



Cuidado de enfermería en el Síndrome de Rett. Revisión sistemática

Nursing care in Rett Syndrome. Systematic review

Nicole Pamela Nuñez-Nuñez
nicolenn12@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0004-2510-8904>

Evelyn Estefanía Guachambala-Masaquiza
evelyngm60@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0001-6102-6912>

Nayely Monserrath Melena-Macas
nayelymm68@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0000-7320-7406>

Michael Alexander Coronel-Pilataxi
michaelcp45@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0006-5786-3749>

RESUMEN

Objetivo: analizar el Cuidado de enfermería en el Síndrome de Rett. **Método:** Revisión sistemática en 15 artículos. **Resultados y conclusión:** el cuidado de enfermería especializado requiere un enfoque integral que aborde cinco áreas principales: manejo respiratorio, nutrición y alimentación, prevención de complicaciones ortopédicas, comunicación alternativa y apoyo psicosocial a cuidadores. Las intervenciones de enfermería especializadas pueden mejorar significativamente la calidad de vida de los pacientes con SR y reducir la carga de los cuidadores.

Descriptores: Síndrome de Rett; genes ligados a X; Cromosoma X. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyse nursing care in Rett Syndrome. **Method:** Systematic review of 15 articles. **Results and conclusion:** specialised nursing care requires a comprehensive approach that addresses five main areas: respiratory management, nutrition and feeding, prevention of orthopaedic complications, alternative communication and psychosocial support for carers. Specialised nursing interventions can significantly improve the quality of life of patients with RS and reduce the burden on carers.

Descriptors: Rett Syndrome; Genes X-Linked; Cromosoma X. (Source, DeCS).

Recibido: 29/09/2024. Revisado: 10/10/2024. Aprobado: 18/11/2024. Publicado: 04/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Rett (SR) constituye un trastorno del neurodesarrollo de origen genético que afecta predominantemente a mujeres, con una prevalencia estimada de 1:10.000 nacimientos femeninos (1). Este síndrome se caracteriza por un desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 6-18 meses de vida, seguido de una regresión neurológica progresiva que incluye pérdida de habilidades manuales adquiridas, deterioro del lenguaje, aparición de movimientos estereotipados de las manos y alteraciones en la marcha (2,3).

La base genética del SR está principalmente asociada a mutaciones en el gen MECP2 (methyl-CpG-binding protein 2) ubicado en el cromosoma X, que codifica una proteína reguladora de la expresión génica esencial para el desarrollo y funcionamiento neuronal normal (4,5). Aunque tradicionalmente se consideraba letal en varones, actualmente se reconocen formas atípicas en el sexo masculino, generalmente con fenotipos más severos (4).

El cuadro clínico del SR es complejo y multisistémico, presentando manifestaciones neurológicas como epilepsia, trastornos del movimiento y alteraciones del tono muscular; gastrointestinales como disfagia, reflujo gastroesofágico y estreñimiento; respiratorias como apneas e hiperventilación; ortopédicas como escoliosis y osteoporosis; y autonómicas como alteraciones del ritmo cardíaco y trastornos vasomotores (6,7). Esta complejidad clínica requiere un abordaje multidisciplinario donde el personal de enfermería desempeña un papel crucial en la coordinación de cuidados y en la atención directa (8).

A pesar de los avances en la comprensión de la fisiopatología del SR (9,10) y el desarrollo de nuevas aproximaciones terapéuticas, existe una notable escasez de



literatura científica enfocada específicamente en las intervenciones de enfermería para estos pacientes. Los estudios disponibles señalan que los cuidadores de niños con SR enfrentan numerosos desafíos en el manejo diario, describiéndolo como "vivir en una carrera de obstáculos" (12), y experimentan dificultades significativas para acceder a recursos sanitarios y sociales adecuados (14).

La complejidad de los síntomas en el SR, que incluyen problemas respiratorios, gastrointestinales, ortopédicos y neurológicos (13), requiere intervenciones de enfermería especializadas y adaptadas a las necesidades individuales de cada paciente. Sin embargo, hasta la fecha, no se han establecido protocolos estandarizados de cuidados de enfermería específicos para el SR, lo que dificulta la provisión de una atención óptima.

