



TRABAJO FIN DE GRADO DE FISIOTERAPIA

**TRATAMIENTO FISIOTERÁPICO
EN EL SÍNDROME DE RETT.
Revisión bibliográfica.**

Alumna: Patricia Cerrada Pérez

Tutora: Patricia Martín Casas

ÍNDICE

• ABREVIATURAS.....	3
• RESUMEN.....	4
○ Palabras clave.....	4
• ABSTRACT	4
○ Keywords.....	4
• INTRODUCCIÓN	5
○ Justificación.....	5
○ Antecedentes y estado actual del tema	5
○ Marco teórico. El síndrome de Rett.....	7
▪ Etiología	7
▪ Fisiopatología y neuropatología.....	8
▪ Diagnóstico.....	8
▪ Valoración	9
▪ Manifestaciones clínicas principales	9
○ Objetivos del trabajo.....	12
• METODOLOGÍA.....	12
• RESULTADOS	13
○ Entrenamiento cognitivo y aprendizaje motor	14
○ Ayudas tecnológicas	17
○ Estimulación multisensorial (método Snoezelen)	18
○ Actividad física	19
○ Otros tratamientos.....	21
○ Posicionamiento y ayudas técnicas	23
• DISCUSIÓN.....	25
• CONCLUSIONES.....	30
• BIBIOGRAFÍA	31
• ANEXOS.....	35

ABREVIATURAS

- ✓ SR: síndrome de Rett
- ✓ MECP2: gen metil-citosina de enlace 2
- ✓ BDNF: factor neurotrófico derivado el cerebro
- ✓ RSQB: *Rett syndrome behavioral questionnaire*
- ✓ RSGMS: *Rett syndrome gross motor scale*
- ✓ AVD: actividades de la vida diaria
- ✓ EEG: electroencefalografía
- ✓ ELD: entrenamiento cognitivo de larga duración
- ✓ ECD: entrenamiento cognitivo de corta duración
- ✓ LF: longitud de fijación de la mirada
- ✓ TF: tiempo que transcurre hasta la primera fijación de la mirada
- ✓ SDSC: *Sleep Disturbance Scale for Children*
- ✓ FC: frecuencia cardiaca
- ✓ PS: presión sistólica
- ✓ PD: presión diastólica
- ✓ PAM: presión arterial media
- ✓ TVC: tono vagal cardiaco
- ✓ SCB: sensibilidad cardiaca al barorreflejo
- ✓ pO₂: presión parcial de oxígeno
- ✓ pCO₂: presión parcial de dióxido de carbono
- ✓ BP: bipedestación
- ✓ ROM: rango articular
- ✓ PC: parálisis cerebral

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Rett (SR) es un trastorno del desarrollo neurológico causado típicamente por mutaciones en el gen MECP2, que afecta principalmente a mujeres. Las manifestaciones clínicas del síndrome son muy variadas dependiendo del tipo de mutación. Aparecen disfunciones sensoriomotoras, cognitivas y de otros sistemas.

Metodología: Utilizando las bases de datos Pubmed, Cochrane library y Uptodate se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica de los últimos quince años sobre el tratamiento fisioterápico del SR.

Resultados: Tratamientos basados en el aprendizaje motor, el entrenamiento cognitivo y la estimulación multisensorial parecen ser efectivos para mejorar ciertas manifestaciones del síndrome. La actividad física, el posicionamiento, programas de bipedestación (BP) y marcha también se ha demostrado que son efectivos. Adicionalmente, se utilizan otras técnicas como la hidroterapia y la hipoterapia.

Discusión: La calidad de la mayor parte de los estudios analizados no es óptima. Además, la bibliografía referente al tratamiento es extremadamente limitada.

Conclusión: La fisioterapia representa un papel importante en el tratamiento de estas pacientes. Ciertas terapias como las basadas en el aprendizaje motor o los programas de bipedestación y marcha parecen tener evidencia constatada. Sin embargo, para extraer conclusiones sólidas son necesarios más estudios con muestras más amplias.

Palabras clave: Síndrome de Rett, niñas, fisioterapia.

ABSTRACT

Introduction: Rett syndrome (SR) is a neurodevelopmental disorder, which mostly occur in women, typically caused by mutations in the MECP2 gene. The clinical manifestations of the syndrome are very varied depending on the type of mutation. Sensorimotor, cognitive and other systemic dysfunctions may appear.

Methods: A bibliographic review of the last 15 years was conducted, using Pubmed, Cochrane library and Uptodate databases.

Results: Treatments based on motor learning, cognitive training and multisensory stimulation seems to be effective in improving certain manifestations of the syndrome. Physical activity, positioning, standing (BP) and gait programs have also proved to be effective. Moreover, other techniques such as hydrotherapy and hypotherapy are used.

Discussion: The quality of most of the analyzed studies is not optimal. In addition, the bibliography concerning treatment is extremely limited.

Conclusion: Physical therapy plays an important role in the treatment of these patients. Certain therapies such as those based on motor learning or standing and walking programmes, seem to have verified evidence. However, more studies with larger samples are needed to draw solid conclusions.

Keywords: Rett syndrome, girls, physical therapy.

INTRODUCCIÓN

Justificación

Las enfermedades de base genética constituyen un grupo de patologías muy importante, no sólo por su incidencia relativamente elevada, (alrededor de un 1% de los bebés nacen con alguna anomalía genética)¹ sino por el gran número de problemas que producen. Habitualmente, provocan discapacidad intelectual y/o física y con ello una disminución de la calidad de vida de los afectados y sus familias. Además, generan un enorme impacto social, tanto por las repercusiones psicológicas que provocan en el entorno del afectado, como por los elevados costes socio-sanitarios que se derivan de sus cuidados. Según la base de datos australiana del SR, el coste promedio anual sanitario en el cuidado de una persona con SR es de unos 21.158\$². Adicionalmente, hay que tener en cuenta la enorme carga de cuidados que supone para la familia.

Pese a los múltiples avances que se han producido en el diagnóstico y comprensión patogénica de muchas de estas enfermedades, la realidad es que, en la mayoría de los casos, aún quedan muchas incógnitas por resolver y no se disponen de soluciones terapéuticas definitivas. Por ello, el objetivo principal en el tratamiento será mejorar la calidad de vida, evitando que progresen las manifestaciones clínicas. Hay que tener en cuenta, que, debido a la ausencia de un enfoque terapéutico definitivo, el diagnóstico de estas enfermedades suele cursar con gran angustia y frustración familiar. De hecho, la evidencia sugiere que criar a un hijo afectado con SR aumenta el riesgo de depresión y enfermedad cardiovascular ³.

He elegido el SR como tema para mi trabajo de fin de grado, porque creo que es necesario un mayor conocimiento y difusión de este tipo de enfermedades raras. Debido a su baja prevalencia, muchas veces no se tienen claros ni las manifestaciones que condicionan el síndrome ni los protocolos terapéuticos a seguir. Me sorprendió, cuando una familia me contó, que el neurólogo de su hija con SR, la primera vez que llegaron a consulta, no sabía en qué consistía el síndrome. Desde ese momento y tras observar el comportamiento tan característico de estas niñas, creció en mí el interés por contribuir a la divulgación y entendimiento de este síndrome desde el ámbito de la fisioterapia.

Antecedentes y estado actual del tema

El SR fue descrito por primera vez hace 53 años, en Viena, por el doctor Andreas Rett. La descripción inicial del síndrome, basada en la observación de 22 niñas incluía las principales características de éste; sin embargo, no llegó a oídos del mundo, hasta que fue explicado más extensamente en un artículo por el Dr. Bengt Hagberg y colaboradores en 1983. En 1999 Amir y colaboradores descubrieron la primera mutación relacionada con el cuadro clínico en el gen metil-citosina de enlace 2 (MECP2)⁴.

Referente a la epidemiología, se trata de una afectación rara, con una prevalencia estimada de 1:10000 recién nacidas vivas; aunque las cifras varían con relación a los países estudiados⁵. Pese a que esta cifra no es elevada, constituye la segunda causa más común de discapacidad intelectual severa en mujeres, después del síndrome de Down⁴. En general, la expectativa de vida sobrepasa los 35 años en el 70% de los casos⁶.

Se define como un trastorno del desarrollo neurológico de base genética, caracterizado por presentar un patrón típico de desarrollo temprano aparentemente normal (primeros 6 meses aproximadamente), seguido de un periodo de regresión en el que se produce deterioro cognitivo, disfunción de la comunicación, pérdida del uso intencionado de las manos y alteración generalizada del crecimiento⁷.

Se trata de un trastorno dominante, asociado típicamente con mutaciones en el gen MECP2, el cual está localizado en el cromosoma Xq28⁸. Al estar ligado al cromosoma X, en el caso de los varones, es prácticamente letal. Hace unos años se pensaba que únicamente las niñas con SR llegaban a nacer, ya que, en los varones, al poseer sólo un cromosoma X, la manifestación de la mutación resulta mucho más agresiva. Sin embargo, actualmente se ha comprobado que existen varones con encefalopatías graves secundarias a mutaciones en los genes implicados en el SR. En estos casos, los niños no suelen sobrevivir más de 2 años⁵. Por ello, en este trabajo se hablará de niñas con RTT.

Hasta el momento, ha existido controversia referente a si el SR es un trastorno de espectro autista o no. Aunque se ha demostrado que el síndrome presenta características autistas, su relación social y comunicación no difiere significativamente de las niñas no autistas con nivel cognitivo similar⁸. Además, con el paso del tiempo, las afectadas se suelen volver más sociales. Por ello, ya no figura como trastorno de espectro autista en la quinta edición de *Diagnóstico y manual estadístico de trastornos mentales* (DSM-V)⁵.

Las características clínicas se enmarcan en 4 etapas típicas de la evolución del SR. La etapa 1, describe 6 meses de desarrollo normal, seguido de microcefalia y estancamiento del desarrollo. En esta etapa, las anomalías de desarrollo comienzan a manifestarse como hipotonía leve, mala succión o llanto débil. En el estadio 2 (de 1 a 4 años) se produce una rápida regresión del desarrollo, con aparición de características autistas, pérdida del lenguaje, pérdida de los movimientos intencionados de la mano y aparición de estereotipias. El estadio 3 (de 2 a 10 años) se caracteriza por una restitución parcial de las habilidades perdidas, convulsiones (del 30-80%), empeoramiento de la apraxia, ataxia, espasticidad, anomalías respiratorias, reflujo gastroesofágico (15%) y labilidad emocional. La etapa 4 describe un mayor deterioro motor, atrofia muscular, rigidez, cifoescoliosis y pérdida de la deambulacion⁸.

En este contexto, de manifestaciones clínicas tan diversas, es esencial un enfoque interdisciplinar. El tratamiento médico, por un lado, se basará en el uso de fármacos para controlar problemas como la epilepsia, los trastornos del sueño o los problemas

gastrointestinales, y por otro, se encargará de realizar las cirugías necesarias en casos de escoliosis graves o deformidades. La fisioterapia, la terapia ocupacional y la logopedia también deben estar presentes en el marco terapéutico. Específicamente, la fisioterapia tiene una gran importancia, puesto puede evitar que progresen muchas de estas alteraciones, consiguiendo una mayor funcionalidad e independencia y mejorando así la calidad de vida tanto del paciente como de las personas que le rodean. Además, previene complicaciones musculoesqueléticas y respiratorias, reduciendo así los costes socio-sanitarios.

Marco teórico. El síndrome de Rett.

Etiología:

El SR puede producirse por diferentes mecanismos genéticos que involucran mutaciones en genes del cromosoma X. Típicamente se asocia con mutaciones en el gen MECP2 localizado en el cromosoma Xq28. El gen MECP2 es el responsable de la producción de la proteína metilcitosina de enlace 2 (MeCP2), y debido a su mutación se producen cantidades inadecuadas de ésta; hecho directamente relacionado con los problemas de desarrollo neurológico típicos de este síndrome. Se han descrito más de 200 mutaciones diferentes en el gen MECP2 asociadas al SR. Sin embargo, R106W, R133C, T158M, R168X, R255X, R270X, R294X, R306C y la delección C-terminal son las más comunes. Estas 8 mutaciones son responsables del 80% de los casos⁹. Aunque las mutaciones en el gen MECP2 son las más habituales (forma típica), también se han descrito mutaciones en el gen CDKL o FOXP1 en un 5% de los casos (formas atípicas)⁸. Dentro de estas formas atípicas encontramos⁸:

1. SR congénito: se trata una variante muy severa en la cual el periodo “aparentemente normal” está completamente ausente, lo que dificulta el diagnóstico.
2. Variante de Ronaldo: se caracteriza por la presencia de microcefalia intrauterina.
3. Fenotipo de Angelman: en este caso, presentan características similares a los diagnosticados con síndrome de Angelman. Por lo general, muestran una mejor calidad de movimiento y una peor participación social¹⁰.
4. SR tardío
5. Variante de Zapella (variante de habla preservada): en esta forma se conserva parcialmente el lenguaje.
6. Forma Fruste: Se trata de una forma con características clínicas más leves. La sintomatología aparece más tarde (alrededor de los 2-3 años). Por lo general, presentan una reducción del perímetro craneal más leve, un mejor uso de la mano y estereotipias menos marcadas¹⁰.
7. Variante de Hanefeld (variante de convulsión temprana): en esta forma, la epilepsia aparece precozmente.

Pese a tratarse de un trastorno genético, aproximadamente el 99,5% de los casos son esporádicos, produciéndose por una mutación de novo en el embrión. Por lo tanto, tan sólo en un 0,5 % de los casos la mutación es heredada¹⁰.

Fisiopatología y neuropatología:

La función más importante del gen MECP2 es su rol transcripcional, capaz de incrementar o disminuir la transcripción de genes activos. Las mutaciones de este gen conllevan consecuencias en la expresión de genes específicos implicados con el desarrollo y supervivencia neuronal. Se ha demostrado, que el gen MECP2 influye en la expresión del factor neurotrófico derivado del cerebro (BDNF), el cual está relacionado con la organización sináptica, la plasticidad cerebral y la memoria a largo plazo¹⁰.

