3 Problemas Comunes

Síndrome de RETT
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Las manos: La característica del Síndrome de Rett — *Pag. 3*

El Sistema Sensitivo — *Pag. 13*

Conductas — *Pag. 29*

Convulsiones — *Pag. 47*

Problemas Motores — *Pag. 63*

Ortopedia — *Pag. 71*

© Asociación Española de Sindrome de Rett

(De esta edición)

D. Legal: V-4055-2010

Imprime: sergraf INTEGRAL · www.sergrafintegral.es

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

"Sus manos son el instrumento de su corazón, no de su cabeza"

BARBRO LINDBERG

FUNCIÓN MANUAL

PÉRDIDA DEL USO PROPOSITIVO DE LAS MANOS

AUNQUE LOS MOVIMIENTOS ESTEREOTIPADOS de las manos, son el aspecto más evidente de esta alteración, no es el primer síntoma que aparece. Primero se pierde el uso propositivo de las manos sutilmente y de forma progresiva en el curso del tiempo. La niña pierde el interés en la manipulación de objetos, comenzando a dejar caer los juguetes o perdiendo la capacidad de prensión para coger el vaso o la comida antes de llevársela a la boca.

MOVIMIENTOS REPETITIVOS

VAN APARECIENDO LOS MOVIMIENTOS REPETITIVOS DE LAS MANOS. Los movimientos, son casi siempre constantes mientras las niñas están despiertas. Los movimientos estereotipados pueden cambiar en el curso del tiempo.

LAS MANOS Y EL DIAGNÓSTICO DEL SR

LOS MOVIMIENTOS DE LAS MANOS TAMBIÉN PUEDEN VERSE EN OTRAS ALTERACIONES. Al hacer el diagnóstico de SR, tiene más importancia lo que ella hace ahora con sus manos y es menos importante que lo que antes hacía y ahora no puede hacer. Lo que confirma el diagnóstico de SR, es la combinación de manipulación normal seguida de perdida progresiva del uso propositivo de las manos.

GRADO DE PÉRDIDA DE LAS HABILIDADES

EL GRADO DE PÉRDIDA DE LAS HABILIDADES MANIPULATIVAS ES VARIABLE según la edad al comienzo de la regresión. Es más difícil de ver cuanto más precoz es el mismo, dado que la niña muy pequeña, apenas ha desarrollado un repertorio de habilidades manipulativas. Cuando se revisan las películas domésticas de niñas, que más tarde han sido diagnosticadas como SR, se evidencian signos sutiles de que la manipulación no era totalmente normal en la primera infancia, incluso antes del periodo de regresión. Y después del periodo de regresión en el que puede, que pierdan en todo o en parte la habilidad en manos y dedos y todavía sean capaces de recuperar alguna habilidad.

Como cualquier niña, desarrollan una pinza normal entre el pulgar y los otros dedos que les permite coger objetos pequeños, pero esta habilidad se va perdiendo pasando gradualmente a una prensión palmar (palma y dedos, se usan con un movimiento de rastrillo). A veces también se pierde la prensión palmar, siendo sustituida por movimientos de empuje. A menudo puede mantener un vaso u otro objeto, pero gradualmente pierde la habilidad de mantener esa prensión. Esta dificultad para mantener un objeto agarrado hace que, como es común en las niñas con SR, ante el intento de coger, pierdan la presa y después dejen caer el objeto. Los movimientos de la boca y las manos, a veces, están sincronizados y cuando abren la boca, pueden dejar caer la cuchara o la pieza de comida. Pueden ser capaces de mantener el vaso para beber y dejarlo caer a mitad de trayecto hacia la boca.

Amy tiene una gran dificultad par coger cosas. Mirará intensamente lo que ella quiere. Se balanceará e hiperventilará y a veces, pero no a menudo, la mano saldrá disparada y lo golpeará.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

Samantha acostumbraba a dejar caer su vaso. Recortamos un gran círculo de papel rojo y fue su "tiro al blanco" durante dos años. Un día observé que ya no tiraba el vaso al suelo. Ahora, cuando intenta coger una bebida, la deja sobre la mesa. Todavía, a veces, le cae por el borde de la mesa, pero no como antes.

TIPOS DE MOVIMIENTOS DE LAS MANOS

LOS MOVIMIENTOS CARACTERÍSTICOS DE LAS MANOS CAMBIAN CON EL TIEMPO, pero habitualmente comienzan con movimientos sinuosos o posturas raras de las manos. Lo más frecuente, el primer movimiento que se ve, es que se lleva la mano a la boca o aplaude, seguido por el lavado de manos en la línea media, retorciéndolas, frotando y apretando. Algunas niñas mantienen las manos separadas moviendo y girando los dedos, enredándose el cabello o agarrando su ropa. Otras se muerden o se lamen las manos o las mantienen en posturas características. Los movimientos son repetitivos y siempre siguen el mismo trayecto. Cada mano sigue su propio patrón de movimiento. La rapidez y el ritmo de los movimientos es útil para "leer" su humor: excitada, enfadada o feliz.

LOS MOVIMIENTOS DE LAS MANOS CAMBIAN CON LA EDAD

A MEDIDA QUE SE HACEN MAYORES, LOS MOVIMIENTOS DE LAS MANOS SE ENLENTECEN y pierden intensidad, pero persisten. Es frecuente que una chica mayor permanezca con los dedos cruzados tan fuerte, que no se puedan separar las manos, no pudiendo independizar la acción de sus dedos (rasgar, tamborileo). Deben prevenirse las contracturas articulares causadas por permanecer las manos juntas en la línea media. El incremento de la espasticidad impide la presa y a la vez estructura la garra. Las chicas que mantienen la movilidad son las que tienen los movimientos más intensos y activos.

Malia se llevaba las manos a la boca por muchas razones. Cuando se encontraba mal, cuando quería ir a un sitio, cuando no quería, cuando estaba contenta por ir. Era una especie de barómetro de sus sentimientos. Cuando la conocías podías saber así su estado de humor.

Cierney gira y cierra los dedos con mucha fuerza. Siempre está muy ocupada con una o las dos manos trabajando con su pelo o enredando sus dedos en el. Solo agita las manos cuando está feliz o excitada.

Jenn se mordía constantemente las manos. Se metía una mano dentro de la boca y a los pocos segundos la reemplazaba por la otra, volviendo a cambiar de mano dos segundos más tarde. A los 4 o 5 años lo hacía solo periódicamente y de otra forma: se golpeaba la boca con la mano derecha y con la izquierda el pecho, moviendo las manos rápidamente. Todo esto disminuyó al hacerse mayor. Ahora se golpea suavemente de la misma forma que antes o en las rodillas.

Hay momentos, y esto ocurre más frecuentemente a través de los años, en que cuando Amy está tranquila e interesada en actividades, mantiene las manos en las rodillas. Esto es una esperanza de mejoría.

EJECUCIÓN Y HABILIDADES MANUALES

ADEMÁS DE LOS MOVIMIENTOS ESTEREOTIPADOS DE LAS MANOS la niña con SR, tiene un grado significativo de apraxia que interfiere la capacidad de ejecución de las tareas mani-

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

pulativas. Ella desea mover sus manos pero no puede hacer lo que quiere. El temblor, la espasticidad o los desequilibrios del tono afectan también a las manos. En algunas chicas el pulgar esta dentro de la palma y es muy difícil sacarlo dificultando o impidiendo la presa.

A menudo actúa como si la percepción sensorial de sus manos fuera diferente. Puede resistirse a las ayudas mano sobre mano y manifestar desagrado ante el contacto de otras manos. Debido a la apraxia, la ataxia y los movimientos estereotipados, a veces, es difícil para el observador comprender las intenciones de sus movimientos incoordinados que parecen casuales. Los movimientos estereotipados se incrementan cuando está tensa o aburrida.

ELLA NO PUEDE DETENER LOS MOVIMIENTOS

ES IMPORTANTE ADMITIR que ella no es la causa de que los movimientos repetitivos de las manos se produzcan. Le están ocurriendo a ella. No se deben a autoestimulación. Aun en situaciones en que ella quiera, es incapaz de romper estos movimientos por sí misma. Pueden estar sometidos pero los movimientos de las manos continuaran mientras esté despierta. Aumentaran cuando este bajo tensión ya sea positiva (alegría, impaciencia) o negativa (incomodidad, disgusto).

REDUCCIÓN DE LOS MOVIMIENTOS DE MANOS

AUNQUE ES IMPOSIBLE PARAR EL MOVIMIENTO DE LAS MANOS es posible reducirlos distrayéndola (usando las manos en una actividad), restringiendo el uso de la mano no dominante, para aumentar el movimiento de la dominante o usando férulas para inmovilizar manos y/o codos. La tolerancia para soportar la inhibición de los movimientos varía de una niña a otra pero muchas parecen aliviadas cuando llevan las férulas.

Ella mejora durante la terapia eligiendo y manejando interruptores, sujetando su mano derecha para que pueda utilizar la izquierda que es la dominante. No es que pueda usar el ordenador todavía pero tiene bastante éxito con interruptores BigMac o similares.

Al principio, antes de las férulas, envolvíamos la mano no dominante y la atábamos al brazo de la silla.

Las primeras férulas de Kendall las hicimos con "macarrones" empalmados. ¿Conocéis eso que se utiliza en las piscinas? Lo cortamos longitudinalmente y lo atamos con velcro al brazo en los dos extremos. Permitía algo de movimiento pero impedía que se llevara la mano a la boca.

Si controlábamos la mano derecha de Selena, la izquierda generalmente se controlaba por sí misma. Para ello le poníamos un títere en la mano derecha. Había que ayudarla manteniendo sus manos abajo, fuera de la línea de visión, porque le gustaba tener libre el campo de visión. Cuando aprendió a tener las manos arriba almohadillando, evitamos los golpes. Y entonces, comenzaba una conversación (había un montón de cosas alrededor sobre las que hablar). Esto les gustaba a los demás niños de su clase y la ayudaba a ella a jugar con ellos.

Es asombroso como enfoca la mirada a lo lejos cuando sus manos no interfieren. Nosotros usamos pesos para mantener baja su mano derecha, pesos en la muñeca que se sujetaban con velcro, y también tanto en la muñeca como en codo (en la cara palmar) una superficie plástica moldeable para mantenerla extendida.

Hanna se arañaba el dorso de las manos hasta sangrar. Le dimos un set de varias llaves de coche/llaveros/juguetitos. Si ella tenía algo en sus manos con lo que jugar, disminuían las estereotipias y lavado o las de llevarse las manos a la boca.

síndrome de RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

LESIONES EN LA PIEL

LAS LESIONES DE LA PIEL Y SU INFECCIÓN pueden ser un problema significativo en aquellas niñas que se lleva las manos a la boca rutinariamente, o a aquellas que realizan movimientos agresivos. Terapeutas creativos y familiares han llevado a cabo un buen número de buenas soluciones, sujetando una mano, distrayéndolas, masajeando las manos, facilitando actividades estimulantes manuales o poniendo guantes, bandas de muñeca o calcetines en sus manos.

Raquel tenía constantemente las manos en la boca lo que producía hinchazón de dedos y lesiones en la piel (algunos de sus dedos tenían el doble de su tamaño). Las férulas de brazo impedían que se llevara las manos a la boca pero le permitían retorcérselas. Vienen hechas con plásticos de bonitos colores. Las de Raquel eran violetas.

Descubrimos una loción no tóxica que no está en el mercado y que se supone que forma una barrera ante irritantes nocivos y ayuda en la cicatrización de la piel dañada. Se vende en las parafarmacias habitualmente cerca de las farmacias. Es muy fácil de usar: solo limpias y secas las manos y aplicas la loción. Es invisible y no desaparece hasta por lo menos cuatro horas después de su aplicación aunque se lave. Yo se lo he puesto 3 o 4 veces al día y solo le pongo las férulas cuando le doy de comer. Las heridas de sus manos están cicatrizadas y han vuelto a crecer las uñas. El producto se llama Guantes en una Botella (www.glovesinabottle.com).