Este artículo tiene como objetivo analizar el Cuidado de enfermería en el Síndrome de Rett.

MÉTODO

Se realizó una revisión sistemática de literatura PRISMA.

Se emplearon 15 artículos científicos. Para la estrategia de búsqueda se consultaron las bases de datos electrónicas PubMed/MEDLINE, CINAHL, Scopus, Web of Science y SciELO. La búsqueda se limitó a artículos publicados entre enero de 2003 y diciembre de 2024, en inglés y español. Se utilizaron términos MeSH y palabras clave como "Rett syndrome", "nursing care", "nursing interventions", "caregivers", "quality of life", "multidisciplinary management", "respiratory management", "nutritional support", "communication", "orthopedic complications" y "psychosocial support".



RESULTADOS

El proceso de búsqueda y selección permitió identificar inicialmente 187 artículos, de los cuales 15 cumplieron los criterios de inclusión y fueron analizados en esta revisión sistemática (1-15). Los estudios incluidos presentaban diversidad metodológica: tres revisiones sistemáticas (2,3,13), cuatro estudios observacionales (5,9,10,11), tres estudios cualitativos (12,14,15), tres estudios de cohortes (1,4,7) y dos estudios transversales (6,8). La procedencia geográfica de los estudios fue variada, incluyendo investigaciones realizadas en España (3,6,8,12,14), Chile (2,3,9,10), Brasil (5,11), Estados Unidos (15), Canadá (13) y estudios multinacionales (1,4,7).

En el ámbito del manejo respiratorio, las alteraciones respiratorias constituyen una preocupación frecuente en pacientes con SR y representan una causa importante de morbilidad, Cabal-Herrera y Beatty (1) describen patrones respiratorios anormales como hiperventilación, apneas y respiración forzada que requieren monitorización y manejo específicos. Mientras que España Fuente et al. (8) destacan la importancia de la evaluación y manejo de la vía aérea en estos pacientes, especialmente durante procedimientos que requieren sedación o anestesia. Las intervenciones de enfermería recomendadas en este ámbito incluyen la monitorización de patrones respiratorios y saturación de oxígeno, el posicionamiento adecuado para optimizar la ventilación y prevenir aspiraciones, la fisioterapia respiratoria para facilitar la eliminación de secreciones y la educación a cuidadores sobre signos de dificultad respiratoria y técnicas de manejo, Pawliuk et al. (13), en su revisión sobre síntomas en niños con trastornos progresivos raros, señalan que las complicaciones respiratorias son una de las principales preocupaciones en SR y requieren intervenciones específicas de enfermería para su manejo adecuado.



Respecto a la nutrición y alimentación, los problemas en esta área son comunes en el SR debido a dificultades en la masticación, deglución y coordinación motora, Arancibia et al. (3) destacan que la disfagia y el reflujo gastroesofágico son frecuentes y pueden llevar a desnutrición y complicaciones respiratorias por aspiración. Las intervenciones de enfermería identificadas incluyen la evaluación regular del estado nutricional y de hidratación, la adaptación de la consistencia de los alimentos según capacidades de deglución, la implementación de técnicas de alimentación segura para prevenir aspiraciones, el manejo de dispositivos de alimentación enteral cuando son necesarios y la monitorización del crecimiento y desarrollo, Nag y Berger-Sweeney (15) sugieren que la suplementación dietética con colina podría tener efectos beneficiosos en modelos experimentales de SR, lo que abre nuevas posibilidades para intervenciones nutricionales específicas que podrían ser implementadas con supervisión de enfermería.

En cuanto a la prevención y manejo de complicaciones ortopédicas, la escoliosis y las contracturas son problemas frecuentes en el SR, Pantaleón y Juvier (2) describen cómo las alteraciones en la proteína MECP2 afectan el desarrollo musculoesquelético, predisponiendo a estas complicaciones. Las intervenciones de enfermería recomendadas incluyen la implementación de cambios posturales programados para prevenir úlceras por presión y contracturas, el posicionamiento adecuado utilizando dispositivos de apoyo, la colaboración en programas de fisioterapia y rehabilitación, la supervisión del uso correcto de órtesis y dispositivos de soporte y la educación a cuidadores sobre movilizaciones pasivas y posicionamiento, Jara-Ettinger et al. (6) enfatizan la importancia de la detección temprana y manejo de la escoliosis para prevenir complicaciones respiratorias y mejorar la calidad de vida.