El cerebro de las niñas con SR es más pequeño que el de individuos sanos. Éste corresponde al 60-80% del peso esperado en mujeres sanas de la misma edad. Las células que se encuentran en la corteza, tálamo, ganglios basales y áreas del hipocampo se asemejan a las del cerebro inmaduro de un niño¹⁰. Además, presentan una disminución en las espinas y árboles dendríticos, y a partir de la segunda década de la vida se produce una leve pérdida neuronal y gliosis no específica. Se postula, que la formación de conexiones neuronales en todo el cerebro es deficiente, lo que explica la baja actividad cerebral de estas niñas ¹⁰.

Diagnóstico

A pesar de la alta especificidad y sensibilidad genética, el diagnóstico del SR continúa siendo clínico debido a su forma característica de presentación y desarrollo ¹⁰. No obstante, en las formas atípicas, la clínica es variable y hacer un diagnóstico diferencial puede resultar complicado⁹.

Para diagnosticar este síndrome no se requieren obligatoriamente mutaciones específicas del gen MECP2, ya que se ha comprobado, que un 3-5% de las personas que cumplen estrictamente los criterios clínicos de SR típico, no tienen mutaciones identificadas en este gen. Además, para más complicación, también se han identificado mutaciones en MECP2 en individuos que no tienen las características clínicas del SR¹¹. Por tanto, mutaciones en el gen MECP2 no son sinónimo de SR, ni criterio suficiente para establecer su diagnóstico. Los criterios diagnósticos clínicos, necesarios para confirmar la afectación, fueron establecidos en 2002 por Hagberg y colaboradores, y posteriormente, en 2010, revisados y simplificados por la Rett Consortium. Estos criterios se establecieron tanto para la forma típica como para la atípica ¹¹. Criterios diagnósticos de 2010 (Tabla 1).

La edad media de inicio de los síntomas es de 1,5 años y la edad media de diagnóstico clínico en Estados Unidos es de 2,7 años en la forma típica y 3,8 años en la atípica ⁴.

Valoración:

Es importante la valoración funcional de la paciente, en relación a la edad y el estadio en que se encuentra, para que sea posible el planteamiento de un tratamiento concreto, con objetivos realistas dentro de un programa de fisioterapia. La colaboración de la familia, así como la coordinación del equipo médico resulta fundamental. Cada profesional debe estar informado de la intervención del otro, con el fin de proporcionar una actuación integral. La valoración debe ser continua, adaptando en cada momento la estrategia terapéutica a seguir.

Disponer de una forma objetiva de valoración de las alteraciones funcionales resulta importante para cuantificar las distintas manifestaciones y poder llevar a cabo reevaluaciones, con la finalidad de medir los cambios fruto de la intervención. Sin embargo, el uso de escalas validadas en estas niñas, se complica por la falta de comunicación expresiva y el deterioro cognitivo. Pese a esto, se suelen utilizar las siguientes escalas de valoración:

1. Escalas de valoración emocional y conductual: *Motor Behavioural Assessment, Rett Syndrome Behavioral Questionnaire (RSBQ), Anxiety Depression and Mood Scale, The Vineland Adaptive Behaviours Scale* y *Rett Clinical Severity Score*¹².
2. Escalas de valoración de la motricidad gruesa: *Gross motor scale (RSGMS)* o *Functional Mobility scale*¹³.
3. Escalas de valoración manual: *Motor Behavioural Assessment* o *Hand apraxia scale*¹⁴.
4. Escala de independencia funcional: *Functional Independence Measure of children*¹⁴.

Manifestaciones clínicas principales:

Manifestaciones sensoriomotoras: son las manifestaciones que se abordarán principalmente desde el ámbito de la fisioterapia y requerirán una valoración exhaustiva por parte del fisioterapeuta. Se debe, como se acaba de mencionar, hacer uso de aquellas escalas validadas, para disponer de datos objetivos. Dentro de estas manifestaciones sensoriomotoras encontramos:

1. Estereotipias manuales

Las estereotipias manuales aparecen durante el periodo de regresión, simultáneamente a la pérdida de la función manual y son un sello característico del síndrome. Se definen como movimientos involuntarios, repetitivos y aparentemente sin sentido. A menudo, permiten realizar actividades de la vida diaria (AVD), sin embargo, en algunos casos son excesivas y pueden llegar a ser autolesivas (roces excesivos mano con mano, morderse las manos o golpes manos-cabeza)¹⁵. Estos movimientos se intensifican en situaciones de ansiedad y sólo se detienen al dormir. La estereotipia más común es la de lavado.

Las habilidades manuales parecen estar influenciadas por la edad y el genotipo. Las niñas con mutación p.R168X o p.R270X, generalmente tienen peor función manual, mientras que aquellas con mutación p.R133C, p.R294X o p.R306C tienen una mejor función manual ¹⁵.

2. Tono muscular

En las niñas con SR, por lo general se produce un cambio gradual del tono. Al nacer, presentan un tono muy bajo o incluso hipotonía, que evoluciona hacia un tono muscular alto, espasticidad y/o rigidez. Alrededor de un 30% mantendrá el tono bajo, un 40% presentará espasticidad y el resto pasará a tener un tono fluctuante (distónicos)¹⁶. Este tono muscular fluctuante, acompañado de la apraxia y la ataxia afectará gravemente a la postura y a la estabilidad de la persona.

3. Acortamiento muscular

El acortamiento muscular suele darse en aquellos músculos que presentan un tono más alto de lo normal. Aunque inicialmente el tono en estas niñas es bajo, con la edad tiende a aumentar gradualmente. El primer músculo influenciado por el tono alto, suele ser el gastrocnemio, el cual puede terminar produciendo un pie equino. Otros músculos que tienden a acortarse son los aductores y los flexores de cadera, sobre todo en aquellas personas en silla de ruedas ¹⁰.

4. Problemas ortopédicos

❖ Escoliosis:

La escoliosis ha sido reconocida como un problema importante en el SR. En 2010, los resultados del Estudio de Historia Natural de los EEUU, revelaron que la escoliosis estaba presente en más del 85% de los casos a la edad de 16 años⁷. Como factores de riesgo en su aparición se han identificado la incapacidad de andar sin apoyo, la torpeza en las manos, las dificultades respiratorias y las alteraciones del inicio de la pubertad⁷.

Se aconseja realizar cirugía correctora cuando la curva espinal supere los 50 grados, para permitir la ambulación y mejorar la función respiratoria¹⁰.

Al igual que ocurre con las estereotipias manuales, el genotipo resulta clave en la aparición de la escoliosis. Aquellas mutaciones asociadas con mayor gravedad de fenotipo tienen una probabilidad mucho más alta de necesitar una cirugía correctora. Sin embargo, aquellas con una gravedad clínica más baja, específicamente R133C, R294X Y R306C no suelen presentar escoliosis (menos de 15%)⁷.

❖ Cifosis:

Los movimientos estereotipados de las manos, hacen que la cintura escapular esté adelantada y en muchas ocasiones se produzca un acortamiento muscular en la cara anterior del tórax, que favorece la aparición de cifosis¹⁰.

❖ Inestabilidad de cadera:

Este problema suele presentarse en las niñas que no tienen la capacidad ambulatoria¹⁰.

❖ Deformidad de los pies:

Las posturas mantenidas, junto con la falta de movilidad y el aumento de tono, favorecen las deformidades de los pies; siendo muy habitual el pie equino. Es más común encontrarlas en usuarios de sillas de ruedas y gravemente afectadas¹⁰.

5. Dispraxia

En las niñas con SR, hay una alteración en el procesamiento de la información al realizar una tarea (bien al recordar experiencias previas o bien al planificar cómo se llevarán a cabo). Les resulta difícil convertir una intención en una acción. Se ha observado que muchas niñas se pasan mucho tiempo mirando un objeto, antes de decidir agarrarlo. Sin embargo, los movimientos más automáticos y espontáneos, como rascarse o frotarse los ojos los realizan con mayor facilidad¹⁵.

6. Alteración en la ambulación

La mayoría comienzan a gatear más tarde y de forma anormal. La marcha de aquellas que logran caminar es una marcha atáxica, con una amplia base de sustentación y rodilla en extensión¹⁰. Con el paso del tiempo, suelen acabar perdiendo la marcha.

7. Alteración del equilibrio y la coordinación

Debido a la apraxia, el tono muscular alterado y el pobre control muscular que se deriva de la ataxia, les resulta difícil manejarse en ciertas tareas, como bajar y subir escaleras, andar por terrenos irregulares o correr¹⁰.

8. Alteración del esquema corporal

En las niñas con SR se produce una alteración del esquema corporal debido a que presentan alteraciones sensoriales e inmadurez de las funciones cerebrales. Esta alteración del esquema corporal suele dar como resultado el miedo al movimiento; también muy habitual en estas niñas¹⁰.

9. Alteración sensorial:

La evidencia sugiere que las personas con SR muestran dificultades para recibir, descifrar y procesar estímulos externos. En el estadio 2 (de regresión), muestran agitación extrema ante estímulos externos; por lo tanto, en esta etapa deben favorecerse los ambientes tranquilos y la estimulación reducida¹⁰.

El papel de la fisioterapia en la prevención y tratamiento de las distintas manifestaciones aquí explicadas, cobra gran importancia para lograr una mayor independencia y funcionalidad. Existen diferentes tratamientos fisioterápicos, dependiendo de la manifestación a tratar. La teoría neurocognitiva, la estimulación multisensorial, o métodos más centrados en el tratamiento musculoesquelético son utilizados como herramientas terapéuticas en estas niñas. El abordaje fisioterápico se explicará con más detalle en el apartado de resultados y discusión.

Otras manifestaciones ([Tabla 2](#)).

Objetivos del trabajo

Esta revisión pretende principalmente verificar la utilidad de la fisioterapia en el SR. Evaluando, cuáles son los tratamientos fisioterápicos recogidos en la bibliografía de los últimos años y qué estrategias resultan más efectivas dependiendo de la manifestación clínica a tratar. Para ello, es necesario tener clara la evolución y manifestaciones del síndrome, y cuáles de éstas se pueden abordar desde la fisioterapia.

Como objetivo secundario se busca determinar futuras líneas de posible investigación dentro del ámbito de la fisioterapia y hacer recomendaciones para la práctica clínica.

METODOLOGÍA

Se ha realizado una revisión bibliográfica sobre el tratamiento fisioterápico en el SR. Para ello, se han hecho una serie de búsquedas en las bases de datos Pubmed, Cochrane library y Uptodate. También se realizó una búsqueda en la base de datos PEDro y en el buscador Bucea UCM.

Inicialmente, se seleccionaron artículos de los últimos diez años; pero debido a la escasez de resultados, la búsqueda se amplió a quince. Como filtro de idioma, se utilizó el castellano, el inglés y el francés, siendo todos los artículos utilizados en la parte de resultados en inglés. Se rechazaron trabajos con n=1 y los llevados a cabo en animales.

Primeramente, en la búsqueda en Pubmed, se combinaron los términos "Rett syndrome AND rehabilitation*", "Rett syndrome AND physical therapy" y "Rett syndrome AND physical activity".

Posteriormente, se llevó a cabo una búsqueda indirecta por autor y año, incluyendo a uno de los autores con más publicaciones relacionadas con el tratamiento del SR.

Finalmente, se realizó una búsqueda en la Cochrane Library con el término "Rett syndrome AND rehabilitation".

Las características de cada uno de los artículos analizados se encuentran en la [tabla 4](#).

RESULTADOS

De la búsqueda en la base de datos PEDro y en el buscador Bucea UCM no se obtuvieron resultados relevantes; por lo que todos los artículos seleccionados provienen de las bases de datos Pubmed, Cochrane library y Uptodate.

En la primera búsqueda realizada en Pubmed, se obtuvieron 41 resultados, de los cuales se descartaron 36 por no ceñirse al tratamiento fisioterápico y se seleccionaron los otros 5. En la segunda búsqueda se obtuvieron 19 resultados, de los que se seleccionaron 2. En la última búsqueda se obtuvieron sólo 4 artículos diferentes y entre ellos sólo se seleccionó uno. De esta forma se obtuvieron los primeros 8 artículos.

Posteriormente, en la búsqueda indirecta por autor, se utilizaron los términos exactos de: "Lotan M (*Author*) AND (*Date-Publication*)" y se fue probando con fechas de distintos años. De esta manera se seleccionaron los otros 3 trabajos.

A continuación, se realizó la búsqueda en la Cochrane Library y se obtuvo el último estudio. Referente al buscador Uptodate, en él se encontraron los mismos resultados que en los otros buscadores.

Tras realizar la selección y hacer una primera lectura de la bibliografía, ésta se dividió en varios bloques, dependiendo del enfoque del tratamiento. El primer bloque aúna los trabajos dedicados al entrenamiento cognitivo y el aprendizaje motor (2 ensayos clínicos), el segundo comprende aquellos estudios en los que se utilizan ayudas tecnológicas (2 series de casos), el tercero está dedicado a la actividad física (1 ensayo clínico y 1 serie de casos) y el último a revisiones sistemáticas y guías de práctica clínica en las que se mezclan diversos tratamientos (3 revisiones y 2 guías de práctica clínica). Por tanto, se han utilizado 12 publicaciones detalladas en la parte de resultados.

La búsqueda se ha resumido en un diagrama de flujo que se adjunta en el [Gráfico 1](#).

Actualmente, la literatura referente al tratamiento del SR es extremadamente limitada. Por ello, la mayor parte de los estudios encontrados están realizados con muestras muy pequeñas, y con una evidencia determinada, en muchos casos, por la experiencia clínica. Por tanto, posteriormente, se realizará un análisis crítico de los mismos.

El tratamiento fisioterápico del SR está enfocado a normalizar el tono muscular, mantener los recorridos articulares, estimular la actividad manual, mejorar el equilibrio y la coordinación, evitar y prevenir deformidades articulares, evitar displasias y luxaciones de cadera, mejorar la conciencia corporal, reducir la apraxia, las consecuencias derivadas de la ataxia y mejorar la capacidad cardiovascular¹⁶. El cumplimiento de estos objetivos se logra con las diferentes modalidades terapéuticas que se exponen a continuación. No obstante, como se acaba de

mencionar, hay que considerar que existe una limitada evidencia científica de los diferentes tratamientos que se presentan.