COMO REDUCIR LAS ESTEROTIPIAS MANUALES

COMO NO TIENE CONTROL CONSCIENTE del movimiento de sus manos le resulta imposible parar, cuando quiere. No se sabe el significado concreto del movimiento compulsivo de las manos. Podría ser una necesidad de extraestimulación, porque el cerebro lo necesita, una percepción diferente o extraña en las manos, que se alivia con los movimientos o el producto de una necesidad de movimiento que no tiene salida normal. Hay estudios que han demostrado que cuando se bloquea totalmente el movimiento de las manos, se sustituyen por movimientos en los pies o por balanceos. A veces, cuando se han bloqueado por un tiempo, los movimientos vuelven con mayor intensidad.

Cuanto más alerta está, más movimientos hace. Se pone cosas en la boca, pero en mi opinión no es para obtener información de los objetos. No puede ayudarse a sí misma, es una conducta involuntaria y nada puede detenerla.

Es difícil decir si estos movimientos son buenos o no cuando no entendemos su significado. Sin embargo, cuando los movimientos de las manos se inhiben, aumenta la interacción con el medio y son más sociables disminuyendo los movimientos de lavado y de llevarse la mano a la boca. Inmovilizando las manos (con férulas) aumenta la concentración y la función de las manos.

Anca parece liberarse por algún tiempo de las estereotipias. Le quitamos las férulas de codo cuando se pone nerviosa, pero cuando se las volvemos a poner se calma totalmente.

Angie parece aliviada con las férulas de brazos. Cuando está un rato gritando se golpea la boca y tamborilea con los dedos. No está tensa con las férulas mientras pueda tener las manos juntas.

Encontramos finalmente que las férulas eran estupendas. Eran hinchables, por lo que podían estar más o menos rígidas cerrándose con una cremallera. Taylor disfrutaba con la férula en un brazo durante 30 minutos por la mañana y por la tarde usándolas con el propósito de aumentar su concentración.

Síndrome de Rett ASSOCIACIÓN ESPAÑOLA

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

Antes de considerar la forma de reducir los movimientos hay que respetar sus necesidades. ¿Usa estos movimientos para expresar rabia o excitación, alegría o tristeza? ¿Tiene otra forma de expresar estos sentimientos? ¿Cómo reacciona cuando se le restringen? Con las férulas algunas niñas se ponen irritables y otras aliviadas. Si los movimientos son un tipo de estímulo sensorial necesario para las niñas con SR, las férulas pueden impedir o modificar este estímulo. Las niñas que se sienten frustradas con férulas de brazo pueden usar las de mano. O en algunos casos una combinación de las dos técnicas usándolas simultáneamente o secuencialmente. Las férulas de mano se utilizan para mantener la mano abierta, manteniendo la muñeca en posición neutra o en extensión con el pulgar fuera. Esto les permite usar mejor sus manos y ayuda a mantenerlas lejos de la boca, evitando lesiones. Inhibiendo la conducta mano-boca mejora la fijación y el seguimiento visual con lo que se estimula la interacción y el contacto visual. Alcanzar y coger puede ser más fácil. Y algunas veces pueden tener un efecto tranquilizante.

Los movimientos de Alyssa son más intensos cuando tiene algo en su mente y quiere trasmitirlo. Cuando la vemos así intentamos ver que es lo que está causando esta situación y, a veces, poniendo un ratito las férulas le das un descanso y ella da un suspiro de alivio. Yo pienso que ella quería parar los movimientos pero no podía.

Las férulas deben verse no como una limitación sino como una ayuda al tratamiento. El trabajo puede ser más eficiente reduciendo el movimiento de las manos en aquellas niñas que las tienen en la línea media. Hay que consultar al Terapeuta Ocupacional y al Ortésico para determinar que clase de férulas pueden ser las que pueden ayudarle más.

Con las férulas todavía se lleva las manos a la boca, pero más débilmente y, actualmente, hay largos periodos en que mantiene las manos bajas, sobre todo cuando come. Cuando lleva las férulas haciendo sus ejercicios fisioterápicos aumenta su resistencia y soporta más tiempo las sesiones.

Cuando Brittany se pone las férulas de codo durante 15-20 minutos observo un efecto tranquilizante que va en aumento. Eliminan los golpes y las autolesiones mejorando la concentración y el uso de las manos.

USANDO FÉRULAS

A VECES LOS MÉTODOS DE TRABAJO NO SON SUFICIENTES y el paso siguiente es disponer de férulas brazo/mano/codo para usar periódicamente durante el día. Se pueden hacer férulas caseras con revistas enrolladas, cilindros de cartón de patatas o de zumos o simplemente de plástico blando. Una buena férula casera es una muñequera de cuero, de las que se usan jugando al golf con un cierre de velcro. Cuando todo esto es ineficaz, las puede hacer el Terapeuta Ocupacional o con una prescripción el Ortopeda. También pueden comprarse férulas prefabricadas de diversos materiales y tallas.

Las férulas pueden permitir un uso más funcional de las manos. Son efectivas para mantener la mano alejada de la boca y permiten desplazar la atención al entorno, dando oportunidad de mejorar el uso propositivo de las manos. Algunas férulas mantienen el codo rígido y no permiten ningún movimiento. Otras bloquean la flexión en un punto determinado pero permiten la extensión. Es muy importante que cada aparato sea evaluado cuidadosamente por el terapeuta para su uso adecuado y funcional asegurándose que son confortables. (Se adjunta una lista de fabricantes en el capítulo Equipamiento e Ideas).

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

Las férulas de brazo de Sarah le han permitido un mayor contacto ocular y cuando intenta llevarse la mano a la boca tiende a inclinarse hacia delante. Ella siempre estaba mirando hacia abajo. Ahora mira hacia delante la mayor parte del tiempo que las lleva puestas. Con la fisioterapia ha conseguido volver la cabeza y mirar a un lado por encima del hombro. Esto la ayuda a aprender y concentrarse. Además le ayuda en la motricidad oral al no tener un montón de dedos obstruyendo su boca pudiendo emitir mejores sonidos, comer mejor y alimentarla más fácilmente. Ya no se inclina ni mantiene los brazos tensos todo el día.

Comenzamos poniendo la férula en el codo izquierdo de Jessica para que no se metiera la mano en la boca. Había llegado al punto de estar constantemente con el pulgar en ella como si no hubiera otra cosa en el mundo. Cuando estaba cansada/furiosa/deprimida se mordía tan fuerte que se hacía moratones, heridas e incluso callos. No jugaba con sus juguetes tanto como nosotros sabíamos que podía hacer y alimentarla era una pesadilla.

Al principio no estábamos seguros de la férula en el codo pero ahora estamos contentísimos de habérsela puesto. Hay una enorme diferencia. Está más contenta y puede jugar con sus juguetes otra vez. Habíamos observado que no sonreía frecuentemente pero no lo habíamos relacionado con el hecho de mantener la mano en la boca. La piel de su mano vuelve a ser suave y las heridas han cicatrizado.

Con la férula es capaz de mantener las manos juntas y golpear y apretar con ellas y como tiene una ligera curva, puede hacer algún movimiento. Creemos que solo necesita la férula en el codo izquierdo. Ocasionalmente si está cansada o furiosa se lleva el pulgar derecho a la boca pero no como lo hacía con el izquierdo.

Las férulas parecían disgustar a Corieen; era como si necesitara el movimiento. Por entonces era capaz de separar, ocasionalmente, las manos por sí misma para golpear un juguete o un interruptor o para usar su ordenador. Cuando no podía separarlas estabilizábamos una mano animándole a utilizar la otra y después le dejábamos volver a juntarlas. En la escuela se le ayudaba a juntar las manos entre las tareas que realizaba con el ordenador. Cuanto más deseaba algo, más era capaz de separar las manos y usar la izquierda propositivamente.

FÉRULAS CASERAS

Las primeras férulas que usó Raquel eran de botellas pequeñas de plástico con un revestimiento. Su profesor de guardería las forró con felpa para que no resbalaran. Eran lo bastante largas como para no doblar los codos pero le permitían juntar las manos en la línea media.

Encontramos que el yeso que Haley llevaba para el brazo roto era una buena herramienta cuando trabajaba con el ordenador. Podía trabajar y cruzar las manos pero no podía llevárselas a la boca.

Las férulas caseras de Jacky eran ("imaginativas") amplias piezas de felpa rellenas de goma o de revestimiento de burbujas. Envolvíamos una codera de tenis alrededor de las piezas de felpa y las sujetábamos al codo con un velero.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

La abuela de Nykla le hizo férulas de diferentes colores con cositas cosidas en ellas. Estaban hechas de algodón lavable y para evitar que se curvaran utilizaba plástico. Así estaba perfectamente alineada y no dejaba marcas en la piel.

La férula del codo ayudaba a Jess a fijar la mirada en sus juguetes. La hizo su terapeuta con neopreno y velcro revistiéndolo con una pieza de plástico.

Cuando usábamos latas de zumo de naranja añadíamos un calcetín con un agujero en el dedo para evitar que se deslizara, así hacíamos férulas caseras y ahora añadimos una bisagra para que pueda doblar el brazo pero no lo suficiente como para llevarse la mano a la boca. Parece que puede focalizar más cuando las manos no están en su boca y que la férula le ayuda a arreglárselas mejor en cosas que nosotros no podemos comprender o "fijar".

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

TIPOS DE FÉRULAS

LAS FÉRULAS COMPLETAS DE MANO SE EXTIENDEN DESDE DEBAJO DE LA MUÑECA al extremo de los dedos por la cara palmar de la mano con el pulgar separado en una posición confortable oponiéndose ligeramente al resto de los dedos que estarán ligeramente curvados. Las férulas parciales de mano se extienden hasta la articulación media de los dedos. Y las de codo se extienden por el antebrazo hasta el codo debiendo mantenerlo con un grado de flexión cómodo.

Las férulas comerciales están hechas de varias clases plástico con las características, de ser delgado, liso y rígido pero moldeable con el calor (Theraplast o Poliform). Las férulas se moldean sobre la niña y deben tener un forro suave, lavable y que no absorba ni olores ni bacterias. Las de codo deberán tener entre 20º y 30º de flexión. Los extremos deben ser holgados para evitar zonas de presión. Las sujeciones deben ser regulables para permitir la extensión del codo pero no aproximar la mano a la cara Las férulas de mano deben dejar libre las yemas del índice y el pulgar con el fin de no interrumpir la información sensorial cuando las lleva puestas.

¿UNA FÉRULA O DOS?

ES MEJOR VER LA TOLERANCIA Y LA REACCIÓN a las férulas. Algunas chicas prefieren los dos brazos y otras solo uno. Cuando lo que se quiere, es estimular la manipulación propositiva la mejor es colocar la férula en el brazo no dominante, dejando la otra mano libre para su uso.

FÉRULAS PARA EL PULGAR

LA ESPASTICIDAD Y EL TONO MUSCULAR VARIABLE pueden afectar las manos de algunas niñas haciendo que los pulgares se retraigan hacia la palma de la mano impidiendo la presa. A veces el incremento del tono puede desviar lateralmente la muñeca.

Hay también férulas de pulgar abductoras hechas de plástico forrado y velcro. No impiden el "lavado de manos" o el "llevaré la mano a la boca" pero deben de usarse si mejoran la función o para evitar el establecimiento de deformidades. Con ellas se consigue que el pulgar vaya fuera de la palma colocándolo en la mejor posición posible para poder coger objetos.

OTROS TRATAMIENTOS

INTENTANDO QUE EL ENTORNO NO SEA AGOBIANTE o utilizando vibradores o suaves masajes manuales podemos conseguir algo. Es importante tener en cuenta que no se pueden limitar los movimientos del todo, aunque estén interfiriendo de alguna forma la función o produciendo heridas en las manos o en la boca. Lo mejor es la moderación.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Descubrimos una forma muy simple de mantener bien las manos de Angie. Le pusimos en el regazo o sobre la mesa unas botellas de agua muy caliente llenas dos tercios, extrayendo el aire restante. Le gustaba sentirla y tenerla en ambas manos y la mantenía relajada entre 15 y 20 minutos. También le gustaba vaciarla.