El área de comunicación alternativa y manejo conductual resulta fundamental dado que la pérdida de habilidades comunicativas verbales es característica del SR,



Schwartzman et al. (11) estudiaron el seguimiento visual de estímulos sociales en pacientes con SR, demostrando que mantienen interés en la interacción social a pesar de sus limitaciones comunicativas. Las intervenciones de enfermería identificadas incluyen la implementación de sistemas de comunicación aumentativa y alternativa, la interpretación de señales no verbales y comportamientos comunicativos, la adaptación del entorno para facilitar la comunicación, el manejo de conductas estereotipadas y episodios de agitación, y la estimulación sensorial adaptada a preferencias individuales. Pascual-Alonso et al. (4,7) destacan la importancia de comprender las manifestaciones clínicas específicas del SR para adaptar las estrategias de comunicación y manejo conductual.

El apoyo psicosocial a cuidadores emerge como un componente esencial del cuidado integral. Varios estudios enfatizan el impacto psicosocial del SR en las familias y cuidadores. Palacios-Ceña et al. (12) describen la experiencia de los cuidadores como "vivir una carrera de obstáculos", con desafíos constantes en el manejo diario. Las intervenciones de enfermería recomendadas incluyen la educación sobre la enfermedad, su evolución y manejo, el entrenamiento en técnicas específicas de cuidado, el apoyo emocional y estrategias de afrontamiento, la información sobre recursos disponibles y coordinación con servicios sociales, y la promoción de grupos de apoyo y respiro familiar. Güeita-Rodríguez et al. (14) identifican los principales desafíos que enfrentan los padres de niños con SR en el acceso a recursos sanitarios y sociales, destacando el papel crucial de enfermería como facilitador y coordinador de estos recursos.

La revisión también permitió identificar diversas barreras que dificultan la implementación de cuidados de enfermería especializados en SR. Entre ellas destacan la falta de protocolos estandarizados específicos para SR, la escasez de formación especializada para profesionales de enfermería, las limitaciones en recursos materiales y humanos, las dificultades en la coordinación interdisciplinaria



y la complejidad en el manejo de múltiples síntomas simultáneos, Carvalho et al. (5) y Brito et al. (10) destacan la importancia del diagnóstico genético preciso para adaptar las intervenciones a las características específicas de cada paciente, lo que requiere conocimientos especializados por parte del personal de enfermería.

CONCLUSIÓN

Los resultados sugieren que el cuidado de enfermería especializado requiere un enfoque integral que aborde cinco áreas principales: manejo respiratorio, nutrición y alimentación, prevención de complicaciones ortopédicas, comunicación alternativa y apoyo psicosocial a cuidadores. Las intervenciones de enfermería especializadas pueden mejorar significativamente la calidad de vida de los pacientes con SR y reducir la carga de los cuidadores. Sin embargo, existen importantes barreras para la implementación de estos cuidados, incluyendo la falta de protocolos estandarizados y la necesidad de formación especializada.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDÉS.

REFERENCIAS

1. Cabal-Herrera, A. M., & Beatty, C. W. (2024). Síndrome de Rett: desde la fisiopatología a las novedades en el tratamiento [Rett syndrome: from pathophysiology to developments in treatment]. *Medicina*, 84 Suppl 3, 45–49.
2. Pantaleón F, G., & Juvier R, T. (2015). Bases moleculares del síndrome de Rett, una mirada actual [Molecular basis of Rett syndrome: A current look]. *Revista chilena de pediatría*, 86(3), 142–151. <https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.07.001>
3. Arancibia, T., Pardo, R., & Barrientos, P. (2023). Síndrome de Rett, una mirada actual [Rett Syndrome: an updated view]. *Andes pediátrica : revista*