Entrenamiento cognitivo y aprendizaje motor

Las niñas con SR presentan un importante trastorno cognitivo. Para mejorar habilidades cognitivas como la memoria, la atención, la capacidad de abstracción o el lenguaje, se han comenzado a plantear actividades basadas en el entrenamiento cognitivo.

En 2016 se llevó a cabo un ensayo clínico¹⁷ con el objetivo de estudiar si el entrenamiento cognitivo podía modificar el comportamiento y la actividad cerebral en personas con SR. En este estudio participaron 34 chicas con SR con edades comprendidas entre los 5 y los 36 años. La muestra se dividió en 2 grupos: el grupo experimental y el control. El grupo experimental estaba compuesto por 21 participantes, las cuales, además del tratamiento habitual, llevaron a cabo un programa de entrenamiento cognitivo de larga duración (ELD). El grupo control, formado por las otras 13 participantes, sólo llevó a cabo el tratamiento habitual, sin someterse al entrenamiento cognitivo. Las participantes se encontraban en la etapa clínica 3/4 y todas ellas presentaban un importante retraso mental. El entrenamiento cognitivo consistía en una tarea de discriminación. La niña debía elegir entre 2 estímulos diferentes de la misma categoría semántica (2 animales, 2 frutas, 2 juguetes etc.) Se presentaron 5 objetivos junto con 5 distractores (objetivos: pollito, kiwi, cara feliz, zapatos y tambor; distractores: perro, manzana, cara triste, autobús y raquetas). El examinador pedía a la niña que mirara uno de los objetivos de la pantalla. Por ejemplo, ¿dónde está la chica? Durante esta actividad, se registró la actividad ocular y la actividad eléctrica cerebral mediante una electroencefalografía (EEG). La estructura llevada a cabo en el estudio fue: ABA-B-ABA; siendo la fase A la parte de evaluación y la fase B el entrenamiento cognitivo. El primer día, ambos grupos (control y experimental) se sometieron al mismo procedimiento (etapas A-B-A). Éste comenzó con una evaluación de base (fase A) en la que cada niña realizó la prueba de discriminación entre 2 objetos, presentando un objetivo y un distractor. Cada elemento se mostró 5 veces y la posición espacial del objetivo y el distractor se aleatorizó. Tras esto comenzó la fase B (fase de entrenamiento de corta duración =ECD). En esta fase el examinador debía conseguir que la niña dirigiera la mirada hacia el objetivo. Esto se realizó de 3 maneras: a) nombrándolo, b) en el caso de que con nombrarlo no fuese suficiente, el examinador lo señalaba con el dedo o emitía un sonido cerca del estímulo correcto, c) si tras nombrarlo y señalarlo seguía sin dirigir la mirada, el examinador fijaba la cabeza de la niña para concentrar su mirada. En esta etapa, al igual que en la fase A, cada objetivo se asociaba a un distractor de la misma categoría semántica, pero en este caso, el examinador proporcionaba un refuerzo verbal cuando la niña daba la respuesta correcta. Si la niña no contestaba, o daba una respuesta incorrecta, el examinador no proporcionaba ningún comentario. Inmediatamente después, se repitió el mismo procedimiento que en la fase A, registrando los movimientos oculares y las grabaciones del EEG, para evaluar los cambios inducidos por el entrenamiento. A partir del

segundo día, sólo el grupo experimental repitió el entrenamiento, el cual duró 5 días consecutivos, aproximadamente 30 minutos/día (ELD). Cuando la niña aprendía a discriminar sin dificultad, se presentaba un distractor de dificultad creciente (el primer día se presentaba un distractor neutral, el segundo un paisaje y el tercero un distractor de la misma categoría semántica) (Gráfico 2). Al quinto día, todas las niñas de ambos grupos, repitieron el procedimiento del primer día (A-B-A). Durante cada fase, se calcularon los siguientes parámetros: la longitud de fijación de la mirada (LF); que es la cantidad de tiempo que la niña pasa mirando al objetivo, el recuento de fijaciones (RF); que es el número de veces que la niña mira el objetivo y el tiempo que transcurre hasta la primera fijación (TF); que es el tiempo que pasa la niña antes de mirar el objetivo por primera vez. También se analizó la actividad cerebral mediante un EEG. Los resultados de este estudio muestran que tras el periodo de corto entrenamiento (fase B), no hubo cambios significativos en los parámetros oculares en ninguno de los 2 grupos. Sin embargo, durante ELD, se observó un efecto significativo en el grupo experimental, tanto en TF; el cual disminuyó ($p < 0,001$), como en LF; la cual aumentó ($p < 0,001$). En el grupo control no hubo diferencias significativas ni en LF ni en TF. Referente a las modificaciones en el EEG durante la fase de ELD se observó que, en el grupo experimental, la actividad beta aumentó significativamente en la parte frontal derecha, en la parietal izquierda y en la occipital derecha. Sin embargo, la actividad theta disminuyó significativamente en la parte frontal izquierda y en la región parietal. En el grupo control no se encontraron diferencias significativas. Se sabe que la actividad beta está directamente relacionada con la atención sostenida, por lo que podemos suponer que la atención aumentó en el grupo experimental. Por otro lado, hay que señalar que la actividad theta está aumentada habitualmente en niñas con SR, por lo que su disminución se correlaciona con una mejor atención y actividad conductual. Por lo tanto, durante ELD, se puede concluir que las chicas estuvieron más atentas, miraron más rápidamente el estímulo (disminución de TF) y durante más tiempo (aumento de LF). Con estos datos, este estudio sugiere que el entrenamiento cognitivo es una forma prometedora para mejorar los comportamientos y la actividad cerebral en niñas con SR.

La teoría de aprendizaje motor estudia cómo se aprenden los nuevos movimientos y cómo se modifican los antiguos (ya realizados). Comprende estrategias relacionadas con el entrenamiento de procesos perceptivos, cognitivos y motores. En este contexto, el aprendizaje de habilidades funcionales, implica la aplicación de habilidades motoras en tareas concretas, dentro de un entorno y contexto específico, que favorezca la capacidad del individuo de percibir, planificar e integrar las informaciones necesarias para realizar la tarea¹⁵. Siguiendo este modelo y con la hipótesis de que podría resultar beneficioso en niñas con SR, se han llevado a cabo algunos estudios.

En 2014, se realizó una revisión¹⁵ sobre cómo mejorar la función manual en niñas con SR, y ya por ese entonces, aunque con una bibliografía extremadamente limitada, se sugería el uso de la

teoría de control motor como posible herramienta para mejorar las habilidades manuales y reducir las estereotipias. En este estudio se plantean una serie de estrategias relacionadas con el propio individuo, como dejar el tiempo necesario para realizar la tarea, establecer comunicación mediante la mirada, dar espacio para permitir el movimiento, elogiar los logros, utilizar la estimulación sensorial adecuada para lograr la atención en las manos, frotar las manos, o proporcionar recompensas apropiadas como música. También plantean estrategias relacionadas con la acción, como identificar las actividades significativas, practicar actividades de la vida diaria, proporcionar diferentes opciones para mejorar la capacidad de elección, o usar objetos tridimensionales como juguetes para practicar el agarre. Por último, plantean estrategias relacionadas con el ambiente, como asegurarse del correcto posicionamiento de la niña al hacer el ejercicio, usar férulas para reducir estereotipias, utilizar utensilios de comida y bebida modificados, reducir las distracciones para optimizar el aprendizaje, trabajar con los padres y otros profesionales, o crear un entorno proactivo con oportunidad para la actividad física, la hidroterapia o la hipoterapia.

En 2018, Downs J et al. realizaron un ensayo clínico aleatorizado con cuña escalonada¹⁸ en niñas con SR, en el que se examinan los efectos que puede aportar un programa de enriquecimiento del medio. Éste, analiza las repercusiones sobre las habilidades motoras gruesas y sobre los niveles de la proteína BDNF. Secundariamente, estudia los efectos sobre la calidad del sueño y el humor de las participantes. La muestra del estudio estaba formada por 12 niñas con edades comprendidas entre los 1,5 y los 5,2 años. Cada una de estas niñas presentaba una mutación diferente en MECP2. El programa se llevó a cabo en sesiones de 2-3 horas, 6 días a la semana, durante 6 meses, todas ellas supervisadas por un fisioterapeuta. La intervención consistía en proporcionar un entorno sensoriomotor rico, con múltiples actividades previamente seleccionadas para mejorar las habilidades motoras gruesas. Las actividades se centraron particularmente en el equilibrio y la deambulación. Se siguieron los principios del aprendizaje motor, aportando oportunidades variadas y retroalimentación tanto intrínseca como extrínseca. Además, los periodos de descanso se establecieron juiciosamente. Cada actividad se complementaba con estimulación visual (juguetes), auditiva (canciones o elogios), de sabor (comida), vestibular (cambios de equilibrio) o táctil (caminar sobre diferentes texturas) ([Gráfico 3](#)). Las habilidades motoras gruesas fueron grabadas y medidas en el periodo de base y en intervalos de 2 meses durante el periodo de intervención. Éstas, se midieron con la escala *Rett Syndrome Gross Motor Scale* (RSGMS). También se midieron los niveles de BDNF en sangre en el periodo de base y tras los 6 meses de intervención. La calidad del sueño se evaluó mediante una subescala (DIMS) dentro de la Escala *Sleep Disturbance Scale for Children* (SDSC), y el estado de ánimo mediante una subescala dentro del *Rett syndrome behavioral questionnaire* (RSBQ) completado por los padres. Los resultados muestran que en comparación con los datos de base, la puntuación de la RSGMS aumentó significativamente (3,4 puntos después de 2 meses, 5,7 a los 4 meses y 8,2 puntos a los 6 meses de tratamiento). Respecto a los niveles de

BDNF, éstos también aumentaron significativamente (321,4ng/ml después de los 6 meses). Tanto las puntuaciones de las subescalas DIMS y RSQBQ se mantuvieron similares al periodo de referencia. Destacar que aquellas niñas que habían sufrido el periodo de regresión a una edad tardía y que generalmente presentaban mutaciones de MECP2 con gravedad clínica más leve, obtuvieron mayores cambios en las habilidades motoras. De este estudio se concluye, que el aprendizaje motor, complementado con experiencias sociales, cognitivas y sensoriales tiene efectos positivos en el funcionamiento motor en el SR y se puede realizar de manera segura en estas niñas. Este es el primer ensayo que estudia los niveles de BDNF en sangre tras una intervención en niñas con SR. Resulta interesante el hecho de que aumenten significativamente, ya que esto sugiere mayor crecimiento neuronal, eficacia sináptica y neuroplasticidad. No obstante, no se sabe si el aumento de BDNF en sangre tuvo un efecto real en los tejidos cerebrales. Sin embargo, es alentador el aumento paralelo en las habilidades motoras gruesas y la evidencia ya constatada de que el BDNF en suero puede cruzar la barrera hematoencefálica en animales. Otra limitación del estudio es la falta de evidencia referente a la duración del tratamiento; ya que no sabemos si un tratamiento más largo conseguiría mayores ganancias.

Ayudas tecnológicas

En 2015, con el fin de promover la interacción con el medio y la toma de decisiones; las cuales a menudo están afectadas en niñas con SR, Stasolla F et al. llevaron a cabo un estudio¹⁹ en el que utilizaron ayudas tecnológicas y estudiaron los cambios producidos en las estrategias constructivas y de elección. Por otro lado, también se evaluaron los efectos sobre las conductas estereotipadas y el estado de ánimo de las participantes. Este estudio sigue el planteamiento de aprendizaje motor. Participaron tres niñas con SR, con edades comprendidas entre los 9 y los 12 años. Las tres presentaban aislamiento, pasividad, comportamientos estereotipados y discapacidad intelectual. Las sesiones se llevaron a cabo en habitaciones tranquilas de las respectivas casas de las participantes. Para diseñar la intervención, lo primero que se hizo fue seleccionar los estímulos preferentes de cada participante. Tras esto, comenzaron las sesiones, las cuales duraban 10 minutos, se realizaban de 2 a 4 veces al día dependiendo de la disponibilidad, 4 días a la semana, durante 6 meses. En total cada participante recibió 225 sesiones. La intervención consistía en situar en una mesa 3 contenedores con objetos fuera. Cada contenedor disponía de un sensor conectado a un ordenador. Al insertar la niña el objeto, recibía una respuesta diferente en cada uno de los contenedores. Por lo que dependiendo del estímulo que quisiera obtener, tendría que elegir un contenedor u otro, potenciando así su capacidad de elección. Inicialmente se recopilaron los datos de base, haciendo insertar un objeto en cada contenedor por separado. Estos datos se recolectaron en 15 sesiones; 5 para cada contenedor. En esta fase de recolección de los datos de base, al insertar la niña el objeto, no se obtenía ninguna respuesta. Tras esto, se llevó a cabo la primera intervención, en la que sólo estaba disponible el contenedor de la izquierda. Al insertar en éste el objeto, la participante

recibía 10 segundos de su canción favorita. En la segunda fase de intervención sólo estaba disponible el contenedor central y al insertar aquí el objeto, recibían 10 segundos de su vídeo favorito. En la tercera fase de intervención estaban disponibles tanto el contenedor de la izquierda como el central; ambos separados por 30 cm. De esta manera, la participante tenía que elegir según quisiera recibir o bien la canción o bien el vídeo. En la cuarta fase de intervención, sólo estaba disponible el contenedor de la derecha y al insertar el objeto en éste, la participante recibía durante 10 segundos luces de colores con sus formas favoritas. Finalmente, en la última fase de intervención, todos los contenedores estaban disponibles y las participantes tenían que elegir entre las 3 opciones. Cada niña se decantó claramente por un tipo de estimulación concreta acorde a sus preferencias. Cada fase de intervención constó de 40 sesiones. Los parámetros medidos fueron el número de objetos que insertaban en cada contenedor, el número de periodos con conductas estereotipadas y el índice de felicidad, analizado mediante las respuestas de la niña (sonrisas, palabras, gestos etc.). Los resultados mostraron un aumento en el número de objetos insertados durante las fases de intervención en comparación con la fase de recopilación de los datos de base. Además, conforme pasaban a la siguiente fase, el rendimiento (número de objetos insertados) iba aumentando. Por otro lado, las tres niñas disminuyeron los comportamientos estereotipados, sobre todo durante las fases en las que estaban disponibles más de un contenedor. También aumentaron los índices de felicidad registrados por los observadores, lo que demuestra que todas disfrutaron las sesiones. Los resultados de este estudio sugieren que las ayudas tecnológicas, planteadas dentro de un contexto, pueden ser efectivas para mejorar las capacidades constructivas y la autodeterminación. Además, la mejora en el estado de ánimo y las estereotipias también debe ser considerado.