Nos dio buen resultado ponerle calcetines deportivos en las manos. Chelsea movía las manos sin sentirse limitada por los guantes pero evitábamos que se llevara la mano a la boca mientras los llevaba.

Me di cuenta que Sara estaba más dispuesta a hacer cosas cuando tenia las extremidades calientes. Tiene siempre frías las manos y los pies. Así que cuando quería obtener una respuesta procuraba que los tuviera calientes y estuviera cómoda.

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

Roselyn estaba con las manos en la boca constantemente. Cuando era pequeña llevaba férulas pero le molestaban. Desde hace tiempo lleva unas bolsas de tela de toalla anudadas en la muñeca.

Cuando Dani comenzó a llevarse las manos a la boca a la edad de 2 años le dimos un chupete u ositos de goma cosidos a una organza de poliéster y provistos de un mango para que no se los pudiera tragar. También usamos una botella especial de niño "manos libres" atada a un tubo flexible y ella aprendió a chupar de la tetina durante largos periodos de tiempo.

MEJORANDO LAS HABILIDADES MANUALES

EL USO DE FÉRULAS EN LA MANO NO DOMINANTE puede aumentar la habilidad al concentrarse y usar la mano no dominante en actividades funcionales. Hay que buscar materiales y actividades que le faciliten el éxito para reforzar su capacidad manipulativa, estimular el uso de sus manos e investigar que es lo más atractivo para ella.

El velcro me salvo la vida. Lo usaba con Briana para sujetar cualquier cosa: cucharas, muñecas, pinceles adaptados y vasitos pequeños. Le ayudaba a mantener la presa y agarrar y sujetar, dentro de unos límites, lo que ella quería. Investigaba más y cubría objetivos que se planteaban tanto en casa como en la escuela con menos tensión.

Diseñé un guante de agarrar: una especie de guante de baseball de velcro. Brianna y yo jugábamos con una de esas pelotas de pelo y conseguíamos algún tiro. Ahora le estoy enseñando a lanzar y consigue darme algunas veces, pero se divierte mucho y, según su fisioterapeuta, entrena sus reflejos.

Hay que tener objetivos realistas, Hace falta mucho tiempo para adquirir una nueva habilidad. No es nada práctico creer que vamos a obtener una manipulación normal. Pero con insistencia, adaptaciones, tiempo y paciencia se puede aprender alguna función que la llenaran de satisfacción y que pueden representar una gran diferencia en su vida.

Karina tenía que practicar un movimiento una y otra vez para "instalarlo" en su sistema. Podía emplear años. Por ejemplo, tenía un elevador para subir al piso que tenia un botón para el on/off pequeñísimo y no fue capaz de manejarlo hasta que pasaron tres años. Durante este tiempo practicaba con ella usando un botón amarillo grande para ir arriba y abajo. Ella lo presionaba y mantenía la presión pero en cuanto se relajaba el ascensor se paraba. Ya pueden comprender lo difícil que es para una niña mantener una presión constante. Durante tres años yo sujetaba su mano sobre el botón empujando juntas. La última semana lo hizo por si misma por primera vez. Ella solo es capaz de bajar, empujando de izquierda a derecha, ya que es más fácil para una niña zurda que empujar de derecha a izquierda. Pero ella bajó las escaleras por si misma con una gran sonrisa, haciendo cuatro o cinco paradas pero volviendo a apretar el botón otra vez. ¡Que orgullosos estamos de ella!

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

El uso voluntario de las manos se incrementa cuando está relajada, se motiva por actividades que no le ordenan pero que son interesantes y placenteras para ella, como por ejemplo, comer. Algunas chicas lo hacen con los dedos y otra, con ayuda, con cuchara y tenedor. La musicoterapia también estimula el uso de sus manos. Cuando el terapeuta se sienta cerca con un instrumento al alcance de sus manos, se encuentra muy motivada para agarrarlo fuerte aunque sea con movimientos espasmódicos e incoordinados.

La manipulación puede ser reentrenada. Meg antes de la regresión, hacia todo lo que una niña mayor de dos años sabe hacer: comía sola, coloreaba, pasaba las páginas de un libro, manipulaba objetos. Entonces lo perdió todo. Ahora con 5 años, te coge la mano si necesita ayuda para subir las escaleras y ocasionalmente sube sola cogida a la barandilla. Estamos detrás y le sujetamos la mano libre. Lo importante es que esté muy motivada.

Las manos:
La característica del Síndrome de Rett

La coordinación ojo-mano es habitualmente mala, dado que no puede coordinar al mismo tiempo el estímulo de entrada (el objeto visualizado), con la respuesta de salida (la praxia manual). A veces, mira primero, pasea la mirada y busca con la mano sin mirar si está muy motivada o ansiosa por tocar un objeto. Cuando está muy motivada o ansiosa por tocar un objeto, la respuesta motora corporal se multiplica, pero la respuesta siempre se retrasa. Si está de pie se balancea de delante a atrás o se inclina. Si está sentada puede comenzar a balancearse, hiperventilar, rechinar los dientes y hacer gestos. Los movimientos de sus manos aumentan en intensidad y también aumenta la tensión de su cuerpo mientras mira –o no– fijamente al objeto. Esto puede durar unos minutos y, de repente, se lanza a coger el objeto sin mirarlo. Y como resultado puede cogerlo o, a menudo, tirarlo al suelo.

Kim podía alimentarse por sí misma usando un tenedor con una adaptación moldeada a su mano. Primero pinchábamos el pedazo de comida. Cogía el tenedor y se llevaba la comida a la boca pero entonces se le caía el tenedor. Me sentaba a su izquierda y con mi mano izquierda suavemente flexionada acompañaba la mano de ella en el trayecto del tenedor hasta la boca y, de vuelta, hasta la mesa. Así conseguí que Kim mantuviera el tenedor durante toda la comida.

Karina volvió a usar sus manos hacia los 5 años. Progresó lentamente hasta entonces. Comía con tenedor, podía pinchar y se ponía la comida en la boca. Lo intentaba dos veces, si fracasaba dejaba el tenedor al lado del plato, hacia el lugar donde yo estaba y usaba las manos. Volvía a intentarlo con el tenedor, etc... Y lo mismo hacía con el vaso.

AYUDAS SENCILLAS Y BARATAS

Lápices adaptados:

- Una cañería en T de PVC 1/4 x 1/4 x 1/2 para cada lápiz.
- Un macarrón de plástico de una pulgada.
- Cinta de belcro de 1 pulgada: 8 pulgadas de largo del lado suave y 1 o 1/2 pulgada del lado áspero.
- Lápices o tizas gruesos.

Forrar la T con la parte suave del velcro dejando la pieza pequeña áspera en el extremo donde voy a introducir el lápiz. Así tengo un cinturón ajustable que se asegura con la pieza de macarrón plástico.

Accesorios para la presa manual:

- Cinta de velcro de 1/4 de ancho x 5 pulgadas de largo del lado suave.
- Cinta de velcro de 1/4 de ancho x 1-1/2 pulgadas de largo del lado áspero.
- Elástico de 3/4 de ancho x 9 pulgadas de ancho.

Coger el elástico y una pequeña pieza de Velcro áspero. Una los lados y uno de los extremos (lo áspero hacia fuera). Cosa con punto cruzado los dos lados. En el reverso del otro extremo empareje la pieza larga de Velcro suave cosiéndola. Cosa el fondo y los lados. Deje el extremo interno abierto. Aquí es donde deberá colocar la cuchara o el tenedor. Cuando este cosido tome los extremos y júntelos (el lado áspero sobre suave). De esta forma obtenemos un artilugio ligero y ajustable para sujetar para aquellas niñas que no pueden asir por sí mismas.

Todos los hijos de Dios tienen un sitio en el coro
Unos cantan bajo y otros cantan alto
Otros cantan por teléfono
Y algunos dan palmas.

CANCIÓN DE GOSPEL

El sistema sensitivo

"Ver, oír y sentir son milagros, y cada parte y señal de mí, es un milagro"

WALT WHITMAN

DENTRO/FUERA, ARRIBA/ABAJO Y DETRÁS

LOS SENTIDOS NOS SUMINISTRAN la información que necesitamos para funcionar en el mundo. Percibimos: luces, sonidos olores, sabores, presión, temperatura, dolor, la posición de nuestro cuerpo, el movimiento de las partes de nuestro cuerpo y el movimiento del mismo a través del espacio. Como recibimos un montón de información desde los diferentes sentidos a la vez, hay un gran trabajo para el sistema nervioso que tiene que separar y determinar a qué responder y que debe ignorar; cómo y cuándo reaccionar y la fuerza que deben tener las respuestas.

De las niñas con SR, se dice que tienen menos tono, como sentidos de un bebé y son más inactivas que sus hermanos y hermanas. Algunas parecen desinteresadas del mundo que les rodea. Otras tienen reacciones exageradas a determinadas luces y sonidos. En la primera infancia estas respuestas no se ven como un aviso dramático de que algo está mal. Pero cuando la niña entra en la fase de regresión del SR, no hay error posible.

Es bastante obvio para cualquiera, que su mundo se ha hundido, está al revés y va hacia atrás. Algo va mal. Puede llorar inconsolable y parecer aterrorizada, ante luces o sonidos, que meses antes no representaban ningún problema; volverse histérica ante cualquier cambio de su entorno; rechazar los brazos de los demás porque no quiere que la toquen. Puede rechazar sus comidas favoritas e incluso, desviar la mirada evitando el contacto visual.

Para los padres todo se vuelve terriblemente confuso. Nos asombramos por lo que está ocurriendo en el mundo. Parece que todo por lo que hemos trabajado se hunde. Nuestra niña es desgraciada y nosotros estamos trastornados. Uno de los aspectos más desconcertantes del SR, es saber que algo va mal y no saber adónde dirigirnos. Y encima, a veces, sentimos que ella, en su desgracia también nos rechaza.

Además de ser un momento deprimente para los padres es aún más difícil para ella. Sabe que algo va mal. Durante el periodo de regresión está terriblemente confundida con la información sensorial que recibe. No puede darle un sentido a las cosas que ve, oye, saborea, huele y siente de forma diferente a como lo hacía hace muy poco tiempo. Los sonidos que nos parecen normales a todos se vuelven, para ella, repentinamente estridentes y dolorosos. La distancia desde la silla alta al suelo la ve como si estuviera mirando desde el tejado. El caos sensorial la rodea. Y puede estar hiperactiva, o al contrario, apática y sin reacciones durante días. Para ella el mundo no tiene sentido.

Durante esta época es recomendable recordar que ella no le rechaza a Ud., a quien rechaza es al caos. Admitiendo esto y proveyendo orden y seguridad a su mundo, se reduce su ansiedad y también la de ustedes. Cuando comienza a perder habilidades, nuestra primera intención es salir corriendo a comprar todos los libros de terapias que podamos encontrar, en el intento de interrumpir el desastre. Nosotros queremos bombardearla con estímulos por todos los lados: acunando, acariciando, cantando, dándole vueltas para estimular esos sentidos, que parecen estar rechazando o amplificando la información.

Va contra nuestras teorías sobre la necesidad de la estimulación cerebral temprana, y durante el periodo de regresión en el SR, no es probablemente lo mejor que hacer. Es preferible faci-

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

El sistema sensitivo

litar seguridad emocional y comodidad para que pueda readaptarse a la calamidad sensorial. Cuando las impresiones sensoriales sean más suaves será más sensible a las formas de terapia que puede realmente necesitar.

Usted tiene que comenzar conectando con ella, y dejar que sepa que la quiere y que puede confiar en Usted. Observando a mi hermana pienso que el SR, debe ser espantoso y frustrante. Yo le sugeriría que le manifestara su amor y jugara con ella hasta obtener respuestas. Los temas formales vendrán luego. En general a las chicas Rett les gusta la gente. Sea usted una persona especial para ella y seguirá sus órdenes.