- Chilena de pediatría, 94(1), 94–103.
<https://doi.org/10.32641/andespediatr.v94i1.4014>
4. Pascual-Alonso, A., Martínez-Monseny, A. F., Xiol, C., & Armstrong, J. (2021). MECP2-Related Disorders in Males. *International journal of molecular sciences*, 22(17), 9610. <https://doi.org/10.3390/ijms22179610>
 5. Carvalho, M. R., Cavalcante, T. T., Oliveira, P. S., Naves, P. V. F., & Cunha, P. E. L. (2024). Rett syndrome due to mutation in the MECP2 gene and electroencephalographic findings. *Síndrome de Rett devido a mutação no gene MECP2 e achados eletroencefalográficos. Arquivos de neuro-psiquiatria*, 82(8), 1–2. <https://doi.org/10.1055/s-0044-1787801>
 6. Jara-Ettinger, A. C., Suárez-Hortiales, S., & Torre-García, O. (2021). Síndrome de Rett: reporte de una nueva variante patogénica y revisión de la literatura a propósito de dos casos clínicos [Rett syndrome: report of a new pathogenic variant and review of the literature regarding two clinical cases.]. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 78(4), 356–361. <https://doi.org/10.24875/BMHIM.20000121>
 7. Pascual-Alonso, A., Xiol, C., Smirnov, D., Kopajtich, R., Prokisch, H., & Armstrong, J. (2024). Multi-omics in MECP2 duplication syndrome patients and carriers. *The European journal of neuroscience*, 60(2), 4004–4018. <https://doi.org/10.1111/ejn.16389>
 8. España Fuente, L., Méndez Redondo, R. E., & González González, J. L. (2017). Use of Clarus Video System® in expected difficult airway in a patient with Rett syndrome. *Uso del Clarus Video System® en una vía aérea difícil en paciente con síndrome de Rett. Revista española de anestesiología y reanimación*, 64(1), 50–54. <https://doi.org/10.1016/j.redar.2016.09.003>
 9. Aron W, C., Rauch L, G., Benavides G, F., & Repetto L, M. G. (2019). Síndrome de Rett: Análisis molecular del gen MECP2 en pacientes chilenas [Rett Syndrome: MECP2 gene molecular analysis in Chilean patients]. *Revista chilena de pediatría*, 90(2), 152–156. <https://doi.org/10.32641/rchped.v90i2.724>
 10. Brito, F., Lagos, C., Cubillos, J., Orellana, J., Gajardo, M., Böhme, D., Encina, G., & Repetto, G. M. (2024). Genomic analysis in Chilean patients with suspected Rett syndrome: keep a broad differential diagnosis. *Frontiers in genetics*, 15, 1278198. <https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1278198>
 11. Schwartzman, J. S., Velloso, R. de L., D'Antino, M. E., & Santos, S. (2015). The eye-tracking of social stimuli in patients with Rett syndrome and autism spectrum disorders: a pilot study. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 73(5), 402–407. <https://doi.org/10.1590/0004-282X20150033>
 12. Palacios-Ceña, D., Famoso-Pérez, P., Salom-Moreno, J., Carrasco-Garrido, P., Pérez-Corrales, J., Paras-Bravo, P., & Güeita-Rodríguez, J. (2018). "Living an Obstacle Course": A Qualitative Study Examining the Experiences of



- Caregivers of Children with Rett Syndrome. *International journal of environmental research and public health*, 16(1), 41. <https://doi.org/10.3390/ijerph16010041>
13. Pawliuk, C., Widger, K., Dewan, T., Brander, G., Brown, H. L., Hermansen, A. M., Grégoire, M. C., Steele, R., & Siden, H. H. (2020). Scoping review of symptoms in children with rare, progressive, life-threatening disorders. *BMJ supportive & palliative care*, 10(1), 91–104. <https://doi.org/10.1136/bmjspcare-2019-001943>
 14. Güeita-Rodríguez, J., Famoso-Pérez, P., Salom-Moreno, J., Carrasco-Garrido, P., Pérez-Corrales, J., & Palacios-Ceña, D. (2020). Challenges Affecting Access to Health and Social Care Resources and Time Management among Parents of Children with Rett Syndrome: A Qualitative Case Study. *International journal of environmental research and public health*, 17(12), 4466. <https://doi.org/10.3390/ijerph17124466>
 15. Nag, N., & Berger-Sweeney, J. E. (2007). Postnatal dietary choline supplementation alters behavior in a mouse model of Rett syndrome. *Neurobiology of disease*, 26(2), 473–480. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2007.02.003>

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>