Ya en 2013, Stasolla F et al. habían publicado un estudio similar²⁰ utilizando también ayudas tecnológicas, para promover respuestas adaptativas implicadas en la manipulación y en la marcha. Se llevó a cabo en tan sólo 2 niñas de 12 y 17 años. La estructura de la intervención fue exactamente igual que la descrita en el anterior ensayo. Lo único diferente en este estudio, es que la estimulación se realiza mediante una vibración y se produce tras dar 3 pasos o tras mover un objeto dispuesto en una mesa. Los resultados de este estudio concluyen en un aumento del rendimiento; tanto en la manipulación como en la marcha en las fases de intervención, en una disminución de comportamientos estereotipados y en una mejoría en el estado de ánimo de las participantes. Otra diferencia respecto al ensayo anterior, es que no se pretende mejorar la capacidad de elección, sino mejorar el rendimiento tras una estimulación percibida por la niña como positiva.

Estimulación multisensorial (método Snoezelen)

El método Snoezelen consiste en utilizar una sala multisensorial en la que se controlan los estímulos sensoriales, adaptándolos a las necesidades de cada individuo. Las niñas con SR tienen dificultades para interactuar con el medio y consecuentemente, para organizar las

informaciones. El ambiente multisensorial ayuda a despertar el interés para que la niña comience a explorar, y éste, es el primer paso hacia el aprendizaje²¹.

Para aunar toda la información referente a este método se realizó en 2005 una revisión²¹. En esta publicación se habla de la importancia del terapeuta, ya que debe ser él, el que debe evaluar a la paciente y establecer unos objetivos medibles antes de comenzar la terapia. De la misma forma, será el encargado de crear el ambiente de acuerdo a las necesidades y preferencias de la niña. Durante la terapia, deberá conseguir que la paciente se sienta aceptada incondicionalmente y proporcionar las ayudas necesarias para que pueda organizar las informaciones. Destacan la importancia del refuerzo verbal. En la habitación se incorporan estímulos somestésicos, vestibulares, vibratorios, visuales, acústicos, olfativos y gustativos. Realmente, no se han hecho estudios directos en niñas con SR utilizando esta terapia. Sin embargo, mediante estudios llevados a cabo en personas con alteraciones cognitivas y neurológicas, la revisión sugiere que podría ser un método efectivo para reducir la agitación, para mejorar las habilidades manuales, prevenir problemas ortopédicos, reducir el miedo al movimiento y ayudar a que la niña con SR organice mejor las informaciones sensoriales. Se recomienda principalmente en la fase 2 (de regresión), ya que suele ser la etapa de mayor agitación y confusión.

Actividad física

Las niñas con SR tienen, como ya se ha explicado previamente, un mayor riesgo de desarrollar enfermedades asociadas a un estilo de vida sedentario, como enfermedades coronarias o accidentes cerebrovasculares. Ya desde 1989, algunos autores como Vaccaro y Mahon empiezan a sugerir en sus estudios que la actividad física puede prevenir estos problemas a largo plazo. Sin embargo, otros estudios^{22,23}, sugerían que las personas con SR presentaban anomalías en el intervalo QT y las ondas T y esto podía dar lugar a muertes inesperadas durante el ejercicio. Por ello, los padres y familiares de las niñas con SR comenzaron a evitar la actividad física.

Para esclarecer qué podía aportar la actividad física en estas niñas, en 2004 se llevó a cabo una investigación,²⁴ que pretendía estudiar si el entrenamiento en cinta de correr modificaba la capacidad física, las habilidades funcionales, y si era seguro realizarlo en personas con SR. Para ello, se realizó un programa de entrenamiento en el que participaron 4 niñas con SR de 8,5 a 11 años. Todas ellas se encontraban en el estadio 3 del síndrome y tenían movilidad independiente. El programa se llevó a cabo diariamente, en sesiones de aproximadamente media hora, durante un periodo de 2 meses. El entrenamiento se realizó en cinta rodante (modelo 1400 Trimline), con velocidades adaptadas a cada individuo (0,5-1.5 km/h). La cinta se adaptó con pasamanos laterales bajos y correas de velcro para ayudar a la colocación correcta de las manos. Los parámetros que se midieron en la intervención fueron el pulso cardíaco, tanto en reposo como

durante la actividad y los cambios en las habilidades funcionales. Para evaluar estos cambios, se utilizó la escala de funcionamiento motor de 31 ítems. Se hicieron 3 pruebas para medir el cambio derivado de la intervención (la prueba 1 se realizó 2 meses antes de que se iniciara la intervención, la prueba 2 al inicio de la intervención y la 3 tras la finalización del programa de intervención). Los resultados de este estudio mostraron una reducción estadísticamente significativa ($p < 0,05$) en el pulso/minuto, tanto en reposo como durante la actividad, entre la prueba 2 y la 3. Estos resultados sugieren que hubo una mejora en la capacidad aeróbica. Las habilidades funcionales se midieron de la misma manera (pruebas 1 y 2 antes de la intervención, para evaluar mejoras espontáneas y prueba 3 al final de la intervención). Los resultados mostraron una mejoría muy significativa ($p < 0,0001$) entre la prueba 2 y 3. Cambios funcionales específicos fueron observados en la capacidad de levantarse, al caminar y al subir y bajar escaleras. Por lo tanto, este artículo concluye que, las niñas con SR pueden realizar ejercicio físico de baja intensidad, tanto para mejorar su capacidad aeróbica, como para mejorar su capacidad funcional, sin riesgo para su salud, siempre y cuando esté adaptado al individuo y bajo supervisión. Además, como resultado secundario cabe señalar, que se ha demostrado que bajar y subir escaleras está relacionado con un menor riesgo de desarrollar escoliosis, por lo que si se promueve esta actividad en niñas con SR, se estaría llevando a cabo un método de prevención de escoliosis. Aunque los resultados de este estudio son bastante prometedores, cabe destacar que la muestra es muy pequeña como para poder extrapolar los resultados.

Las personas con SR, presentan, además, un deficiente control autonómico, por lo que no sólo ha habido preocupación por la aparición de problemas cardíacos durante el ejercicio, sino por la multitud de efectos adversos que se podían derivar de esta desregulación autonómica. Para estudiar las respuestas autonómicas que se producían exactamente durante el ejercicio en estas niñas y si estas diferían de la gente sana, se llevó a cabo un ensayo²⁵ en el que se incluyeron 28 sujetos, 13 de estos con SR y 15 sanos. De las 13 chicas con SR, 5 presentaban respiración de Valsalva en reposo, todas ellas presentaban falta de ritmo al caminar en el suelo y necesitaban ayuda o instrucciones para llevarlo a cabo. El "NeuroScope"; un aparato médico, fue utilizado para medir las funciones autonómicas. Monitorizaba la frecuencia cardíaca (FC), la presión sistólica (PS), diastólica (PD), la presión arterial media (PAM), el tono cardíaco vagal (TCV), la sensibilidad cardíaca al barorreflejo (SCB), la presión parcial de oxígeno (pO_2), de dióxido de carbono (pCO_2) y los movimientos respiratorios en tiempo real. Las mediciones, además estaban sincronizadas a tiempo real con grabación. El procedimiento consistía en andar a la máxima velocidad que la paciente pudiera soportar durante 6 minutos. La velocidad elegida se mantenía sin modificar durante toda la prueba. Un día antes de llevar a cabo el test, las participantes con SR hicieron una prueba en la máquina de correr para establecer la velocidad de marcha a utilizar. Justo después fueron sometidas a un examen médico y físico. Todas las participantes con SR y menores de edad estuvieron acompañadas durante la prueba de un familiar o persona cercana. Para investigar si había diferencias entre los 2 grupos se calcularon los cambios en las

respuestas autonómicas de estar parado a correr hasta la velocidad máxima posible, después, los cambios desde que se alcanzaba la velocidad máxima hasta pasados los 3 minutos, y por último los cambios desde los 3 a los 6 minutos. Los resultados mostraron que no hubo cambios significativos entre grupos, en la FC, en la PAM y en las pO₂. Sin embargo, hubo cambios significativos en la SCB y en el TVC en el periodo inicial (desde el reposo hasta alcanzar la velocidad máxima). Apareciendo un descenso en el grupo control ($p < 0,001$ en la sensibilidad al barorreflejo y $p < 0,016$ en el tono vagal cardiaco). Sin embargo, no hubo diferencias significativas en estos niveles, ni a los 3 ni a los 6 minutos de caminata, lo que sugiere que al cabo de minutos estas respuestas se autorregulan. Referente a la pCO₂ no hubo diferencias significativas entre grupos al inicio de la prueba; pero hubo un aumento significativo de la pCO₂ tisular en el grupo control a los 3 y a los 6 minutos de la prueba ($p < 0,015$ a los 3 minutos y $p < 0,001$ a los 6 minutos). Estos resultados indican un bajo nivel de respiración aeróbica en los tejidos de las participantes con SR; lo que parece indicar una producción de energía más baja. Esto significa, que las personas con SR podrían cansarse más rápido, con resistencias físicas más bajas de lo normal en comparación con el grupo control. Respecto a los cambios observados en la respiración, de las 5 niñas que presentaban respiración tipo Valsalva en reposo, 3 de ellas normalizaron la respiración nada más empezar a caminar en la cinta. Las otras 2 la detuvieron más tarde durante la caminata. Además, la falta de ritmo y las paradas frecuentes que aparecían en las niñas con SR al andar por el suelo, no estuvieron presentes al caminar sobre la cinta. De este estudio se concluye que no hay ninguna razón para excluir a las personas con SR de las actividades físicas. Éstas, pueden caminar en cinta de correr sin presentar respuestas autonómicas preocupantes siempre y cuando se adapte la velocidad a cada individuo. No obstante, se recomienda introducir la actividad lentamente y estar atento a los posibles signos de cansancio que puedan aparecer. Aunque puede haber muchas posibles formas de realizar ejercicio, este estudio recomienda altamente caminar en cinta de correr. Señalar, que tiene algunas limitaciones como la escasa muestra de participantes o la posible influencia de los familiares y observadores; ya que esto podría modificar las reacciones. Si bien esto puede ser una posibilidad, los resultados no indicaron ningún impacto del observador en ninguna de las participantes.

Otros tratamientos:

Lotan M et al. realizaron, en 2006 una revisión¹⁶ de los principales tratamientos fisioterápicos y aspectos claves en el tratamiento del SR. En este trabajo explican la importancia del vínculo fisioterapeuta- paciente y aconsejan que, antes de comenzar la sesión de fisioterapia se debe llevar a cabo un "ritual" que ayude a la paciente a familiarizarse con el fisio y el ambiente. También aconsejan evitar las habitaciones pequeñas, o llenas de gente, ya que suelen provocar agitación en estas niñas. Respecto a la intensidad de las sesiones, no hay una regla establecida; sino que se debe ajustar según la tolerancia. Por otro lado, aconsejan incluir factores motivacionales en las sesiones, como por ejemplo música, vídeos, mascotas o incluso familiares, y permitir a la

paciente tomar control de las sesiones, dándole la oportunidad de elección de la actividad. También destacan la importancia del manejo, ya que habitualmente presentan miedo al movimiento, por lo que debemos darles aferencias verbales al moverles, hacerlo lentamente y siempre estar atentos a su expresión facial. Otro aspecto a tener en cuenta, es la respuesta retardada al dolor, que es común que presenten las personas con SR. Se debe ser cuidadoso al realizar ciertas técnicas. Tras comentar estas recomendaciones, exponen los diferentes tratamientos a realizar según la manifestación clínica a tratar. Para abordar la espasticidad, sugieren que un programa de estiramiento diario o la hidroterapia, enfatizando en movimientos lentos dentro del agua, pueden ser eficaces para ayudar a normalizar el tono. Para tratar las deformidades; frecuentemente en flexión plantar y supinación, recomiendan un programa de bipedestación sobre cuña, deambulación; a ser posible sobre cuesta, y llevar a cabo un programa preventivo mediante férulas, en cuanto se aprecien los primeros síntomas de acortamiento. También recomiendan las férulas activas nocturnas para evitar el acortamiento de gastrocnemios. Si todas estas medias fallan, se recomienda el uso de toxina botulínica o incluso cirugías, seguidas de un programa de fisioterapia intensivo. En la cadera también suelen presentar un tirón excesivo de aductores y flexores de cadera, que puede desembocar en una displasia o luxación. Para evitarlo, recomiendan un programa de posicionamiento diario en decúbito prono o con la cadera en abducción (sentado sobre un rulo), y la hipoterapia, ya que también favorece la abducción de cadera. Para tratar las escoliosis/cifosis plantean programas de ejercicio activo y cinesiterapia. Recomendán el uso de informaciones táctiles, cinestésicas y propioceptivas para lograr mejorar la alineación espinal. También recomiendan un programa de posicionamiento con posturas opuestas a la curva escoliótica, caminar y mantener la movilidad de la columna mediante movilizaciones o manipulaciones. El uso de corsés no parece haber tenido buenos resultados para reducir la progresión de la curva escoliótica en niñas con SR.

En 2014 se publicó una revisión¹⁵ acerca del abordaje de las estereotipias manuales. Este estudio, además de sugerir el tratamiento basado en el aprendizaje motor, como se explicó anteriormente, recomienda el uso de férulas de manos y codos para controlarlas. También propone la hidroterapia como medio efectivo para mejorar las habilidades manuales, reducir las estereotipias y la ansiedad de estos pacientes. Además, desarrolla un algoritmo detallado de su tratamiento, dependiendo de si las estereotipias resultan autolesivas no (Gráfico 4).