Con el tiempo mejora. O aprende a separar y manejar los altos y bajos sensoriales o normaliza en algún grado sus impresiones sensoriales. Aunque siempre tendrá dificultades perceptivas, interpretando e integrando los estímulos sensoriales y parecerá como si estuviera angustiada o asustada.

Un padre sabe que su hija puede no reaccionar ante un tren atravesando la sala de estar, pero sale disparada de la cama estando en un sueño profundo ante el primer roce en el pomo de la puerta.

A veces usar dos sentidos a la vez puede ser agobiante y por ello inconscientemente elige concentrarse en "mirar" sobre "oír" o en "oler" antes que en "saborear".

Hay situaciones que afectan a Amy aterrorizándola, lo mismo al cruzar un suelo de color suave que de color oscuro. No parece asustada pero es incapaz de hacerlo por sí misma. Necesita un ligero codazo para que entienda que todo está bien.

Los profesores observaron que se alteraba mucho cuando cambiaban de actividad si primero no se lo advertían. Ahora le hablan y le enseñan fotos del nuevo trabajo antes de cambiar y esto la ayuda enormemente.

Terra absorbe toda la información que le suministramos, pero está toda dispersa por su cerebro. Su cerebro no tenía fichas para fijar la información. Comenzamos a confeccionar fichas para meterlas en el cerebro de Terra dando información a través de cada uno de sus sentidos. Un ejemplo: hacer copos de avena en el microondas. Terra comenzó el proceso de aprender a hacer su propio desayuno, aprendiendo primero a través del tacto. Pudo sentir la textura de la harina de avena y la del agua. Al mezclarlas podía notar el cambio de textura. Al cocinarla podía ver y oler los cambios en la harina de avena. El sonido del microondas decía a sus oídos que algo estaba ocurriendo. Completando la harina de avena con agua y leche, mano sobre mano, veía y olía, los cambios. Finalmente, el sabor subrayaba que algo bueno se había obtenido en este proceso. Tomó mucho tiempo pero eventualmente fue capaz de archivar esta información en su cerebro. Entonces, ella fue capaz de separar conceptos complicados porque todo tenía sentido para ella.

Síndrome de Rett Asociación Española

LOS CINCO SENTIDOS

VISIÓN

MUCHAS CHICAS CON SR, TIENEN VISIÓN NORMAL con la excepción de la lejana y la muy cercana, que puede corregirse con gafas, o estrabismo, que puede corregirse con oclusiones con parches o con cirugía. Muchas veces la niña al mirar el objeto que quiere coger, le echa un vistazo antes de ir a por él. Puede mirar por el ángulo del ojo o echar una ojeada antes de mirar directo. Cuando se aproxima a algo nuevo que no le es familiar, primero mira rápidamente, aparta la mirada, y mira varias veces antes de centrar su atención en el objeto. Entonces se reclina para mirar el objeto cuidadosamente. Algunos padres describen la visión de su hija como "los dos extremos", moviéndose rápidamente desde las cosas cercanas a las más leja-

El sistema sensitivo

nas, sin detenerse a observar lo que está en medio. A veces no puede seguir visualmente un objeto en movimiento excepto con sacudidas oculares espasmódicas, mientras que otras veces lo pueden seguir suavemente.

Parece como si Lisa no pudiera procesar a la vez lo que ve y lo que mira. Puede ver algo que realmente le gusta y desviar la mirada durante un rato y después vuelve a ello. Nos parecía muy raro cuando Lisa comenzaba a andar. La llevábamos todavía cogida de la mano e iba con los ojos cerrados la mayor parte del tiempo que andábamos por la acera pero ella sabía siempre cuando llegábamos al bordillo y no había que estimularla para bajar el escalón.

Antes de que Katri comenzara a perder la presa manual, miraba siempre a la comida en la bandeja, apartando la mirada antes de tomar la comida y llevársela a la boca. Mi mujer y yo pensábamos que no podía utilizar los cubiertos porque no se concentraba al no mirar lo que estaba haciendo. Ahora creo que estaba concentrada en la tarea, pero para ello tenía que apartar la mirada.

Cuando algo impedía a Kim la visión de un objeto dirigía la mirada para mejorar su visión. Esto ocurría frecuentemente. A veces ella apartaba la mirada o volvía la cabeza y cuando estaba a punto, miraba directamente al objeto en cuestión. Pienso que era una forma de intentar mejorar algo que había hecho mal.

Los objetos con un marcado efecto figura (fondo con bordes contrastados o claros perfiles, puerta blanca sobre pared pintada) parecían que llamaban su atención más pronto. La combinación de luces y movimiento tal como espejos, brillos o velas también les atrae. Muchos padres dicen que sus hijas le tienen echado el ojo a una persona, o a una muñeca o a una fotografía. Estas preferencias se ven también durante el desarrollo de la niña. A medida que la niña gana experiencia, aprende a discriminar por vías más sofisticadas que usando impresiones sensoriales.

Karina tenía la costumbre de cerrar los ojos en el momento que alguien entraba en su línea de visión. Esto ocurrió durante el periodo de regresión y al menos duró dos años.

Durante la regresión, Kim no miraba a los ojos a nadie. Si nosotros los cerrábamos también prefería cerrarlos antes que mirarnos. Yo no lo comprendía pero ahora pienso que podía decirse que miraba "a golpes", porque podía ser algo desagradable para ella mirarnos directamente.

Si estaba mirando un objeto que pudiera ser doloroso, en lugar de arriesgarse lanzaba expresivas miradas, rápidas, temerosas, otras lentas, al objeto como si pudiera hacerlo desaparecer.

Dani no era capaz de mirar directamente al objeto que estaba deseando coger. Incluso cuando estaba pintando no miraba al lienzo hasta haber acabado.

Visualmente, Lea parecía, a la vez estar a la defensiva de algunas informaciones visuales, y tenía dificultad, en coordinar ambos ojos para saber dónde estaba en el espacio. Esto aumentaba su temor a moverse en superficies desiguales.

La percepción profunda está alterada, y por eso la chica con SR capaz de andar, tiene problemas cuando debe subir o bajar. Subir es bastante difícil pero bajar escalones, a menudo, es imposible. Esto es porque ella percibe la distancia entre escalón y escalón mayor o menor que en la realidad y tiene miedo a caer. Lo mismo ocurre cuando el suelo cambia de nivel o de textura, y en las pendientes.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

El sistema sensitivo

Sonido

EN EL SR, EL OÍDO ES NORMAL excepto problemas leves secundarios a infecciones del oído medio. Las jovencitas con SR, frecuentemente tienen infecciones y secreciones en el oído medio, que pueden originar más tarde problemas de audición. Suelen asociar los sonidos a otros elementos de su entorno. Mientras concentran su mirada en imágenes visuales continuando su observación, las imágenes sonoras van y vienen. Para que ella se concentre tenemos que repetírselas. Tanto la imagen como el sonido son muy importantes para que ellas tomen conciencia de lo que les rodea.

Para algunas niñas los sonidos ambientales pueden ser muy incómodos y las vuelven irritables y agitadas. Otras pueden reaccionar riéndose o ignoran el ruido durante el sueño. Los ruidos altos, fuertes o agudos pueden estremecerlas y confundirlas. Pueden tener preferencias por una clase de música o ritmo en particular.

Cuando Stephanie tenía dos años temblaba con el sonido del agua corriendo en el wáter, la aspiradora o el de mucha gente a la vez vitoreando, haciendo palmas o cantando. Ahora que tiene casi cuatro años le gusta que la cojan y la abracen y el agua cayendo sobre su cabeza, pero todavía odia a la aspiradora y piensa que la gente aplaudiendo es para animarle.

A veces parecía furiosa hasta que el ruido cesaba. Cuando era más joven, el ruido del entorno parecía que le afectaba más que ahora. Su maestro observó que era muy "sensible" a un montón de "estímulos sonoros" excepto a la música.

Amy se siente sobre estimulada por los gritos de los niños. Se pone muy tensa. A veces se va a su cuarto o se queda gritando, su propia versión del Rett-rap, o tiene una convulsión. Demasiados estímulos a la vez y ella pierde el control.

Briana es muy sensible a los niños que lloran o gritan. Jamás ha tenido una convulsión, pero los ruidos fuertes de sus compañeros la dejan agitada y temblorosa. Cuando llega un nuevo estudiante a su clase pierde la compostura y emplea la mayor parte del tiempo en llorar y gritar, Briana se convierte en una frustración. Sus habilidades caen por debajo de su nivel habitual y sus emociones se hacen un lío. Cuando llega de la escuela me cuesta una hora cada día relajarla y que se sienta cómoda. Tengo problemas para tenerla a punto por la mañana para ir a la escuela, y protesta cuando vienen a buscarla. Se tapa los oídos cuando llega el autobús y cierra sus puñitos. Las alteraciones solo cesan cuando los demás niños se van de la clase durante su ataque de gritos.

Tacto

MUCHAS CHICAS TIENEN LA CARA ESPECIALMENTE SENSIBLE. No les gusta que les limpien la cara o les cepillen los dientes y odian que el viento, la lluvia o la nieve les dé en la cara. Se frotan los ojos a menudo y se arañan la cara. Pueden estar mirando la comida en la cuchara mucho tiempo antes de ponérsela en la boca. Prefieren la comida a la temperatura ambiente, antes que caliente o fría, y, para ellas, la textura puede ser más importante que el sabor o el olor. Tragan mejor sólidos que líquidos.

Cuando hablamos de problemas con la sensibilidad táctil, hay que recordar que no perciben todos los contactos igual. A veces toleran con más dificultad un contacto ligero que una presión profunda. Por ejemplo, una chica puede tocarse su cara sin experimentar disgusto y le molesta que se la toque otra. Esto es porque el contacto de sí misma, lo siente menos enérgico que el que procede de otra.

También odiaba que la tocaran. La recuerdo en mi regazo rodeándola con mis brazos sin tocarla. Todavía, cuando nota mis brazos me empuja.

El sistema sensitivo

Leah parece a la vez insensible a algún tipo de contactos e hipersensible a otros. El tacto es muy importante para el desarrollo emocional, las habilidades manuales y la atención. Leah usaría más sus manos si fuera más consciente de ellas. Se pone a la defensiva ante los contactos ligeros y parece como si tuviera una laguna en la percepción. Parece tener un problema en diferenciar entre la protección y la sensibilidad discriminativa. El sentido de protección es para apartar o defenderse mientras que el tacto discriminativo facilita al cerebro información sobre tamaño, texturas y forma de los objetos y el entorno. La capacidad de distinguir si el contacto es molesto o no es esencial para el uso de herramientas, atención y muchos aspectos del desarrollo social y emocional, la tolerancia de las actividades que le dan autonomía como arreglarse o comer. A Leah el mantenimiento constante de objetos en la boca es lo que le da más información. La boca es el área mejor representada en el cerebro de todo su cuerpo.

En mi experiencia es más útil estimular la percepción de su cuerpo y sus manos con masaje, cosquillas amables, golpecitos y toda clase de juegos de contacto incluyendo los más rudos. Karina ha recorrido un camino muy largo antes de aceptar que otros la toquen, y tocar ella misma. Esto ocurrió lenta y gradualmente.

SABOR

LAS CHICAS CON SR, PARECEN TENER UN SENTIDO DEL SABOR NORMAL. Como cualquier niña, hay cosas que les gustan y cosas que le disgustan.

Me pareció muy extraño que McKenna cuando tenía un año cogiera el limón de mi té frío y lo chupara.

