTILLO MORALES, Rodolfo. Die orofaziale Regulationstherapie 2. Auflage. Das erfolgreiche therapiekonzept des argentinischen Rehabilitationsurztes. Seine wurzeln liegen in denn Erfahrungen, die Castillo Morales miy den Eingeborenen Lateinamerikus muchte. Edit. Pfflaum Physiotherapie. Heidelber. Munchen.1998

DICCIONARIO TERMINOLOGICO DE CIENCIAS MEDICAS.Coord. Dr. Estanilsao Navarro- Beltrán Iracet. Edit.Salvat. Barcelona.1985

FEJERMAN, Natalio, FERNANDEZ ALVAREZ, Emilio. Neurología pediátrica. Edit. Panamericana. Bs.As. 1997. Segunda Edición

GONZALEZ MAS, Rafael. Rehabilitación Médica. Edit. Manson. Barcelona.1997

GUYTON, Arthur. Anatomía y Fisiología del Sistema nervioso. Edit. Panamericana. Madrid.1997

GUYTON, Arthur. Anatomía y Fisiología del Sistema nervioso. Neurociencia básica. Edit. Médica Panamericana. Bs.As.

KENDAL, F y McCREARY KENDAL, E. Músculos, pruebas y funciones. Edit. Jims. Barcelona.1985. Segunda Edición Española

MORANO, Jorge. Tratado de Pediatría. Edit. Atlante.1997.

Anexos

Evaluación Fonoaudiológica

Fecha de Evaluación:
Evaluación efectuada por:

DATOS :

Del paciente

Nombre:
Edad: Fecha de Nacimiento:
Domicilio:
Escolaridad:
Lengua materna:
Diagnóstico:
Tratamientos previos:
Tratamiento actual:
Tratamiento farmacológico:

Del padre

Nombre:
Edad:
Actividad/Ocupación:

De la madre

Nombre:
Edad:
Actividad/Ocupación:

Observaciones:

Examen del COF

VELO DEL PALADAR

Competente () Parético () Reflejo velo – palatino ()

DENTICION

Ausente () Presente () Primaria () Secundaria ()
Completa () Incompleta () En tonel () Con desgaste ()

MORDIDA

Normal () Abierta () Cubierta () Otros ()

ARTICULACION TEMPORO MAXILAR

Normal () Rígida () Hiperlaxa () Trismus ()

MAXILAR SUPERIOR

Normal () Adelantado () Atrasado ()

MAXILAR INFERIOR

Normal () Prognatismo () Pseudopognatismo () Micrognatia ()

MOVIMIENTOS PRIMARIOS

Reflejo de extensión oral () Reflejo de mordida () Otros ()

Observaciones:

Alimentación

ALIMENTACIÓN:

Oral () Enteral () Nasogástrica ()

Yeyunostomía () Gastrostomía ()

PRAXIAS OROFACIALES VEGETATIVAS

Succión: Presente () Ausente ()

Deglución de:

* líquidos: Normal () Atípica ()

* semilíquidos: Normal () Atípica ()

* semisólidos: Normal () Atípica ()

* sólidos: Normal () Atípica ()

Mascación: Presente () Ausente ()

Medial ()

Masticación: Preincisión Lateral () Trituración Un lado ()

Ausente () Ambos ()

CONDICIONES DE LA ALIMENTACION

Donde come:

Con quién come:

Quién le da de comer:

Que come: se le da lo que le gusta:

Se le impone:

Tipos de alimentos:

Discrimina los alimentos:

Independencia alimenticia:

Sentimientos de saciedad ()

Hambre ()

Sentido funcional de los elementos:

Usa los elementos como juego:

Puede pedir los alimentos:

Ritmo alimenticio: cada cuanto come:

Cuanto tarda:

Participa en la preparación de los alimentos:

Postura durante la alimentación:

Observaciones:

Comunicación

No verbal ()
Verbal ()

Códigos:

NIVELES FONOLÓGICOS

- Articulación del habla (reverso)
- Voz: Altura () aguda Intensidad () fuerte Timbre () estridente

() grave
() bitonal

() debil

() monótono
Rinofonía () abierta
() cerra

- Ritmo conversacional: () bradilalia
() taquilalia
() normal
- Coordinación fonorespiratoria: () buena
() deficiente
() incoordinada

Evaluación: - expresión repetida (lista de palabras)
- expresión sugerida (nominación)
- expresión espontánea

NIVEL EXPRESIVO

- Vocabulario: denominación de objetos
funciones gramaticales
- Organización semántico-sintáctica:.....
integración:
ordenamiento gramatical:
- Evaluación –descripción-narración-diálogo

NIVELES DE COMPRENSIÓN

- Ordenes Simples.....
- Ordenes complejas.....
- Ordenes de selección y ejecución.....
- Absurdos Verbales.....
- Semejanzas y diferencias.....
- Descripción de imágenes.....
-
- Reconocimiento de figuras.....
- Capacidad para establecer relaciones y asociaciones (por el uso, percepción)..
-
- Reconocimiento de figuras.....

- Capacidad para establecer relaciones y asociaciones (por el uso, percepción..)
.....
- Narraciones. Completar frases, imaginar un final.....