En 2009 se realizó una guía clínica²⁶ del manejo de la escoliosis basada en la experiencia clínica de un comité de expertos y en la evidencia clínica que había hasta el momento. Esta guía resalta como tratamientos con mayor evidencia: el mantenimiento de la fuerza de los extensores, el mantenimiento de la flexibilidad espinal, el intentar prolongar la bipedestación el mayor tiempo posible; intentando aumentar la distancia y el tiempo de la deambulación (como mínimo de 2 horas/día), llevar a cabo un plan de bipedestación en aquellos incapaces de andar (de al menos 30 minutos/día), mantener el rango de movimiento articular (ROM) y realizar un plan de

posicionamiento. A cerca del uso de corsés no hay consenso de si disminuyen la progresión de la escoliosis en el SR. En los casos en los cuales el ángulo de Cobb sobrepase los 40-50 grados recomiendan la fusión espinal.

Como ya se ha explicado, otro de los problemas del SR es la densidad mineral ósea disminuida, que conlleva un aumento de fracturas en estas niñas. Con el fin de abordar su tratamiento y prevenir la osteoporosis, en 2016 se publicó una guía clínica²⁷ en la que trataban este tema. Esta guía, cuenta por un lado con la evidencia clínica de los últimos años, y por el otro, con la opinión de un panel de expertos de acuerdo a su propia experiencia. En este trabajo, las terapias respaldadas por los clínicos y con mayor evidencia en lo referente a la fisioterapia fueron el aumento de la actividad física para aumentar la fuerza muscular y la densidad ósea, en los casos en los que la paciente pueda andar, aumentar el tiempo y la distancia de caminata y en aquellos casos en los que la movilidad esté limitada, realizar marcha asistida y el uso de bipedestadores al menos 30 minutos al día.

Posicionamiento y ayudas técnicas

En 2007 se llevó a cabo una revisión²⁸ sobre el posicionamiento adecuado en el SR y las distintas ayudas técnicas. Este trabajo, primeramente, analiza las ventajas que ofrecen las diferentes posturas en el tratamiento del SR, las cuales se explican a continuación ([Gráfico 5](#)):

Decúbito prono: El posicionamiento en prono es esencial, sobre todo en aquellas personas en silla de ruedas, ya que previene el flexo de cadera y las úlceras por decúbito en glúteos. Contribuye además, a normalizar el tono y fortalecer los músculos extensores de tronco; fundamental cuando haya hipotonía o cifosis. Para facilitar la postura de extensión de tronco con apoyo en manos y codos extendidos se sugiere el uso de manguitos inflables o soportes en codo.

Decúbito lateral: Esta postura favorece la elevación de cabeza, fortaleciendo los músculos inclinadores de cuello y tronco y mejorando el control de cabeza, que a menudo se encuentra afectado al inicio; cuando hay hipotonía. Cobra gran importancia en aquellos casos en los que existan acortamientos de tejidos blandos de tronco, que habitualmente desembocan en escoliosis. En estos casos se debe colocar a la persona de lado (hacia el lado de orientación de la curva escoliótica) sobre un rodillo situado sobre el costado.

Sedestación: Favorece la función manual, mejora la función pulmonar, el control motor de la boca (mejora en la alimentación y bebida), el control de tronco y cabeza, ayuda a normalizar el tono y permite una mejor socialización. Para conseguir una buena sedestación se disponen de numerosas adaptaciones de asientos. Algunas de las propuestas son: 1) Asiento lateral ("side seater"), el cual está específicamente diseñado para personas que muestren una asimetría de tronco y se recomienda su uso desde el momento en que se perciba dicha asimetría.

2) Taburete adaptado con cinchas de sujeción en MMII. Las personas con SR tienen la tendencia de dejarse caer hacia el objeto más cercano y cuando se sientan se desploman sobre el respaldo. Este asiento obliga a mantener activamente el control de tronco. 3) Sillas convencionales adaptadas en los casos en que haya escoliosis. Se eleva uno de los lados de la silla (el lado hacia el que presente la curvatura) para fomentar que el peso caiga hacia el otro lado.

Bipedestación (BP): Éste debe ser un objetivo primordial, ya que ayuda a prevenir la osteoporosis (las personas con SR tienen una baja densidad mineral ósea), previene contracturas en rodillas y caderas, normaliza el tono, mejora el flujo sanguíneo, fomenta el equilibrio, previene las displasias de cadera y mejora la función respiratoria. Por ello, si la bipedestación no se logra de forma autónoma, se debe recurrir al uso de bipedestadores. La regla básica de elección del marco de BP, es elegir aquel bipedestador que ofrezca la mínima cantidad de apoyo posible, para obligar a la persona a ser lo más activa dentro de sus limitaciones. Mientras se usa el bipedestador se recomienda incorporar un tablero de mesa para incentivar las actividades manuales. Encontramos múltiples bipedestadores dependiendo del grado de control de cabeza y tronco que tenga la paciente. 1) Plano inclinado; en personas con control de tronco y cabeza extremadamente pobre. 2) Sistema Oswestry, el cual posee un soporte rígido en pelvis y rodillas e incorpora una mesa. 3) Bipedestadores activos, que por lo general dejan la espalda libre y dan el soporte en pelvis. 4) AFOS como bipedestadores (“shin-standing frame”), que consisten en usar un AFO unido a una tabla de madera. En este caso se requiere un control completo de tronco y permite hacer ajustes, jugando con la base de sustentación, según se vaya ganando equilibrio. 5) Bipedestadores manuales en los cuales las manos se atan a 2 barras. Están diseñados para usuarios con control total de tronco pero que necesitan una ayuda para mantenerse en BP.

Marcha: al igual que la BP, es clave en el tratamiento del SR. Conseguir la deambulación implica una mejoría en la capacidad física, un mantenimiento de los recorridos articulares, una mejoría en la capacidad pulmonar y función cardíaca, una mejor percepción corporal, una mejora en la circulación sanguínea de los miembros inferiores y además una mayor independencia y autodeterminación. Resulta esencial para prevenir la escoliosis, las deformidades de los pies y los acortamientos musculares. Por ello, es un objetivo que no se debe dejar de perseguir en el tratamiento. A veces, la deambulación puede requerir ayudas técnicas como andadores adaptados. Se recomiendan andadores de 2, 3 ruedas o andadores posteriores dependiendo de las características de la persona. En los casos en los que no haya control de tronco se pueden usar andadores con soporte de tronco e incluso adaptados con cintas elásticas.

Ayudas ortopédicas: La decisión de usar ayudas ortopédicas y cuáles, debe basarse en una valoración exhaustiva llevada a cabo por un especialista. Los factores que influyen en esta decisión son el rango articular, la posición en la que se encuentre el pie, la movilidad del usuario, el nivel funcional y el grado de espasticidad o hipotonía. Algunas de las ortesis más utilizadas

son: A) Soportes rígidos a semirrígidos (SPS/MBO); los cuales ayudan a estabilizar el pie y previenen la caída del arco medial. Están diseñados para aquellas personas que presenten un tono bajo. B) Ortesis supramaleolares (SMO); las cuales evitan la pronación y supinación de pie, estabilizando más que los soportes rígidos o semirrígidos. C) Ortesis de tobillo y pie (AFOS), cuya función es estabilizar el tobillo y el pie impidiendo que éste caiga hacia flexión plantar. Mantienen el pie en 90° y se pueden usar, tanto para asistir en la marcha y bipedestación, cómo de férula nocturna para prevenir acortamientos musculares en el tendón de Aquiles y gastrocnemios. D) AFO activo, el cual tiene correas de goma que van desde el extremo superior de la férula hasta la parte anterior del pie. Las correas aplican estiramiento constante del tendón de Aquiles. Su objetivo es mejorar el ROM de la flexión dorsal y mantener la longitud del tríceps sural, para evitar la necesidad de alargamientos del tendón de Aquiles. Se debe usar en reposo²⁸.

DISCUSIÓN

Gran parte de los ensayos clínicos analizados en esta revisión sistemática presentan deficiencias metodológicas importantes, a pesar de haber sido seleccionados como los estudios de mayor calidad de los últimos 15 años en el tratamiento del SR.

Las faltas más comunes que podemos encontrar son los escasos tamaños muestrales y la falta de seguimiento de resultados a medio y largo plazo. En muchos de los casos, tampoco se estudian las diferencias dependiendo de la etapa clínica en la que se encuentre la paciente. Por otro lado, se han incluido 3 series de casos, las cuales no poseen grupo control, por lo que la intervención no puede ser comparada. La elaboración de ensayos clínicos se complica, además de por ser una enfermedad rara con escasa prevalencia, por presentar una gran variabilidad clínica dependiendo de la persona y la etapa en que se encuentre.

Actualmente, gran parte de la investigación del tratamiento del SR, va dirigida hacia la teoría de aprendizaje motor y enriquecimiento del medio. Downs J y colaboradores apuestan; como ya se ha explicado en varias publicaciones^{15,18}, por el entrenamiento basado en el aprendizaje motor y demuestran, que éste puede ser beneficioso para mejorar las habilidades motoras gruesas y las estereotipias. Coincidiendo con este planteamiento, Stasolla F et al. incorporan las ayudas tecnológicas, y obtienen resultados similares^{19,20}. Sin embargo, es importante señalar que los 2 estudios llevados a cabo con ayudas tecnológicas son series de casos, con muestras muy pequeñas y con métodos de evaluación poco objetivos, ya que algunos parámetros como los índices de felicidad y las estereotipias eran determinados por el observador. No obstante, lo que se pudo observar objetivamente en estos 2 estudios, es que el ejercicio propuesto mejoraba en ambos. Esto indica, por un lado, que el aprendizaje motor puede ser una herramienta efectiva en el tratamiento del síndrome, y por otro, que ayudas tecnológicas sencillas, como ordenadores,

pueden abrir paso a la posibilidad de trabajar desde casa, sin abandonar los principios del aprendizaje motor.

Siguiendo la línea de aprendizaje motor, en la que es extremadamente importante el ambiente y el contexto para conseguir que la paciente se sienta a gusto y así favorecer su capacidad de percibir e integrar informaciones, debemos destacar el uso de la música. Éste ha sido descrito como beneficioso en todas las revisiones sistemáticas mencionadas en resultados^{16,28}. Además, este mismo año, un ensayo clínico²⁹ realizado en 23 niñas con SR afirma que la musicoterapia puede mejorar la comunicación, la función manual y el patrón respiratorio de las personas con SR mientras se está llevando a cabo. Esto lleva a pensar en la importancia que puede tener el ambiente y el hecho de sentirse cómodas y seguras. Por tanto, en las sesiones de fisioterapia, con independencia del tratamiento seleccionado, se puede utilizar la música para fomentar que la niña se sienta segura, siempre y cuando, no resulte en una distracción para la realización de la tarea propuesta.

Por otro lado, estrechamente relacionado también con el aprendizaje motor, encontramos como posible terapia el ejercicio terapéutico cognoscitivo. La teoría neurocognitiva considera los procesos cognitivos como elementos básicos para la recuperación motora³⁰. Por tanto, el planteamiento correcto de problemas, que requieran la activación de procesos cognitivos (memoria, atención, percepción y lenguaje) y el uso del cuerpo para resolverlos, podría lograr una mejora en el movimiento y la sensibilidad. Sin embargo, existe muy poca evidencia de su implementación en el tratamiento de alteraciones del desarrollo. Lo más parecido encontrado en pacientes con SR ha sido el ensayo llevado a cabo por Fabio RA y colaboradores¹⁷ basado en el entrenamiento cognitivo. Este estudio demuestra que, tras el entrenamiento, se producen modificaciones tanto en el comportamiento como en la actividad cerebral, por lo que este tipo de terapia podría ser una herramienta prometedora para el tratamiento del SR. Sin embargo, hay que señalar, que no se trata de ejercicio terapéutico cognoscitivo como tal, ya que no cumple el principio básico de movimiento como medio para conocer el mundo.

Las niñas con SR, además, presentan una alteración sensorial, por lo que tienen dificultades para recibir, descifrar y procesar estímulos externos. Esto, unido a los problemas motores, les supone una gran dificultad para conocerse a sí mismas y al medio que les rodea. Por ello, el método Snoezelen podría ser una opción a considerar en el tratamiento, ya que de esta manera se proporciona a la niña la estimulación sensorial que necesita, para crearle curiosidad y así lograr que interactúe cada vez más con el exterior. Además, esta terapia ha sido probada como efectiva en otros trastornos neurológicos y con alteraciones cognitivas²¹.

Referente a las ayudas tecnológicas, a parte de lo ya mencionado, se contempla la realidad virtual como otra posible opción de tratamiento. Pese a que no hay estudios consistentes llevados a cabo personas con SR, se puede destacar un estudio de caso único³¹ en una niña con SR, que

introduce la realidad virtual con el objetivo de mejorar la función de la extremidad superior. El programa duró 12 semanas y los cambios se midieron con diversas escalas (*The Functional Reach test*, *Goal Attainment Scaling* y *Pediatric Evaluation of disabilities Inventory*). Se observaron mejoras en las habilidades manuales y disminución de las estereotipias. Otros estudios también avalan el uso de la realidad virtual en trastornos de espectro autista. La última revisión³² publicada en 2019 sobre el tema, expone que mediante el uso de la realidad virtual se pueden producir mejoras en las habilidades sociales y empatía de las niñas. De la misma forma, se ha demostrado su efectividad en pacientes con parálisis cerebral (PC)³³. Con estos datos, por similitud en la clínica, se sugiere que la realidad virtual puede ser una estrategia de tratamiento en el SR. No obstante, debido a las alteraciones cognitivas presentes en el síndrome, debemos cuestionar si las mejoras durante la intervención se van a traducir en mejoras, al realizar las mismas actividades en la vida real. Para ello, se necesitan más investigaciones, que estudien las modificaciones en AVD en niñas con SR.

Siguiendo con las ayudas tecnológicas, cabe señalar como posible intervención el uso de robots. Únicamente se ha llevado a cabo un estudio preliminar³⁴ en pacientes con SR. En esta investigación participaron 3 niñas, las cuales realizaron un programa de caminatas asistidas por robot. Los resultados preliminares indican que las niñas consiguieron caminar y toleraron el sistema robótico. Además, otros trabajos han demostrado que el uso de robots para la marcha en niños con PC puede ser beneficioso, tanto para mejorar la calidad de la marcha, como las habilidades motoras gruesas³⁵. Estos resultados, dejan abierta la posibilidad de utilizar estos sistemas en niñas con SR. Habrá que considerar el grado de afectación cognitiva, el estado funcional, el grado de espasticidad y si hay o no distonías, además de la aceptación que tenga por parte de la paciente.