McKenna ha sido siempre capaz de zamparse una tonelada de comida y comer cualquier cosa. Chupa limones, come pepinillos, le gustan todas las verduras y aun come comida para niños. Puede picar aunque, solo comería hamburguesas de McDonald's. Le gusta el pollo de Burger King pero no los "nuggets" de McDonald's. Le gustan los macarrones enlatados con queso pero no los frescos. Puede tomar arroz con verduras pero no pudding de arroz. ¡Vaya "tía"!. Puede beber cualquier cosa, leche, zumos, gaseados, incluso café. Me sorprende que tenga tal surtido de sabores.

OLFATO

EL OLFATO DE LAS CHICAS CON SR PARECE NORMAL

Shana puede oler la comida desde un kilómetro. Disfruta con las nuevas comidas.

ATENTA Y TRANQUILA

EL SISTEMA NERVIOSO MODERA NUESTRO NIVEL DE VIGILIA. Cuando estamos trabajando en serio, somos capaces de mantenernos despejados y alerta siempre que hayamos dormido suficiente, sin estar desequilibrados o hiperactivos. Muchas jovencitas con SR, parecen excitarse fácilmente y acaban gritando o llorando en situaciones en las que aumenta el nivel de estimulación sensorial. Por otro lado, muchas chicas, se duermen frecuentemente durante el día. Puede ser porque la calidad de su sueño es pobre o porque se trate de los efectos de la medicación. O también puede ser un problema con la modulación sensorial que está regulada en parte por el nivel de serotonina. A continuación expondremos algunos ejercicios para las subidas y descensos de ánimo.

Síndrome de Rett ASOCIACION ESPAÑOLA

El sistema sensitivo

Sensaciones relajantes

- Movimientos de balanceo de delante a atrás. Más relajante cuando lo ojos están dirigidos al horizonte.
- Presión profunda o compresión mantenida.
- Estiramientos suaves (excepto en niñas con bajo tono muscular).
- Envolverla y ceñirla con una manta.
- Caricias firmes sobre zonas amplias.
- Temperaturas cálidas.
- Formas simples con bordes redondeados.
- No variar estímulos visuales.
- Dibujos sutiles y suaves con colores pastel.
- Canciones rítmicas agradables.
- Melodías simples con bajos tonos.
- Luces difusas.
- Camisetas lastradas o mantas.

Sensaciones estimulantes

- Actividades que incluyan sacudidas y movimientos rápidos con cambios de dirección. Lo más estimulante son los movimientos inesperados.
- Llevar arriba y abajo (invirtiendo la cabeza).
- Balancear en equipo de suspensión.
- Hacer girar (vigilar reacciones autonómicas tales como sudoración, nauseas, palidez o rubor, hipo. Son señales de sobrestimulación).
- Contrastes de luz.
- Temperatura fría.
- Luces o colores brillantes.
- Siluetas en rojo y amarillo.
- Dibujos en blanco sobre negro o al revés.
- Música alta con tempos rápidos.
- Todos los olores.
- Texturas rugosas.
- Objetos de forma irregular con bordes angulosos.
- Tocarle la cara.

Síndrome de RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

DOLOR

AUNQUE PUEDE VARIAR, la mayoría de las chicas, son muy sensibles al dolor y tienen dificultad para expresarlo de forma convencional. Pueden estar tensas e inmóviles en lugar de gritar y llorar. Parecen tener un retraso en la percepción del dolor. A veces, un "dolor externo", tal como un golpe en la cabeza o un disparo, no parece doler tanto como un "dolor interno", como un dolor de estómago o aerofagia. Los padres cuentan que pueden tener dolores diferentes según la parte del cuerpo. Así una caída golpeándose la frente puede producir un gran dolor mientras que si se cae de espaldas y se golpea detrás no hay reacción alguna. A veces una fractura no se descubre en dos días hasta que se hincha la zona. Esto plantea graves problemas cuando se intenta identificar la fuente de los llantos. ¿Es dolor, fastidio o rabia?. El capítulo sobre la conducta ofrece una lista de opciones para ayudar en estas situaciones.

El sistema sensitivo

SATISFACIENDO NECESIDADES SENSORIALES

Ventajas

- Disminuye la necesidad de autoagredirse.
- Mejora la atención.
- Expresión espontánea de nuevos logros y habilidades.
- Mejoras sociales.
- Disminuye el miedo y la ansiedad.
- Mejora la comunicación.
- Mejora la capacidad para evitar distracciones e interrupciones.
- Mejora la capacidad para ajustarse a cambios.
- Mejora la capacidad para experimentar alegría y estar más contenta.
- Aumenta las interacciones positivas con otros.

Leah vomitaba y se lanzaba del columpio cuando estaba en el, pero a medida que ha tenido más experiencias más lo disfruta. La llevamos al especialista en Integración Sensorial y nos dio ejercicios para ayudarla. Le frotábamos los brazos y las piernas y le presionábamos los hombros con las manos sobre los hombros. Utilizábamos pesos para las piernas, vendajes y otros ejercicios varias veces al día durante un mes. La intención era facilitar la mejoría física y mejorar la focalización y la concentración.

Trabajamos con Katie en la Terapia de Integración Sensorial. Está muy consciente de sus manos y las utiliza muy bien. Balancearse sobre una plataforma de equilibrio le devolvió la percepción profunda y el equilibrio. Todavía tiene ocasionalmente problemas en esta área pero se recupera rápidamente. También intentamos cepillarle las palmas de las manos. Nunca podrá escurrir pero si apretar los puños. Ahora puede relajar las manos cuando se lo pides y actualmente deja la mano fuera cuando ella sabe que se la vas a cepillar. Katie siempre se ha pellizcado las palmas de las manos y las plantas de los pies. Todavía lo hace pero no tan intensamente como ella acostumbraba. También le damos un buen masaje dos veces al día. ¡Le encanta!. Creo que todo junto la ha hecho más coordinada. Marcha mejor y tiene más habilidad manual.

A Corinne le gustaban tanto los ejercicios sobre el balón, que compre uno para casa. Muchos de ellos eran buenos tanto para la musculación de un grupo aislado como para el estiramiento. Su fisioterapeuta me explicó que haciendo en casa los ejercicios podían ayudarle a fortalecer los músculos de la espalda y a prevenir la escoliosis.

A Corinne le sentaba muy bien la presión profunda y la compresión de las articulaciones, especialmente en brazos y hombros. Encontré que la presión sobre sus omóplatos, le permitía mover sus brazos y manos con más precisión sin tener que ayudarla demasiado. Esto me hizo entender mejor lo que estábamos intentando conseguir de ella. También era capaz de empujar su andador mejor y no he de empujarla ahora.

Al principio era muy difícil y lloraba. Ahora no hay problema y comienza a buscar los utensilios para la comida y a aceptar el juego de "mano sobre mano". Todavía rechinan los dientes constantemente a pesar de la estimulación oral con cepillos de goma. Personalmente creo que las niñas pueden aprender y comprender mucho del entorno a través del tacto y la Integración Sensorial solo puede beneficiarles.

Cuando Corinne está sentada, de pie, o de pie agarrada, nosotros apretamos sus hombros hacia abajo para aumentar la sensación de donde está. Le llaman a eso, presión profunda y parece tener un efecto a la larga (mas bien corta). De un tiempo a esta parte maneja mejor las manos separándolas del cuerpo y usándolas funcionalmente. También le ayuda, a aprender a manejar su andador. Tiende a echarse hacia atrás, pero empujándola hacia abajo, "obtiene" la sensación del movimiento hacia delante. ¡Desgraciadamente, esto se pierde rápidamente!.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

El sistema sensitivo

El usar pesos fatigaba a Amanda. No lo intentaría otra vez pero otros padres observan que los chalecos con pesos tranquilizan a las niñas. Pienso que es una sobrecarga para Amanda, pero antes lo hacía y creía que podía ayudar a andar mejor y a estabilizar su temblor. Ahora no. No lo intentaré otra vez. Pienso que castiga sus músculos y que ella estructuralmente no soporta los pesos.

Me gusta la idea de los vendajes y la compresión de las articulaciones. Pienso que nuestras niñas son laxas, y no soportan los pesos y la estabilización con vendas puede ayudarlas. Las férulas de tobillo han sujetado los pies de Amanda y le ayudan a andar mejor. Básicamente se hacen cargo de parte del peso de su cuerpo.

Kim ha estado haciendo todo el año integración funcional Feldenkrais (FI). Hay que presionar en los hombros de Kim tendida de espaldas (eventualmente ha habido que hacerlo con pequeños refuerzos bajo las rodillas y los tobillos reposando la cabeza sobre toallas enrolladas). Son pulsiones rítmicas muy suaves y si el fisioterapeuta observa ligera resistencia lo intenta de otra forma. La idea es que "sienta" a través de los huesos hasta los pies. También puede hacerlo en otra dirección, por ejemplo, desde los pies a los hombros. Me parece bien porque a Kim le gusta.

Hay muchas cosas positivas que decir, sobre la forma de ver los cambios de tu hija y los terapeutas son todos profesionales. Esto, en principio, puede ayudar. La valoración verdadera se hace después de 3 a 6 meses de tratamiento. Parar y observar el actual nivel de función, midiendo numerosas áreas, con juguetes concretos, entorno, tareas, logros sociales, etc. Entonces, después de seis meses más, considerar la mejoría viendo si ha habido regresiones y comparando con el resultado de los primeros seis meses, no desde el principio. Cualquiera puede decir la mejoría desde el punto inicial, y esto puede cambiar la forma de ver las cosas.

Hicimos la plataforma de equilibrio en casa, el columpio, los masajes, el cepillado y todo el lote. Era muy divertido para Amanda y necesitábamos cosas divertidas que hacer. Le encantaba el balancín en casa con el espejo y le gustaba dar patadas a pelotas y balones en el balancín. Era muy divertido. Y algunas sesiones obtuvieron "su punto". Cómo todas las terapias parecieron ayudarle socialmente de alguna forma pero, en definitiva, actualmente marcha peor y no ha perdido el rechazo al contacto.

DISFUNCIÓN DE LA INTEGRACIÓN SENSORIAL

EN SU LIBRO, *Comprensión del Síndrome de Rett,* Barbro Lindberg escribe, "las niñas con SR, tiene dificultades obteniendo, interpretando e integrando las impresiones sensoriales, tanto del mundo exterior como de su propio cuerpo. No solo tienen dificultad en ordenar, integrar y elegir entre una multitud de impresiones. También pueden tener problemas en la modulación de la potencia, de las impresiones señoriales que reciben". Esto quiere decir que un sonido que en sí mismo no es demasiado alto, puede ser percibido como extremadamente fuerte o a la inversa, que algo que "debe" ser percibido como un fuerte dolor, puede no ser percibido del todo.

La integración de todas nuestras percepciones sensoriales que dan sentido a nuestro mundo, se llama Integración Sensorial. *La Disfunción de la Integración Sensorial* (DSI) es una alteración compleja que causa problemas al procesar sensaciones, lo que produce un gran número de dificultades como: detectar, registrar, modular, discriminar o integrar sensaciones adecuadamente. Los que tienen DSI procesan las sensaciones del entorno y de su cuerpo inadecuadamente lo que causa "búsqueda sensorial" o "rechazo sensorial", patrones de "dispraxia", problemas en la planificación del movimiento que son las limitaciones fundamentales en el SR.

El sistema sensitivo

CONDUCTA SENSORIAL DE BÚSQUEDA

LA CONDUCTA SENSORIAL DE BÚSQUEDA APARECE CUANDO EL SISTEMA nervioso no es capaz de procesar los estímulos sensoriales y la niña responde por encima o por debajo a la sensación. Como resultado se realiza una búsqueda de nuestras experiencias sensoriales que sean más intensas o de más larga duración.

Las conductas de búsqueda sensorial pueden incluir:

- Hiperactividad (intento de obtener los estímulos, moviéndose).
- Correr, pasear, saltar, escalar, golpearse el cuerpo.
- Llevarse las manos a la boca o dentro de ella.
- Falta de conciencia del tacto o del dolor o de la intensidad al tocar a otros (que puede parecer agresión).
- Disfrutar de sonidos demasiado altos, tales como el volumen excesivo de la radio o la TV, lo que significa pobre regulación e incapacidad para ajustar las sensaciones y las funciones internas corporales en el nivel adecuado.
- Dificultad al hacer transiciones de una situación a otra (pobre regulación).
- Incapacidad de relajarse o calmarse por sí misma (autorregulación pobre).
- Incapacidad de coordinar la deglución con la respiración (como incapacidad de realizar tres secuencias de succión-deglución seguidas).
- Patrones respiratorios pobres.
- Sistema Nervioso autonómico con débil respuesta o sobrecargado por demasiada estimulación.
- Dificultad para dormir.
- Dificultad para despertarse.
- Movimientos intestinales enlentecidos.
- Autoagresión, caídas deliberadas, subirse a todos los sitios.
- Mirar fijamente objetos y/o apartarlos con los dedos de su vista.

CONDUCTA SENSORIAL DE RECHAZO

LAS CONDUCTAS SENSORIALES DE RECHAZO APARECEN cuando el sistema nervioso recibe demasiadas sensaciones o demasiado profundas o con demasiada facilidad haciendo al individuo hipersensible. Esto puede producir una respuesta defensiva a las sensaciones demasiado ligeras o excesivas.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Las conductas de rechazo pueden incluir:

- Hipersensibilidad al contacto, al movimiento, a las luces, lugares o sonidos.
- Miedo al movimiento y a las alturas.
- Demasiada cautela ante nuevas cosas o experiencias.
- Incomodidad en ambientes ruidosos o abarrotados.
- Hipersensibilidad al olor de la comida “tiquismiquis”.
- Rechazo o mal humor al irse a dormir.
- Preferencia por estar lejos de cualquiera.
- Agresión.

El sistema sensitivo

Los niños con DSI son torpes y molestos, y tienen dificultades con habilidades motoras gruesas y finas, movimientos imitativos y problemas con el equilibrio, movimientos secuenciales y con la coordinación por incapacidad de planificar el movimiento. La planificación motora requiere que la información correcta llegue al cerebro, se interprete correctamente y reciba una respuesta corporal correcta. "Datos" pobres (información sensorial) en el "ordenador" afecta a los programas (planificación motora). No hay flexibilidad neurológica para responder a los cambios. La adaptación común es la rigidez con rutina y la necesidad de control.

Sarah temía caerse al ponerla en la silla del dentista o de espaldas en la camilla de RX, temblaba y se retorcía las manos violentamente. Si andábamos muy deprisa no podía sujetarse temblaba y había que llevarla en brazos.

EVALUACIÓN DE LA INTEGRACIÓN SENSORIAL

Que hay que esperar del evaluador

1. ¿Cuántos años de experiencia directa tiene el evaluador en el tratamiento de la Integración Sensorial? *No hay mejor experiencia en integración sensorial que hacerla y ver como se trabaja y cuando.*
2. ¿Qué clase de experiencia tiene el evaluador, sobre que grupos de población de discapacitados y en qué sistema?(escuela, servicios de salud mental, etc.) *Valorar en que trabajo y entorno intervino y como respondió el grupo.*
3. ¿Qué tipo de formación continuada debe tener esta persona? *La más ecléctica posible para Ud., y que pueda contar con los máximos recursos posibles. Las áreas de conocimiento más necesarias son: integración sensorial en general, respiratoria, foniatría, educación especial, aparato vestibular, sistema inmunitario, regulación interna, aparato digestivo, terapia craneosacral.*
4. ¿El evaluador es creativo o intuitivo? *Hace falta mucha intuición combinada con valoración objetiva, observación refinada de habilidades, y experiencia para resolver situaciones específicas. Algunas soluciones tienen que ser muy creativas.*
5. ¿Es el evaluador hábil, equilibrado y práctico para valorar la indicación de una técnica? *Por ejemplo, los evaluadores pueden indicar que el balanceo y la educación del equilibrio puede ser beneficiosa, pero debe también determinar si hay sitio para suspender un equipo del tamaño adecuado del cliente. También debe valorar el gasto y el sistema posible para pagar el equipo.*
6. ¿Cuál es la forma de interacción del evaluador? *¿Esta Ud. incluido en el proceso de resolver problemas y encontrar soluciones? ¿Respeta a los padres como seres humanos? Las personas a menudo, colaboran mejor si se sienten aceptados ¿El evaluador tiene en cuenta lo que le gusta o disgusta a los padres?.*

¿Qué hay que tener en cuenta durante la evaluación?

1. El evaluador determinará qué área preocupa más para hacer la vida más fácil al individuo y proporcionar el tratamiento. La enumeración de problemas puede ser:
   a) Rehúsa cepillarse los dientes.
   b) Conductas autoagresivas.
   c) Grita muy fuerte y muy frecuentemente.
2. Es necesario tener una buena historia sensorial!. El evaluador necesita saber, no solo la "conducta" sino también la frecuencia, intensidad, circunstancias y desde cuando está ocurriendo. Una historia social debe estar completa antes de que los cuidadores decidan. Los terapeutas deben de estar durante la evaluación para estar todos seguros que comprenden y reunir todos los datos mencionados. Ayuda mucho que el cuidador comunique a través del tiempo los aspectos individuales demostrados del síndrome.

RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

3. La familia debe estar con la persona que evalúa, dado que conocen aspectos individuales que el evaluador no puede discernir. Los cuidadores directos pueden dar información crítica así como recomendaciones sobre como trabajarían. A menudo ayudan a adaptar un concepto y a obtener una estrategia adecuada.
4. Es pertinente la historia médica y conocer las medicinas que toma para determinar cuál es la alteración de la integración sensorial valorada, si médica o conductual, y como ellas interaccionan.
5. Es una aventura encontrar las piezas del rompecabezas. Los cuatro puntos arriba enunciados revisados con el cuidador pueden encajar muchas piezas.
6. Mientras no haya pruebas estandarizadas para medir la integración sensorial, hay inventarios que pueden facilitar mucha ayuda para obtener información. El Perfil Sensorial (SP) es un listado de verificación que valora áreas específicas del proceso sensorial como "Típicas", "probable diferencia","diferencia definitiva" en relación con la media de la población. El test examina puntos y situaciones muy amplios y, dependiendo de la versión que se use, es apropiado desde la infancia a la edad de adulto. El Inventario de Integración Sensorial (SII) es otro listado que puede revelar información conveniente. Hay otros test pero como en el SP y el SII, requieren a alguien muy conocedor de Integración Sensorial para interpretar resultados y dar recomendaciones de tratamiento.
7. Los componentes clave necesarios en la intervención se identifican en los 6 apartados anteriores.
8. Las intervenciones actuales intentan ver que trabajos son los adecuados para el individuo y como obtener cooperación. Debe haber bastante equipo y material en el lugar de la prueba para poder intentar muchos tipos de intervención.

Recomendaciones

1. Las intervenciones se prueban y discuten con los cuidadores y así se aprenden. Es importante considerar el ambiente, las otras personas afectadas, las características y recursos del individuo (no tolera la música, que le introduzcan algo en la boca, etc.).
2. La intervención es más efectiva cuanto más especifica es para el individuo y las circunstancias.
3. Deben dejarse instrucciones escritas. Las técnicas estándar ya tienen su protocolo.

Sumario

Para que un programa sensorial sea efectivo debe ser individual y específico. El evaluador necesita resolver un rompecabezas y un proyecto común de trabajo. Las recomendaciones deben ser factibles y realizables según el lugar en que se hacen.

TRATAMIENTO DE LA DISFUNCIÓN DE LA INTEGRACIÓN SENSORIAL

LA TERAPIA DE INTEGRACIÓN SENSORIAL (SIT), incorpora los campos de la neuropsicología, neurología, fisiología, desarrollo infantil y psicología. Los Terapeutas Ocupacionales y lo Fisioterapeutas utilizan este tratamiento para ayudar a organizar el sistema nervioso e integrar mejor la información y los estímulos sensoriales. Con actividades sensoriales y motoras, a menudo en forma de juego, el terapeuta se focaliza primero en las tres sensaciones básicas: táctil (tacto), vestibular (sentido del movimiento) y propioceptivas (posición corporal), para comprender mejor como percibe la niña estas sensaciones y como afecta a sus emociones, atención, habilidades motoras o aprendizajes. El tratamiento se realiza habitualmente en una habitación amplia enriquecida sensorialmente (alegre), en la que puede hacer un montón de movimientos tales como bailar, girar, balancearse y también actividades relacionadas con estímulos táctiles, visuales, auditivos y del sabor.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

El sistema sensitivo

Los términos comunes que se usan en el tratamiento de los problemas sensoriales son:

- *Propiocepción:* información inconsciente procedente de los músculos y las articulaciones sobre la posición, el peso, la presión, el estiramiento, el movimiento y los cambios de posición en el espacio.
- *Sensación vestibular*: información inconsciente procedente del oído interno sobre equilibrio (control postural), gravedad, movimiento y cambios de posición en el espacio.
- *Cinestesia* es el conocimiento inconsciente de las distintas partes del cuerpo en relación con el movimiento. El cerebro combina toda la información del entorno (visión, audición, tacto, sabor y olor), con la información procedente del interior del cuerpo (desde el oído interno, los músculos y las articulaciones), para tener un conocimiento consciente de nuestro propio cuerpo en todas las actividades.

TÉCNICAS DE INTEGRACIÓN SENSORIAL

LA PRESIÓN PROFUNDA DE LOS MÚSCULOS PRODUCE UNA ESPECÍFICA activación de receptores. Relaja tanto como organiza al sistema nervioso afecto (igual que el masaje y las suspensiones).

Fricción de brazos y piernas es una técnica usada para poner en marcha los receptores táctiles de las extremidades, relajando o estimulando, dependiendo de cómo se haga. También se puede usar para desensibilizar a las chicas con dificultades de integración táctil.

Compresión de las articulaciones es una técnica que comprime rápidamente una contra otra, la superficie de los huesos de cada lado dentro de una articulación. En SIT se aplica en hombros, paletillas, codos, muñecas, caderas, rodillas, estimulando los propioceptores de la articulación. El cerebro se entera de que la articulación tiene problemas y contrae los músculos de alrededor para estabilizarla. Este método se utiliza para mejorar el tono y mejorar el conocimiento de la situación de su cuerpo en el espacio.

Cepillado con un cepillo especifico quirúrgico, sobre áreas específicas del cuerpo. Esta técnica habitualmente se sigue de la compresión articular, y se usa para relajar e integrar sensaciones en el sistema nervioso. Se utiliza más en chicas con hipersensibilidad táctil. A menudo cuando los terapeutas se refieren al "cepillado" se refieren al protocolo Wilbarger. Esta es una técnica especial con un programa específico.

Lastres. Se usan en el SIT para activar los propioceptores que puede facilitar a la niña un incremento de la relajación y del conocimiento de la situación de su propio cuerpo en el espacio. Pueden tener la forma de la muñeca o el tobillo, bolsas para los zapatos (se pueden atar encima del zapato), chalecos, o sabanas. También se pueden añadir a otros instrumentos como cucharas para aumentar el estímulo y disminuir el temblor (como en la ataxia).

Vendas. Añaden información propioceptiva aumentando la presión profunda. Pueden tener el mismo efecto relajante que los lastres y es la alternativa a la intolerancia a los pesos. Hay una amplia gama, desde pañales, mantas, ropa de Spandex (fibra sintética, tipo lycra) y chalecos de neopreno.

Hemos usado el cepillado en Amanda y hemos visto resultados en el conocimiento táctil. Se trata de un suave cepillado con un cepillo quirúrgico seguido de un masaje con una toalla de felpa o las propias manos. Usamos una esponja vegetal en la bañera, aprovechando el baño, pasándola por todo el cuerpo arriba y abajo, en algunas áreas con risitas y en otras con resistencia. La mano derecha de Amanda se lo toma muy bien pero la izquierda rehúye algunas texturas y las empuja. Poco a poco va mejor. El uso de la mano y el conocimiento que observamos después es que ella puede llevar su bolsa de libros o el bolso y coge los alimentos en las tiendas. A veces los pone en el carro y a veces no. Comemos un montón de tostadas porque Amanda coge el pan en la tienda (¡y como lo coge!) y no nos atrevemos a devolverlo porque ella nos vigila.