Abordando el tema de la actividad física, autores como Lotan M, Larsson G y Layne C coinciden en la propuesta de utilizar la cinta rodante en niñas con SR^{24,25,36}. De los estudios explicados en resultados, queda claro que un programa de entrenamiento en cinta rodante mejora la capacidad aeróbica y funcional en personas con SR sin suponer un riesgo para éstas. Además, Layne C et al., en un estudio descriptivo³⁶ publicado en 2018, observan que las personas con SR presentan una menor variabilidad y un andar más regularizado al andar sobre cinta rodante, que al andar directamente sobre el suelo. Esto demuestra, que en ambientes invariables caminan mejor, hecho directamente relacionado; una vez más, con el aprendizaje motor. Con estos datos, expone que la cinta rodante podría ser beneficiosa en pacientes ambulatorios con SR. Este mismo autor, sigue investigando, y en otro artículo³⁴, pendiente de revisión, explica que conforme aumenta la velocidad en la cinta, las pacientes con SR, son capaces de disminuir la zancada y aumentar el rango articular de rodilla y cadera en el plano sagital para poder seguir caminando. Estos datos indican, que son capaces de detectar la información sensorial e integrarla para aumentar, consecuentemente, el rango y velocidad de sus extremidades. Por tanto, el autor

reafirma que un programa en cinta rodante puede mejorar los parámetros de la marcha. Sin embargo, al igual que se explica con la realidad virtual, se debería considerar si esas mejoras en la cinta rodante se van a traducir en mejoras reales al andar sobre el suelo. De este hecho no se tiene certeza, pues ningún estudio encontrado evalúa el cambio en la deambulación sobre suelo tras un programa en cinta rodante.

Larsson G y colaboradores, en el estudio de marcha sobre cinta rodante sugieren que las personas con SR podrían cansarse más rápido, ya que presentan, según sus resultados, un bajo nivel de respiración aeróbica en los tejidos. Esta afirmación, es muy relevante en el ámbito de la fisioterapia, ya que se deberá adaptar la intensidad de las actividades, para evitar fatiga excesiva y con ello menor tolerancia a las sesiones.

También hay que señalar, que ningún estudio propone otras alternativas para llevar a cabo actividad física, ni consideran a las pacientes que necesitan ayudas para la marcha, o que directamente no pueden caminar.

Respecto a las técnicas más analíticas como los estiramientos para disminuir la espasticidad, expuestos en varias de las revisiones sistemáticas estudiadas^{10,16}, cabe destacar que la bibliografía que lo avala es escasa y bastante antigua. De hecho, a día de hoy existe controversia sobre su eficacia y la mayoría de estudios realizados en niños con PC no aclaran si supone algún beneficio³⁷.

Otros métodos como la hidroterapia y la hipoterapia también han sido mencionadas en estas revisiones. Referente a la hidroterapia, aunque cierta bibliografía avala el hecho de que puede reducir la espasticidad y disminuir el miedo al movimiento en pacientes con SR¹⁶, la realidad es que la evidencia es muy limitada y tampoco se han encontrado estudios concluyentes que afirmen estos datos. Sin embargo, en trastornos de espectro autista, la evidencia sugiere que puede ser beneficioso para mejorar la interacción social y el comportamiento, además de tener gran aceptación por lo general³⁸. Por tanto, no se debería descartar, ya que cualquier actividad física, que aumente la interacción con el entorno y sea tolerada, debería ser considerada como positiva. Respecto a la hipoterapia, aunque hay muy pocos estudios realizados directamente en personas con SR, ha demostrado su eficacia en individuos con PC espástica. Una revisión de 2018³⁹, afirma que tras un programa de hipoterapia se producen mejoras en el control de tronco y cabeza, en las funciones motoras gruesas y en la calidad de vida de los participantes. Con estos datos, dependiendo de la fase, el estado físico y las preferencias de la paciente, la hipoterapia podría ser una opción de tratamiento.

Haciendo referencia al uso de ortesis, encontramos varios estudios^{15,16} que apoyan el uso de férulas para controlar las estereotipias. Sin embargo, uno de ellos; el realizado por Downs J y colaboradores¹⁵, deja claro que las férulas sólo mejoran las habilidades manuales mientras se usan y que al quitarlas, las estereotipias siguen estando presentes con la misma intensidad. Por

ello en ese estudio se plantea un enfoque mucho más integral, dependiendo de si las estereotipias son o no autolesivas y si dificultan la funcionalidad de la paciente. Respecto al uso de corsés, en ninguna publicación parece haber consenso de su efectividad en niñas con SR^{16,24}.

Dentro del uso de ayudas técnicas en el SR, cabe destacar que todos los dispositivos mencionados en la revisión de Lotan M²⁸, son bastante antiguos, aunque no por ello dejan de ser efectivos. Actualmente hay dispositivos más utilizados que se podrían adaptar perfectamente a los individuos con SR. Por ejemplo, el asiento moldeado (“siegel moulé”) descrito por Le Métayer ha demostrado ser eficaz para prevenir la displasia de cadera⁴⁰, además de favorecer la estabilización de tronco, el uso de los miembros superiores y permitir orientar la mirada a la horizontal. Por tanto, podría ser muy útil para favorecer las habilidades sociales y manuales en estas niñas, evitar la escoliosis y a la vez mantener la pelvis en una posición corregida.

En el caso de haber riesgo de displasia de cadera, también se podría optar por bipedestadores de yeso, en los cuales la cadera se mantiene en abducción. Éstos han probado su eficacia en niños con diplejía espástica⁴¹. No obstante, hay que considerar que sólo se deberán utilizar si la bipedestación no es muy forzada y la niña es capaz de tolerarlo bien.

Referente al programa de bipedestación y marcha, tanto las 2 revisiones de Lotan M et al.^{16,28}, como la guía de práctica clínica de Downs J²⁶ expuesta en resultados, coinciden en que es esencial para prevenir la osteoporosis, las contracturas, la escoliosis, la displasia de cadera y para normalizar el tono. Ambos aconsejan un mínimo de 30 minutos/ día de bipedestación para resultar eficaz. La guía de práctica clínica de Jefferson A y colaboradores²⁷, en la que se estudia específicamente el tratamiento de la osteoporosis, también destaca como elemento esencial el programa de bipedestación. Por tanto, la bipedestación y la marcha deben obligatoriamente introducirse en la intervención fisioterápica.

Por último, destacar que hay consenso en la utilización de toxina botulínica en aquellos casos en los que el tratamiento convencional fracase. El efecto de la toxina dura aproximadamente de 3 a 6 meses, tiempo en el cual se recomienda llevar a cabo un programa de fisioterapia intensivo. En el caso de que la toxina botulínica no fuera efectiva, la corrección quirúrgica sería necesaria. Tras la cirugía, la fisioterapia deberá estar presente^{16,28}.

A partir de las investigaciones publicadas se pueden hacer una serie de recomendaciones para la práctica clínica:

- ✓ El tratamiento del SR debe ir encaminado a mejorar la calidad de vida de la paciente, evitando complicaciones y mejorando la funcionalidad.
- ✓ Es primordial crear un ambiente en el que la paciente se sienta a gusto. De otra manera no conseguiremos trabajar de forma eficaz.

- ✓ Terapias basadas en el aprendizaje motor y la estimulación multisensorial deben ser consideradas.
- ✓ Se recomienda introducir actividad física, siempre que se pueda, para mejorar la capacidad aeróbica.
- ✓ Un programa de bipedestación/ marcha es esencial para evitar complicaciones como las deformidades ortopédicas o la osteoporosis.
- ✓ Se necesitan más estudios, con un mejor diseño para esclarecer qué técnicas resultan eficaces.

CONCLUSIONES

Aunque el nivel de evidencia no es elevado debido, en parte, debido a las especificidades de SR, la fisioterapia resulta de utilidad en estas niñas. Las terapias basadas en los principios de control motor son las que cuentan con una mayor evidencia y perspectivas futuras. No obstante, la actividad física, el correcto posicionamiento, la bipedestación o la marcha han demostrado también ser eficaces. Respecto al ejercicio terapéutico cognoscitivo y la estimulación basal no hay resultados concluyentes específicos en niñas con SR, sin embargo, pueden ser futuras líneas de investigación.

Hay que destacar que la investigación acerca del tratamiento del síndrome es muy escasa y la calidad metodológica de gran parte de los trabajos revisados no es óptima. Por tanto, son necesarias nuevas investigaciones, de mayor calidad científica, con seguimiento a largo plazo y teniendo en cuenta la etapa clínica para poder extraer conclusiones sólidas.

BIBIOGRAFÍA

1. González D, García M. Enfermedades de base genética. An Sist Sanit Navar [Internet]. 2008 [citado el 10 de febrero de 2019];31(2):105-26. Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/ASSN/article/view/1969/1404>
2. Hendrie D, Bebbington A, Bower C, Leonard H. Measuring use and cost of health sector and related care in a population of girls and young women with Rett syndrome. Res Autism Spectr Disord [Internet]. 2011 [citado el 11 de marzo de 2019];5(2):901–9. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1750946710001649>
3. Corchón S, Carrillo-López I, Cauli O. Quality of life related to clinical features in patients with Rett syndrome and their parents: a systematic review. Metab Brain Dis [Internet]. 2018 [citado en febrero de 2019];33(6):1801–10. Disponible en: <http://link.springer.com/10.1007/s11011-018-0316-1>
4. Banerjee A, Miller MT, Li K, Sur M, Kaufmann WE. Towards a better diagnosis and treatment of Rett syndrome: a model synaptic disorder. Brain [Internet]. 2019 [citado el 28 de febrero de 2019];142(2):239–48. Disponible en : <https://academic.oup.com/brain/article/142/2/239/5288793>
5. Ip JPK, Mellios N, Sur M. Rett syndrome: insights into genetic, molecular and circuit mechanisms. Nat Rev Neurosci [Internet]. 2018 [citado el 27 de febrero de 2019];19(6):368–82. Disponible en: <http://www.nature.com/articles/s41583-018-0006-3>
6. Kirby RS, Lane JB, Childers J, Skinner SA, Annese F, Barrish JO, et al. Longevity in Rett syndrome: analysis of the North American Database. J Pediatr [Internet]. 2010 [citado el 26 de abril de 2019];156(1):135–138.e1. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022347609006489>
7. Killian JT, Lane JB, Lee HS, Skinner SA, Kaufmann WE, Glaze DG, et al. Scoliosis in Rett Syndrome: Progression, Comorbidities, and Predictors. Pediatr Neurol [Internet]. 2017 [citado el 20 de diciembre 2018];70:20–5. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899416310335?via%3Dihub>
8. Naguy A, Yahya B. Rett Syndrome—Current Status and Future Directions. Pediatr Neurol [Internet]. 2017 [citado el 8 de febrero de 2019];70:e5-e6. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899417300772?via%3Dihub>
9. Zengin-Akkuş P, Taşkıran EZ, Kabaçam S, Şimşek-Kiper PO, Haliloğlu G, Boduroğlu K, et al. Clinical and molecular evaluation of 16 patients with Rett syndrome. Turk J Pediatr [Internet]. 2018 [citado el 16 de febrero de 2019];60:1–9. Disponible en: http://www.turkishjournalpediatrics.org/uploads/pdf_TJP_1797.pdf
10. Lotan M, Ben-Zeev B. Rett Syndrome. A Review with Emphasis on Clinical Characteristics and Intervention. ScientificWorldJournal [Internet]. 2006 [citado el 5 de marzo de 2019];6:1517–41. Disponible en: www.thescientificworld.com
11. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, et al. Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. Ann Neurol [Internet]. 2010 [citado el 16 de febrero de 2019];68(6):944–50. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21154482>
12. Singh J, Santosh P. Key issues in Rett syndrome: emotional, behavioural and autonomic dysregulation (EBAD) - a target for clinical trials. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2018 [citado el 23 de febrero de 2019];13(1):128. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30064458>

13. Tay G, Graham H, Graham HK, Leonard H, Reddihough D, Baikie G. Hip displacement and scoliosis in Rett syndrome - screening is required. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2010 [citado el 7 de marzo de 2019];52(1):93–8. Disponible en: <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1469-8749.2009.03359.x>
14. Downs J, Bebbington A, Jacoby P, Williams A-M, Ghosh S, Kaufmann WE, et al. Level of purposeful hand function as a marker of clinical severity in Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2010 [citado el 7 de marzo de 2019];52(9):817–23. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20345957>
15. Downs J, Parkinson S, Ranelli S, Leonard H, Diener P, Lotan M. Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Dev Neurorehabil* [Internet]. 2014 [citado el 23 de diciembre de 2018];17(3):210–7. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23869872>
16. Lotan M, Hanks S. Physical therapy intervention for individuals with Rett syndrome. *ScientificWorldJournal* [Internet]. 2006 [citado el 10 marzo de 2019];6:1314-38. Disponible en: www.thescientificworld.com
17. Fabio RA, Billeci L, Crifaci G, Troise E, Tortorella G, Pioggia G. Cognitive training modifies frequency EEG bands and neuropsychological measures in Rett syndrome. *Res Dev Disabil* [Internet]. 2016 [citado el 6 de abril de 2019];53–54:73–85. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0891422216300099>
18. Downs J, Rodger J, Li C, Tan X, Hu N, Wong K, et al. Environmental enrichment intervention for Rett syndrome: an individually randomised stepped wedge trial. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2018 [citado el 5 de marzo de 2019];13(1):3. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29321033>
19. Stasolla F, Perilli V, Di Leone A, Damiani R, Albano V, Stella A, et al. Technological aids to support choice strategies by three girls with Rett syndrome. *Res Dev Disabil* [Internet]. 2015 [citado el 10 de marzo de 2019];36:36–44. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0891422214004077?via%3Dihub>
20. Stasolla F, Caffò AO. Promoting adaptive behaviors by two girls with Rett syndrome through a microswitch-based program. *Res Autism Spectr Disord* [Internet]. 2013 [citado el 11 de marzo de 2019];1265-72. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.rasd.2013.07.010>
21. Lotan M, Shapiro M. Management of young children with Rett disorder in the controlled multi-sensory (Snoezelen) environment. *Brain Dev* [Internet]. 2005 [citado el 11 de marzo de 2019];27:S88–94. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0387760405001373?via%3Dihub>
22. Sekul EA, Moak JP, Schultz RJ, Glaze DG, Dunn JK, Percy AK. Electrocardiographic findings in Rett syndrome: an explanation for sudden death? *J Pediatr* [Internet]. 1994 [citado el 1 de mayo de 2019];125(1):80–2. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8021793>
23. Ellaway CJ, Sholler G, Leonard H, Christodoulou J. Prolonged QT interval in Rett syndrome. *Arch Dis Child* [Internet]. 1999 [cited el 1 de mayo de 2019];80(5):470–2. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10208957>
24. Lotan M, Isakov E, Merrick J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett syndrome. *J Intellect Disabil Res* [Internet]. 2004 [citado el 10 de marzo de 2019];48(8):730–5. Disponible en: <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1365-2788.2003.00589.x>