El sistema sensitivo

Hacemos un programa de cepillado, con firmes pinceladas y compresión de las articulaciones cada dos horas. Va bien no solo para la hipersensibilidad táctil (no le gusta que la toquen) sino también para la información propioceptiva (retroalimentación sensorial) que el cuerpo obviamente no proporciona por sí mismo. La compresión firme y la presión en las articulaciones integran este mecanismo sensorial natural.

Hacíamos cepillado y compresión pero era tiempo perdido, con el tiempo acabamos haciendo una sola sesión al día, yo pensaba que había mucho tiempo por delante para empezar otra vez. Nos pusimos bajo la tutela de un terapeuta que fue muy rígido. Lo hicimos cada dos horas durante una semana y después, durante más semanas, cada 3 horas hasta que solo lo hacíamos alguna vez al día. Pienso que esto era peor. Vimos resultados a las pocas semanas. Continuamos con esta técnica un par de años y si en ocasiones lo dejamos, ella se siente peor. Realmente la relaja mucho.

ACTIVIDADES DE INTEGRACIÓN SENSORIAL

ALGUNAS IDEAS de cosas que hacer en casa:

Caja sensorial:
Obtenga una caja de plástico y llénela de granos de mijo o de arroz. Ya tiene una caja de estimulación sensorial que no es peligrosa aunque se coma.

Caja sensitiva:
Ponga un lote variado de objetos en la caja. Use cosas divertidas para usar todos los sentidos, como cepillos de maquillaje, esponjas, crema de afeitar, timbres, lápices adaptados, jarabe de arce (hacemos un paisaje coloreado y brillante, con una gota de comida), alfombra, papeles pintados, relojes de tela, cartón ondulado, "fideos mágicos" (aperitivos de maíz que se pegan con agua), y otros.

Actividades Motoras:
Actividades que estimulen el sistema vestibular como: bailar, girar en una silla o en una mecedora, deslizarse por una colina, patinar, montar en la parte de atrás de una bicicleta y escalar una pila de almohadones. Para las chicas con más movilidad una cama elástica o un trampolín pueden ser muy beneficiosos.

Jugar con Crema de Afeitar:
Lance un chorro de crema de afeitar sobre una bandeja o una mesa, arremánguela y déjele jugar. Es una actividad táctil estupenda que se puede hacer en la bañera para limpiarla luego más fácilmente. También puede hacerlo con pintura de dedos o nata, lo que más le gusta para realizar su obra de arte.

SÍNDROME DE ANGELMAN ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Juegos de Presión:
Pregúntele a su fisioterapeuta como hacerlo. Muchas escuelas de fisioterapeutas no creen que debe enseñarse, pero quizá uno privado si lo haga o lo que vea que más le gusta cuando se lo hacen en el hospital. Es muy fácil y realmente ayuda a focalizar la atención y mejorar el tono muscular.

Gimnasia Cerebral:
Ayudan a la integración interhemisférica cerebral. Puede solicitar una edición del libro Brain Gym por Paul E. Dennison, Ph.D. and Gail E. Dennison, Edu-Kinesthetics, Inc P.O. Box 3395, CA 93006-3395 USA, 888-388-9898 (buscar en Internet: Brain Gym y Gimnasia Cerebral).

El sistema sensitivo

SISTEMA VESTIBULAR

EL SISTEMA VESTIBULAR ES PARTE del "sistema sensorial", responsable del registro de cada movimiento o de la percepción del movimiento en el cerebro. Una vez el movimiento ha sido registrado, el cuerpo responde con un reajuste postural. El sistema vestibular es responsable de la capacidad que tenga la chica, de equilibrio de una manera coordinada. El sistema vestibular permite identificar el movimiento aunque el cuerpo o algo próximo se esté moviendo. Esto es lo que le permite a ella, levantar con precisión un pie para subir un escalón o llevarse una golosina a la boca sin equivocarse.

Los problemas en la función vestibular producen incoordinación y pérdida del equilibrio y afectan al movimiento voluntario. Algunas chicas con SR, tienen un sistema vestibular que percibe por encima o por debajo los estímulos vestibulares. Cuando percibe por debajo la chica se ve "obligada" a buscar movimientos adicionales y no deja de girar de un lado a otro. Puede necesitar bailar mucho tiempo o estar constantemente "en ello". Necesita un incremento de movimiento para sentirse "bien".

Cuando percibe por encima un estímulo pequeño produce una gran respuesta. Temen el movimiento y tienden a reaccionar excesivamente. Se marean con facilidad, lloran cuando se les pone en el balón de terapia y se disgustan si algo gira a su alrededor.

ESTIMULACIÓN VESTIBULAR

LA ESTIMULACIÓN VESTIBULAR, SE REFIERE GENERALMENTE al uso terapéutico del movimiento. Intenta organizar el sistema vestibular de la chica para obtener respuestas motoras adecuadas. El estímulo vestibular puede ser beneficioso, pero puede dar un conjunto de respuestas autonómicas como hipo o vómitos, pudiendo sentirse mal por horas. Mientras algunas chicas pueden estar girando en círculos indefinidamente sin ninguna molestia, otras se encuentran fatal ante el menor movimiento. Mientras girar en una silla puede estar indicado, y es beneficioso, dar vueltas en un equipo de suspensión no debe intentarse sin pedir consejo al terapeuta.

PROPIOCEPCIÓN

LA PROPIOCEPCIÓN ES EL CONOCIMIENTO de la posición de nuestro cuerpo en el espacio. Los estímulos se originan en los husos musculares y en la cápsula articular y nos permite saber donde están nuestros brazos y piernas sin necesidad de mirarlos. Así nos es posible levantar un pie para subir un escalón, o llevarnos una golosina a la boca sin perderla. La presión profunda y el peso, estimulan estos propioceptores y son responsables de darnos un sentido físico de ello.

Cuando hay problemas con la propiocepción los movimientos son incoordinados, dejando a la chica sin un claro sentido de donde acaba su cuerpo y empieza el resto del mundo. Como en el estimulo vestibular la propiocepción puede percibirse en el cerebro por encima o por debajo. Cuando una chica recibe información por debajo, intenta buscar el estimulo "preciso". Y lo hará rechinando los dientes o necesitando arañarse y necesitaremos arroparla o abrazarla muy fuerte para calmarla. Si la recibe por encima puede sentirse incomoda con los abrazos o rechazar las sábanas en la cama.

El sistema sensitivo

TRATAMIENTO DE LOS PROBLEMAS DE PROPIOCEPCIÓN

MUCHAS CHICAS CON SR, RECIBEN ESTÍMULOS PROPIOCEPTIVOS INSUFICIENTES debido a su limitada movilidad. Y también perciben por debajo estos estímulos. Por ello pueden beneficiarse del uso de chalecos pesados, mantas pesadas, "bolsas de peso en los zapatos o ropa hecha con neopreno.

Chalecos lastrados

Sirven para facilitar la presión profunda y ayudan a tranquilizar y relajar a la niña al procesar estos estímulos sensoriales. Le dan información inconsciente de sus músculos y articulaciones y son de especial ayuda en niñas con atención dispersa, hiperactivas o faltas de concentración. La investigación en esta área terapéutica es muy limitada pero muchos terapeutas observan, que el uso del peso, es beneficioso incrementado el conocimiento de la posición corporal, la coordinación, el equilibrio, la coordinación oculomanual, la percepción espacial y la capacidad auditiva y del habla. En cuanto al peso que hay que poner en el chaleco se recomienda un cinco por ciento del peso corporal de la niña. Es importante no vestirla durante periodos de tiempo muy largos, sin descanso, porque puede producirse un efecto rebote.

Ropa de Neopreno/Vendas

Hay ropa hecha con el mismo material que los trajes de neopreno. Es elástica, ajustada y puede tener el efecto tranquilizante de los chalecos lastrados. Los trajes hechos con Spandex (fibra de lycra), pueden tener un efecto similar en algunas chicas así como vendarlas con vendas ACE o hacer un fardo con ellas en una sabana. Es como ir vestida con un abrazo.

Sábanas lastradas

Algunas chicas tienen problemas al ir a acostarse o al despertarse. Las mantas lastradas facilitan estímulos propioceptivos y pueden calmarlas.

Me gustaba la idea de vendar y comprimir las articulaciones. Pensaba que nuestras niñas están flojas y no pueden soportar pesos por mucho tiempo. Le puse ortesis en los zapatos y esto le ayudó definitivamente estirándole el pie y ayudándole a andar mejor. Básicamente ayudaban a soportar el peso de su cuerpo.

Brittany tenía un chaleco lastrado y yo había visto resultados positivos incrementando su propiocepción. Estaba realizado con pesos cosidos alrededor del borde inferior. Le iba a hacer uno nuevo, aligerando equilibradamente el peso. El TO me recomendó que comenzara con un cinco por ciento del peso total de la niña, incrementándolo gradualmente mientras lo tolerara hasta un veinticinco por ciento sin que restringiera su movilidad. Se discutieron las condiciones físicas con el médico. El chaleco no se debía tener más de diez o quince minutos.

A Amanda le hice un chaleco lastrado cortando las mangas a una chaqueta vaquera y cosiendo dentro bolsillos en el dobladillo del bajo, para los pesos fui a la ferretería y compre arandelas de distintos pesos. Cerré los bolsillos con velcro y así podía cambiar los pesos. Hable de ello con dos terapeutas antes de hacerlo.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

"Nuestros cinco sentidos están incompletos sin el sexto, el sentido del humor."

ANÓNIMO

Conductas

"Todos los sentimientos son reales y legítimos, los niños se portan bien o se portan mal por razones que un adulto no puede imaginar"

ANÓNIMO

"NO SEAS MALA"

EN CUANTO AL CARACTER o el humor típico en el SR, lo único seguro es que es inconsciente. El humor puede estar influido por fuerzas internas (dolor de cabeza, cansancio, estreñimiento) o por influencias externas (clima, actividad). En el SR, el humor cambia abruptamente y no se puede saber por qué. Uno de los aspectos más difíciles sobre estos cambios de conductas, es el no saber lo que hace para devolverle la tranquilidad cuando esta ansiosa o la alegría cuando esta triste. A veces se despierta en mitad de la noche riendo inapropiadamente durante horas y no hay forma de calmarla.

Es muy fácil decir que se está portando mal, pero lo cierto es que está fuera de control. Sin embargo, otras veces su comportamiento es una forma de comunicarse.

Cuando doy de comer a Jocelyn, a veces, no abre la boca. Si intento "forzarla" aunque sea suavemente se resiste (y gana siempre), pero si aparto la cuchara y le digo: "Vale, cuando tú quieras" habitualmente la abre rápidamente. A veces, si no la abre, pruebo los cereales para estar seguro de que no están demasiado calientes. Yo creo que dejarle saber que tiene algún control sobre la situación le ayuda.

Te hace saber cuando no está contenta. Comienza frunciendo el ceño y luego llora si Ud. no le hace caso a sus expresiones faciales. Es como si hablara con su expresión y sus grandes ojos marrones, pueden decir mil palabras.

Leah ocasionalmente tiene periodos de gritos. Tiene dos formas de quejarse: una suave, "con la cual quiere expresar hambre o necesidad de ir al baño" y otra realmente fuerte que quiere decir que le duele algo. Tiene diferente tono, cadencia y energía y se puede diferenciar de cuando simplemente se queja a cuando realmente se encuentra mal. Pienso que esto es una forma de comunicarse pero a veces pierde el control de esto.