25. Larsson G, Julu POO, Witt Engerström I, Sandlund M, Lindström B. Walking on treadmill with Rett syndrome-Effects on the autonomic nervous system. *Res Dev Disabil* [Internet]. 2018 [citado el 11 de marzo de 2019];83:99–107. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0891422218301914>
26. Bebbington A, Carter P, Baikie G, Palmer GM, Bergman A, Downs J, et al. Guidelines for Management of Scoliosis in Rett Syndrome Patients Based on Expert Consensus and Clinical Evidence. *Spine* [Internet]. 2009 [citado el 10 de marzo de 2019];34(17):E607–17. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19644320>
27. Jefferson A, Leonard H, Siafarikas A, Woodhead H, Fyfe S, Ward LM, et al. Clinical Guidelines for Management of Bone Health in Rett Syndrome Based on Expert Consensus and Available Evidence. *PLoS One* [Internet]. 2016 [citado el 5 de marzo de 2019];11(2):e0146824. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26849438>
28. Lotan M. Assistive Technology and Supplementary Treatment for Individuals with Rett Syndrome. *ScientificWorldJournal* [Internet]. 2007 [citado el 10 de marzo de 2019];7:903-48. Disponible en: www.thescientificworld.com
29. Chou MY, Chang NW, Chen C, Lee WT, Hsin YJ, Siu KK, et al. The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *J Formos Med Assoc* [Internet]. 2019 [citado el 11 de marzo de 2019]; Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0929664618304273?via%3Dihub>
30. Sallés L, Gironès X, Martín-Casas P, Lafuente JV. A neurocognitive approach to recovery of movement following stroke. *Phys Ther Rev* [Internet]. 2015 [citado el 28 de abril de 2019];20(5–6):283–9. Disponible en: <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/10833196.2015.1111579>
31. Mraz K, Eisenberg G, Diener P, Amadio G, Foreman MH, Engsberg JR. The Effects of Virtual Reality on the Upper Extremity Skills of Girls with Rett Syndrome: A Single Case Study. *J Intellect Disabil* [Internet]. 2016 [citado el 16 de febrero de 2019]; 4:152-59. Disponible en: https://www.lifescienceglobal.com/media/zj_fileseller/files/JIDDTV4N3A2-Mraz-OA.pdf
32. Alcañiz ML, Olmos-Raya E, Abad L. Use of virtual reality for neurodevelopmental disorders. A review of the state of the art and future agenda. *Medicina* [Internet]. 2019 [citado el 14 de abril de 2019];79:77–81. Disponible en: <http://www.medicinabuenaaires.com/PMID/30776285.pdf>
33. Massetti T, Silva TD da, Crocetta TB, Guarnieri R, Freitas BL de, Lopes PB, et al. The Clinical Utility of Virtual Reality in Neurorehabilitation: A Systematic Review. *J Cent Nerv Syst Dis* [Internet]. 2018 [citado el 16 de abril de 2019];10:1179573518813541. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30515028>
34. Layne C, Young DR, Lee B-C, Glaze DG, Suter B. Kinematics associated with treadmill walking in Rett Syndrome. Artículo *preprint* [citado el 21 de marzo de 2019] Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1101/568360>
35. Carvalho I, Pinto SM, Chagas D das V, Praxedes Dos Santos JL, de Sousa Oliveira T, Batista LA. Robotic Gait Training for Individuals With Cerebral Palsy: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Arch Phys Med Rehabil* [Internet]. 2017 [citado el 17 de abril de 2019];98(11):2332–44. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28751254>
36. Layne CS, Lee BC, Young DR, Glaze DG, Schwabe A, Suter B. Temporal Gait Measures Associated With Overground and Treadmill Walking in Rett Syndrome. *J Child Neurol* [Internet]. 2018 [citado el 17 de marzo de 2019];33(10):667–74. Disponible en: <http://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0883073818780471>

37. Pin T, Dyke P, Chan M. The effectiveness of passive stretching in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2006 [citado el 28 de abril de 2019];48(10):855. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16978468>
38. Mortimer R, Privopoulos M, Kumar S. The effectiveness of hydrotherapy in the treatment of social and behavioral aspects of children with autism spectrum disorders: a systematic review. *J Multidiscip Healthc* [Internet]. 2014 [citado el 28 de abril de 2019];7:93–104. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24520196>
39. Lucena-Antón D, Rosety-Rodríguez I, Moral-Munoz JA. Effects of a hippotherapy intervention on muscle spasticity in children with cerebral palsy: A randomized controlled trial. *Complement Ther Clin Pract* [Internet]. 2018 [citado el 12 de abril de 2019];31:188–92. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1744388118300227?via%3Dihub>
40. Picciolini O, Le Métayer M, Consonni D, Cozzaglio M, Porro M, Gasparroni V, et al. Can we prevent hip dislocation in children with cerebral palsy? Effects of postural management. *Eur J Phys Rehabil Med* [Internet]. 2016 [citado el 15 de abril de 2019];52(5):682–90. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27153480>
41. Macias-Merlo L, Bagur-Calafat C, Girabent-Farrés M, A Stuberg W. Effects of the standing program with hip abduction on hip acetabular development in children with spastic diplegia cerebral palsy. *Disabil Rehabil* [Internet]. 2016 [citado el 15 de abril de 2019];38(11):1075–81. Disponible en: <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.3109/09638288.2015.1100221>
42. Gallego J. Genetic diseases: Congenital central hypoventilation, rett, and prader-willi syndromes. *Compr Physiol* [Internet]. 2012 [citado el 17 de febrero de 2019];2(3):225–79. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23723037>
43. Boban S, Leonard H, Wong K, Wilson A, Downs J. Sleep disturbances in Rett syndrome: Impact and management including use of sleep hygiene practices. *Am J Med Genet Part A* [Internet]. 2018 [citado el 5 de marzo de 2019];176(7):1569–77. Disponible en: <http://doi.wiley.com/10.1002/ajmg.a.38829>
44. Bianco E, Rota D. Oral findings in Rett syndrome: An update and review of the literature. *Dent Med Probl* [Internet]. 2018 [citado el 27 de febrero de 2019];55(4):441–5. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30648368>
45. Giesbers S, Didden R, Radstaake M, Korzilius H, von Gontard A, Lang R, et al. Incontinence in Individuals with Rett Syndrome: A Comparative Study. *J Dev Phys Disabil* [Internet]. 2012 [citado el 11 de marzo de 2019];24(3):287–300. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22639525>
46. Aymerich M, Sánchez E. Del conocimiento científico de la investigación clínica a la cabecera del enfermo: las guías de práctica clínica y su implementación. *Gac Sanit* [Internet]. 2004 [citado el 1 de mayo de 2019];18(4):326–34. Available from: www.doyma.es/gs

ANEXOS

Tabla 1. Criterios diagnósticos de 2010. Fuente traducida de: Neul JL et al.¹¹

PREÁMBULO	✓ Se debe considerar el diagnóstico cuando se observe una deceleración en el crecimiento craneal.
CRITERIOS REQUERIDOS EN LA FORMA TÍPICA	<ol style="list-style-type: none"> 1. Periodo de regresión seguido de estabilización o recuperación 2. Todos los criterios principales y de exclusión 3. Los criterios de soporte no son requeridos, aunque a menudo están presentes.
CRITERIOS REQUERIDOS EN LA FORMA ATÍPICA	<ol style="list-style-type: none"> 1. Periodo de regresión seguido de estabilización o recuperación 2. Al menos 2 de los 4 criterios principales 3. 5 de los 11 criterios de soporte
CRITERIOS PRINCIPALES	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pérdida parcial o completa de las habilidades propositivas de la mano 2. Pérdida parcial o completa del lenguaje previamente adquirido 3. Anormalidades de la marcha 4. Estereotipas en las manos
CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	<ol style="list-style-type: none"> 1. Lesión cerebral secundaria a un trauma, enfermedad neurometabólica, o grave infección que pueda causar problemas neurológicos 2. Desarrollo psicomotor anormal en los primeros 6 meses de vida.
CRITERIOS DE SOPORTE	<ol style="list-style-type: none"> 1. Problemas respiratorios al despertar 2. Bruxismo al despertar 3. Alteraciones en el sueño 4. Tono anormal 5. Problemas vasomotores periféricos 6. Escoliosis/cifosis 7. Deceleración en el crecimiento 8. Manos/pies pequeñas y frías 9. Risa y llanto incontrolado 10. Respuesta disminuida al dolor 11. Fijación de la mirada

Tabla 2. Otras manifestaciones.

Alteración generalizada del crecimiento	A la edad de mes y medio se empieza a observar un retraso en el crecimiento craneal, seguido de un retraso en la tasa de aumento de peso y talla. Es el primer signo de alarma. Presente en un 85-90% de los casos ⁷ .
Alteración cognitiva y problemas de comportamiento	Presentan niveles severos de discapacidad intelectual. Las conductas autistas son comunes durante la fase de regresión. En esta etapa se observan déficits prolongados en la comunicación social e interacción hasta en un 15% de los casos ⁴ .
Alteración emocional	Durante la fase de regresión, la niña experimenta un enorme deterioro, lo que lleva a la frustración, ira, tristeza o miedo. Esta pérdida de control sobre su cuerpo y mente hace que aparezcan conductas emocionales imprevisibles. Al final de esta etapa la niña puede recuperar parte del equilibrio emocional. Sin embargo, la labilidad emocional, el llanto o la risa incontrolada seguirán estando presentes. Éstas, suelen ser exacerbadas por las dificultades físicas o las crisis epilépticas ¹⁰ .
Pérdida del lenguaje	Durante el periodo de regresión se pierde el lenguaje adquirido y el contacto visual. Sin embargo, las personas con SR muestran la necesidad emocional y social de comunicarse, por lo que en muchos casos utilizarán el lenguaje corporal, la mirada e incluso imágenes para hacerlo ¹⁰ .
Desregulación autonómica	Su incidencia en los pacientes con SR es muy elevada; estando presente, aproximadamente en el 75% de ellos, y es una de las principales causas de muerte súbita en los afectados. El fenotipo clínico de la desregulación autonómica es muy variable, por lo que su tratamiento debe ser individualizado. Generalmente se manifiesta con ansiedad generalizada, ataques de pánico, disfunción respiratoria, desregulación de la temperatura, cambios vasculares periféricos, cambios entéricos y anomalías cardíacas ¹² .
Problemas respiratorios	Suelen presentar episodios de respiración normal interrumpida por respiraciones profundas, taquipneas, hiperventilación, apneas, respiraciones forzadas o maniobras de Valsalva. La respiración irregular aparece de los 3 a los 5 años de edad y se hace más evidente entre los 5 y los 10 años, siendo más frecuente en el periodo de vigilia ⁴² . Estos trastornos respiratorios, a menudo dan lugar a problemas cardíacos y están considerados como una de las posibles causas de muerte súbita en este síndrome.

Alteraciones digestivas	El reflujo gastroesofágico, la dismotilidad intestinal o el estreñimiento son frecuentes. El reflujo se presenta como regurgitación de los alimentos, vómitos, disfagia relacionada con esofagitis secundaria, tos crónica y aspiraciones recurrentes ¹⁰ .
Trastornos del sueño	El sueño interrumpido se produce hasta en un 80% de los casos. Se asocia a un peor funcionamiento ejecutivo, mayores alteraciones emocionales y de conducta y exacerbación de las convulsiones en los casos de epilepsia ⁴³ .
Alteraciones orales	Alteraciones secundarias al consumo de fármacos: xerostomía, hiperplasia gingival o disfagia. Alteraciones derivadas del síndrome: bruxismo, paladar ojival, hábitos de succión, mordida abierta y dificultades para mantener una buena higiene oral ⁴⁴ . El bruxismo es muy frecuente, con la edad suele desaparecer y se exagera en periodo de agitación y ansiedad.
Crisis epilépticas	Ocurren con mayor frecuencia cuando el trastorno se estabiliza: al final del estadio 2, con mayor frecuencia en episodios febriles ¹⁰ .
Osteoporosis	Las niñas con SR tienen mayor probabilidad de desarrollar osteoporosis; ya que presentan niveles más bajos de densidad mineral ósea. El hecho de padecer osteoporosis aumenta el riesgo de fracturas, siendo más comunes en aquellos individuos no ambulatorios. Los fármacos antiepilépticos son un factor que contribuye a la osteoporosis, debido a su efecto negativo sobre la absorción de vitamina D ¹⁰ .
Visión	Más de 50% presenta algún problema visual. Suelen tener tendencia a mirar a los objetos de lado; fenómeno definido como “ojos que ven sin mirar”. También es común el estrabismo en edades tempranas ¹⁰ .
Incontinencia	Tanto la incontinencia urinaria, como la fecal, son problemas comunes del SR. Ocurren tanto de día como de noche, independientemente de la edad. La incontinencia urinaria predispone a padecer infecciones urinarias, las cuales están presentes con frecuencia en estos pacientes ⁴⁵ .

Gráfico 1. Diagrama de flujo con los documentos relevantes.

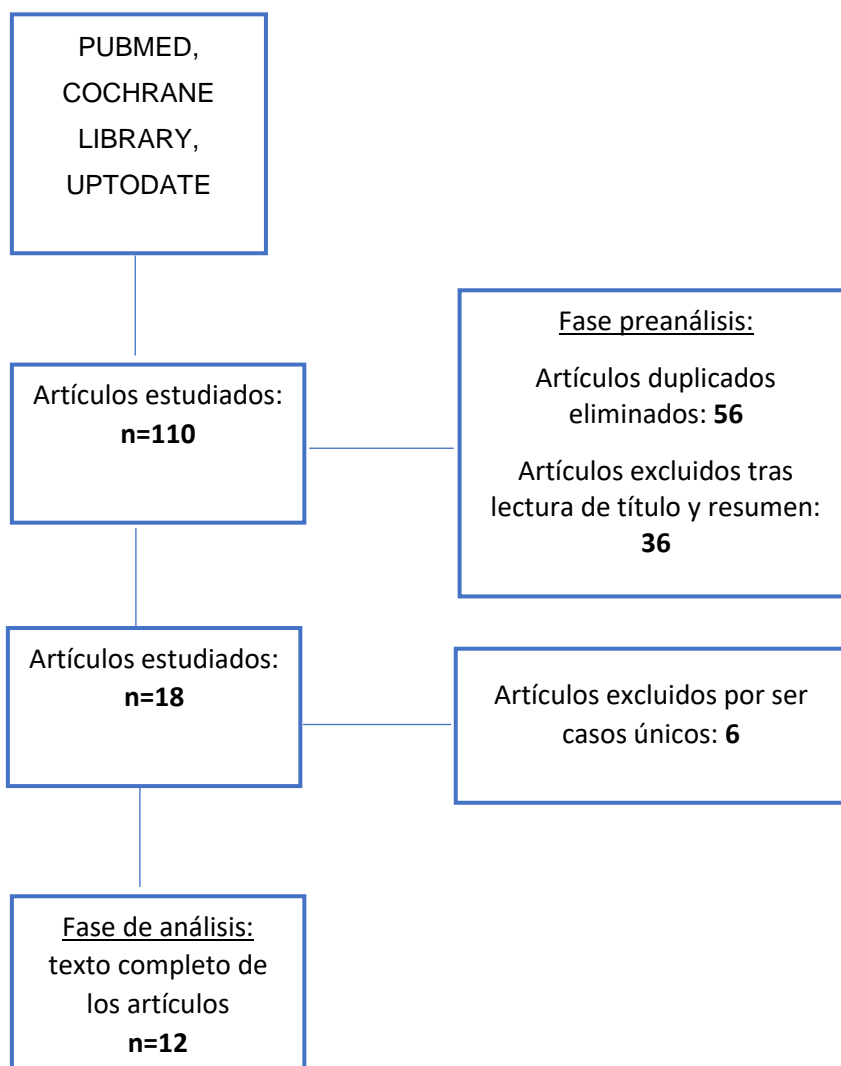


Tabla 3. Niveles de evidencia científica utilizados por la Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) de los EEUU. Fuente: Aymerich M et al.⁴⁶

Ia	La evidencia científica procede de metaanálisis de ensayos clínicos aleatorizados.
Ib	La evidencia científica procede de al menos un ensayo clínico aleatorizado.
Ila	La evidencia científica procede de al menos un estudio prospectivo controlado sin aleatorización y bien diseñado.
Ilb	La evidencia científica procede de al menos un estudio cuasiexperimental bien diseñado.
III	La evidencia científica procede de estudios observacionales bien diseñados.
IV	La evidencia científica procede de documentos u opiniones de comités de expertos y/o autoridades de prestigio.

Tabla 4. Características y evidencia de los estudios utilizados en resultados.

AUTORES Y TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA-EDAD	TRATAMIENTO	MEDICIONES	RESULTADOS Y CONCLUSIONES
Fabio RA, 2016 ¹⁷ Ensayo clínico aleatorizado <u>Evidencia:</u> ➤ Ib	n=34 Edad: 5-36 años	Entrenamiento cognitivo	✓ EEG ✓ FL ✓ TFF	En el grupo experimental disminuyó TFF y aumentó FL. Referente a los datos del EEG, la actividad beta aumentó, mientras que la actividad theta disminuyó. En el grupo control no hubo cambios significativos.
Downs J, 2014 ¹⁵ Revisión bibliográfica <u>Evidencia:</u> ➤ Ib	Análisis de 49 referencias	Modelo de aprendizaje motor, hidroterapia y férulas.		Mejoría de las habilidades manuales y disminución de las estereotipias, tanto con la hidroterapia, como con las férulas. Referente al aprendizaje motor, hasta esa fecha no había estudios concluyentes.

<p>Downs J, 2018¹⁸ Ensayo clínico aleatorizado con cuña escalonada <u>Evidencia:</u> ➤ Ib</p>	<p>n=12 Edad: 2-6 años</p>	<p>Propuesta de actividades en un ambiente enriquecido con diferentes tipos de estímulos.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Habilidades motoras (RSGMS) ✓ Niveles de BDNF ✓ Calidad del sueño (DIMS) ✓ Estado de ánimo (RSQB) 	<p>Mejoría de las habilidades motoras gruesas y aumento significativo en la proteína BDNF. Sin embargo, no hubo cambios significativos, ni en el estado de ánimo, ni en la calidad del sueño.</p>
<p>Stasolla F, 2015¹⁹ Serie de casos. <u>Evidencia:</u> ➤ Ib</p>	<p>n= 3 Edad: 9-12 años</p>	<p>Estimulación ambiental por medio de ayudas tecnológicas</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ N° de objetos insertados en cada contenedor en cada fase ✓ N° de conductas estereotipadas ✓ Índice de felicidad 	<p>Aumento de los objetos insertados en todos los contenedores post-intervención. Disminución de conductas estereotipadas y mejora en el humor.</p>
<p>Stasolla F, 2013²⁰ Serie de casos <u>Evidencia:</u> ➤ Ib</p>	<p>n=2 Edad: 12 y 17 años</p>	<p>Ayudas tecnológicas para favorecer la función manual y la marcha</p>		<p>Aumento en la manipulación de objetos y en el número de pasos al andar. Disminución de las conductas estereotipadas y mejora en el estado de ánimo.</p>

<p>Lotan M, 2005²¹ Revisión bibliográfica <u>Evidencia:</u> ➤ Ib</p>	<p>Análisis de 42 referencias</p>	<p>Estimulación multisensorial</p>		<p>Reducción de la agitación, mejora de las habilidades manuales y reducción del miedo al movimiento en individuos con alteraciones cognitivas y neurológicas. No se ha estudiado específicamente en pacientes con SR.</p>
<p>Lotan M, 2004²⁴ Serie de casos <u>Evidencia:</u> ➤ Iib</p>	<p>n=4 Edad: 8,5-11 años</p>	<p>Caminar sobre cinta rodante 30 min/día durante 6 meses.</p>	<p>✓ Pulso cardiaco/min ✓ 31 ítems de la escala de funcionamiento motor.</p>	<p>Descenso del pulso/minuto post-intervención y mejora en la mayoría de los ítems de la escala.</p>
<p>Larsson G, 2018²⁵ Caso control prospectivo <u>Evidencia:</u> ➤ Ila</p>	<p>n=28 Edad: 5-46 años</p>	<p>Caminar sobre cinta rodante durante 6 minutos.</p>	<p>✓ HR, MAP, SBP, DBP, CSB, CVT, P02, PCO2. ✓ Movimientos respiratorios.</p>	<p>No se encuentran diferencias significativas al cabo de 3 minutos en las respuestas autonómicas del grupo con SR respecto al grupo control. En los individuos con SR se produce una regulación de la respiración.</p>

<p>Lotan M, 2006¹⁶ Revisión bibliográfica <u>Evidencia:</u> ➤ Ila</p>	<p>Análisis de 63 referencias</p>	<p>Pautas generales de tratamiento. Estiramientos, programa de posicionamiento, hidroterapia, férulas, programa de bipedestación, ejercicio activo, cinesiterapia, movilizaciones y manipulaciones.</p>		<p>Beneficios específicos con cada una de las técnicas expuestas en la revisión (consultarlos en texto).</p>
<p>Downs J, 2009²⁶ Guía de práctica clínica <u>Evidencia:</u> ➤ IV</p>	<p>Experiencia clínica de un panel de expertos + evidencia obtenida de 64 referencias.</p>	<p>Marcha, programas de bipedestación, aumento de consumo de calcio y corsés.</p>		<p>Tanto la bipedestación como la marcha deben ser utilizados para el manejo de la escoliosis en el SR.</p>
<p>Jefferson A, 2016²⁷ Guía de práctica clínica <u>Evidencia:</u> ➤ IV</p>	<p>Experiencia clínica de un panel de expertos + evidencia obtenida de 68 referencias.</p>	<p>Actividad física, aumentando el tiempo y distancia de la marcha y uso de bipedestadores.</p>		<p>La actividad física y la bipedestación (mínimo 30 minutos/día) han demostrado mejorar la densidad mineral ósea.</p>
<p>Lotan M, 2007²⁸ Revisión bibliográfica <u>Evidencia:</u> ➤ Ila</p>	<p>Análisis de 82 referencias en relación al posicionamiento y las ayudas técnicas en el RTT.</p>	<p>Diferentes posicionamientos y ayudas técnicas.</p>		<p>Dependiendo del paciente y sus manifestaciones clínicas se deberá optar por diferentes posiciones y ayudas técnicas específicas.</p>

Gráfico 2. Ejemplos de estímulos con distractores de dificultad creciente. Fuente: Fabio RA et al.¹⁷

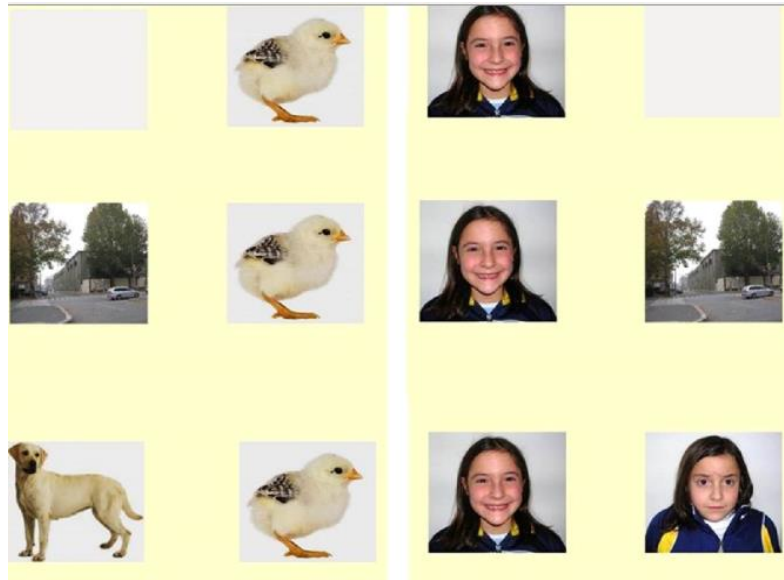


Gráfico 3. Componentes de la intervención de enriquecimiento del medio. Fuente traducida de: Downs J et al.¹⁸



Gráfico 4. Algoritmo terapéutico del tratamiento de las estereotipias manuales. Fuente traducida de: Downs J et al.¹⁵

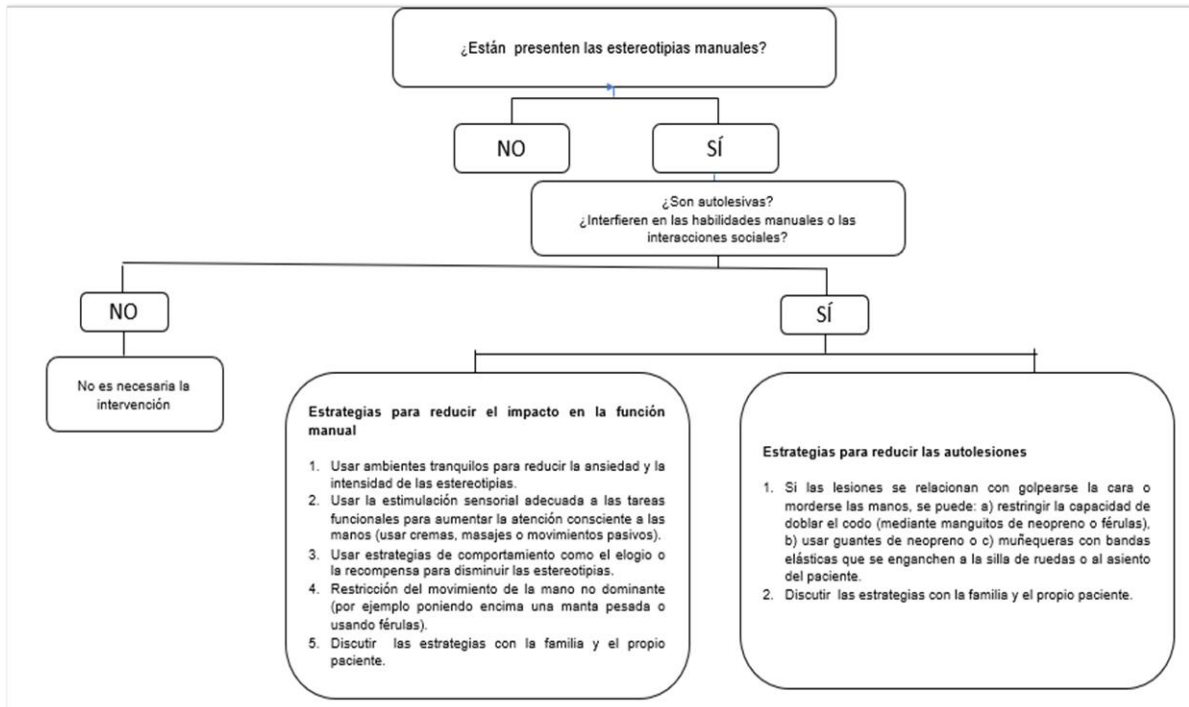


Gráfico 5. Ayudas técnicas y posicionamiento. Fuente: Lotan M et al.²⁸



1. Manguito inflable para facilitar el apoyo en mano en DP.
2. Posicionamientos en DL con almohada.
3. Asiento lateral.
4. Taburete adaptado.
5. Silla adaptada para escoliosis.
6. Bipedestador en cuña.
7. Bipedestador Oswestry.
8. Bipedestador simple.
9. Bipedestador de manos.
10. Bipedestador mediante AFOS.
11. Andador con soporte de tronco