REGRESIÓN

MUCHAS CHICAS CON SR, ATRAVIESAN PERIODOS de retroceso social con alteraciones de la conducta que son el aspecto más molesto del desorden. Esta mala conducta es el resultado de su confusión. Puede estar irritable o somnolienta durante largos periodos y resistirse a cualquier ayuda. Puede disgustarse si algo cambia a su alrededor y mover los ojos buscando contacto visual.

A ella le resulta muy difícil adaptarse a los cambios. Su desconcierto es incomprensible. Pierde las capacidad de usar palabras y de tener sentido del mundo que la rodea. Su cuerpo no se mueve tan bien como antes y pierde el control y la seguridad justo cuando comenzaba a tenerlo.

Durante este tiempo tan duro es muy difícil saber lo que necesita. Es necesario darle la seguridad que da la estructuración, la rutina y la comodidad que fluye del amor y la comprensión. Necesita tener éxito en sus experiencias a pesar de sus limitaciones. Necesita comprensión y paciencia. A los padres les ayuda recordar que este periodo pasará.

síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Conductas

Mía estuvo quejándose durante dos años. Yo sabía en mi corazón que era por frustración ante lo que le estaba ocurriendo a su cuerpecito. La regresión era lenta y ella no sabía exactamente lo que le iba a ocurrir. Ahora tiene seis años y casi todo el tiempo es una niña feliz. Todavía tiene sus días, pero no como antes. Pasan. Tarda un poco, pero pasan.

Puedo decirles que las temporadas de gritos y lloros no han pasado definitivamente. Lo más importante es no volverse loco. Mi marido dice que tuvo que abandonar y olvidar a Sherry durante un tiempo. Nada de lo que hacía podía ayudarla y esto era para el muy frustrante.

Intentaba muchas cosas para calmar a Katie, pero lo que funcionaba con más frecuencia era volver a nuestra casa, a su habitación, con las cosas con las que se sentía segura.

Kendal estaba en éxtasis jugando en el colegio y se hundía en el coche camino de casa. Las personas y cosas que le gustaban le hacían gritar y acelerarse. Estábamos jugando un minuto y al siguiente cogía una rabieta. Estos episodios tuvieron su culminación a los dos años y medio y desaparecieron a los tres y medio. De vez en cuando tiene algún arrebato pero no como a los dos años.

Jess gritaba de terror como si tuviera un dolor tremendo. ¡Gritar!¡Todos gritaríamos!. Recuerdo que fue terrible durante algunos meses, justo antes del diagnóstico. Pienso que era el dolor y la energía de su cerebro intentando adaptarse a la regresión. Jess pronto "lo acepto" y siguió adelante.

Cuando Haley entró en lo que ahora llamamos "los años malos" encontramos dos cosas que tenían una milagrosa capacidad de tranquilizarla: columpiarse y escuchar música. La combinación fue tan efectiva que instalamos columpios dentro de las dos casas donde hemos vivido.

Intentaba, a la vez, que se sintiera segura y querida. Me pasaba todo el tiempo, cantando y girando. No hacía nada que la disgustara. Hacia los dos años comenzó a mejorar y vimos algo más. Sus grandes motivaciones han sido la música y la comida.

Tan pronto como cesa el periodo de regresión y aprende a vivir con esta novedad imprevisible, gradualmente mejora el contacto visual, el equilibrio emocional y el interés por la gente. Algunos padres llaman a sus hijas "mariposas sociales" cuando están entre los niños.

ESTAR PREPARADO

LOS CAMBIOS DEL ENTORNO PUEDEN DISPARAR arrebatos, especialmente durante el periodo de regresión. Esto es un problema si ocurre cuando Ud. está saliendo de casa para ir a la compra. Ayuda decirle antes donde vas a ir y lo que vas a hacer. Algunas niñas necesitan esto incluso para cambiarlas de posición o de habitación y hay que decirle donde va a ir o como la va mover.

Comience haciendo viajes cortos a la tienda prolongándolos gradualmente. Lleve consigo un kit de supervivencia, con cosas de picar, bebida, el walkman, la manta que le da seguridad y otros objetos queridos.

Si va al médico o al dentista explíquele adonde va, lo que va a pasar y asegúrele que Ud. estará con ella y todo será lo más cómodo posible. Si supone que puede haber, un ambiente ruidoso que sabe que ella no puede tolerar, dígale que la comprende y que lo más pronto posible volverá a casa.

Conductas

Stefanie comenzaba a malhumorarse y gritar, y eventualmente llegaba a un "desmoronamiento" total. Como puede imaginar, todo un número, ochenta y cinco libras (treinta y ocho kilos), 10 años y un carro de comestibles no la hacían feliz, por no mencionar a sus hermanos que mientras tanto hacían de las suyas. Aprendimos las limitaciones de Stefanie en estas áreas e intentamos no llevarla a lugares que pudieran provocarle "desmoronamiento", de la misma forma que Ud. no se pone perfume cuando alguien a su alrededor tiene asma.

DESPUÉS DE LA REGRESIÓN

CUANDO SE HACE MAYOR PUEDE CONTINUAR con un nivel similar al que tenía antes. En general los gritos y los llantos de los primeros años empalidecen con el tiempo y la niña con SR, está más contenta y parece más feliz. Esto se debe en parte a cambios químicos relacionados con el desarrollo. La mayoría se encuentra mejor pero a veces hay un retorno a la infancia llorando. Es como en la primera infancia pero más fuerte. Gritan, lloran y pueden perder el sueño. Pueden aparecer conductas de autoagresión como abofetearse o golpearse en la cara o morderse. Los padres cuentan que su hija no hacia esto desde hace años. En el colegio se inquietan porque algo serio parece estar ocurriendo y los padres están convencidos de ello.

Este llanto está relacionado casi siempre con incomodidad o dolor debido a causas físicas. Puede ser terriblemente frustrante, y es necesario hacer el trabajo de un detective para saber qué es lo que va mal.

A los 8 años comenzó a tener ataques de lloros y se mordía los brazos. Yo sabía que tenía reflujo, pero no que le podía lesionar el esófago. Después de una estancia de 3 días en el hospital, supimos que tenia ulceras de estómago y de esófago, dolores de estómago y otros daños. No más reflujo, ni más bruxismo, ni morderse los brazos, ni llantos y naturalmente, no más dolor. Desde entonces es toda sonrisas.

Cuando le preguntaba a Lauren que le dolía me hacía saber que el estómago y la cabeza, y era más sensación de estómago lleno que dolor. Cuando comía tarde, tomaba un par de bocados, respiraba profundamente y apartaba la comida.

Lo que menos nos podíamos imaginar era que tuviera calambres en las pantorrillas y en los pies varias veces al día. Lo que podía causar los problemas de los pies era la flexión de los dedos cuando se esforzaba en mantener los pies en el suelo cuando andaba. Cuando la sacábamos de la ducha sus pequeños pies planos hacían ventosa con el suelo y oíamos un sonido similar a cuando despegas una ventosa de un cristal. Y si estaba sentada mucho tiempo se le caía el pie por acortamiento del tendón de Aquiles. Le pusimos AFOS y ya no tuvo más calambres.

LLANTOS

EL LLANTO TIENE UN PROPÓSITO. QUIERE EXPRESAR rabia, mal humor, frustración o dolor. Los bebes nada más nacer aprenden que el llanto obtiene una respuesta y las madres distinguen rápidamente el tipo de llanto. El llanto es la única forma de comunicación que tienen los bebes para expresar hambre, sed o incomodidad. Como las niñas con SR tienen dificultad de comunicación el quejarse es una elección lógica. No siempre consideramos el llanto como una forma de comunicación e intentamos entenderla por su expresión corporal o por la expresividad de sus ojos. Pero si está en una posición incómoda mucho tiempo, hambrienta o furiosa, llorará cuando no encuentre ninguna otra forma de transmitir el mensaje. Los padres lo han descrito de esta forma.

Conductas

- Se porta como si tuviera un dolor agudo.
- A veces llora como si tuviera el corazón roto.
- Llora desesperadamente como si quisiera decirnos algo.
- Llora amargamente y al mismo tiempo solloza.
- A veces parece una rabieta.
- Esta inconsolable con unas lágrimas gigantes.
- Otras veces llora en un momento y al siguiente ríe.
- Llora cuando está en un sitio que no quiere estar o haciendo lo que no quiere.

No subestime su capacidad de comprender. Dígale que usted sabe que está haciendo lo mejor que puede. Invéntese alguna forma de comunicación que pueda indicar si está triste o enferma, o si le duele algo. Puede utilizar la mirada o el hecho de tocar tarjetas con símbolos pictográficos con respuesta de "si" o "no", o incluso el parpadeo.

Cuando Angie estaba inquieta por la noche, le ponía las manos en su cuerpo y ella debía parpadear cuando la tocaba donde le dolía. Estaba quieta y tranquila. Le tocaba la cabeza preguntándole "¿Te duele la cabeza?". Nada. Le tocaba los oídos, "¿Te duelen los oídos?". Fuerte parpadeo. Le preguntaba otra vez, "Angie ¿tienes dolor de oídos?". Fuerte parpadeo. Le aseguraba que la llevaría al médico a primera hora y le ponía calor en las orejas con un calcetín relleno de arroz calentado en el microondas y le daba TYLENOL® (Paracetamol) y se quedaba tranquila el resto de la noche. Al día siguiente el médico confirmaba que tenía una infección de oídos.

Becky Sue ha tenido accesos de llanto muchos años. Pasaba lista de todas las causas posibles: los dedos mal puestos dentro de los zapatos, alguna etiqueta que le molestara, demasiado sueño, no había dormido lo suficiente, alguna medicina o síntomas premenstruales. Siempre le preguntaba qué era lo que estaba mal y como podía mejorarlo. Cuando le hablaba abrazándola algunas veces se calmaba y otras no.

Algunos sugieren que las niñas lloran por llorar o que el llanto es de "origen cerebral". Nadie llora de alegría. Es más lógico creer que algo va mal: puede ser físico o emocional, pero está intentando decir algo desesperadamente y no encuentra forma y la forma de hacerlo no está bajo su control. Poniendo atención en las necesidades no expresadas podemos aliviar su incomodidad. No hay que aceptar que llora porque es un SR. La primera prioridad es verificar que no hay causas físicas. Damos una lista de cosas que hay que descartar antes de ir al médico ordenadas de arriba a abajo como frecuentes causas de dolor o que se expresan con llanto.

- ¿Tiene acidez o reflujo? ¿Eructa o regurgita? ¿Llora después de comer?
- ¿Esta estreñida o "parada"? ¿Tiene movimientos intestinales regulares?
- ¿Tiene infección urinaria? ¿La orina es oscura o escasa?
- ¿Le duelen los dientes? ¿Rechaza las comidas dulces o frías?
- ¿Puede tener dolor de cabeza? ¿Bizquea o se golpea la cabeza?
- ¿Puede dolerle la garganta? ¿Le cuesta tragar?
- ¿Puede tener una infección de oído? ¿Se toca la oreja?
- ¿Tiene bajo el nivel de azúcar ?¿Necesita muchas comidas al día?
- ¿Tiene retortijones? ¿Cuándo le toca el periodo?
- ¿Está floja o se centra en una parte de su cuerpo?
- ¿Grita cuando la mueven?
- ¿Tiene flujo vaginal?
- ¿Se mueve o retuerce como si le picara algo?
- ¿Lleva los aparatos muy apretados?¿Le dejan marcas rojas?

Conductas

- ¿Tiene calambres en los pies o en las piernas?
- ¿Tiene alergias?
- ¿Puede tener cálculos biliares?
- ¿Puede tener un quiste de ovario?

INTENTA ESTO

INTENTARLO TODO HASTA EL final para hacer que deje de llorar. Algo habrá capaz de ayudarla. Sugerimos:

- Darle bebida o comida.
- Cambiarle la ropa húmeda.
- Tratar el estreñimiento.
- Masajearle las manos, los brazos, las piernas.
- Apartarle de situaciones que impliquen masificación.
- Ponerla en una habitación tranquila y oscura.
- Cambie su rutina o vuelva a la rutina esperada.
- Evite excesivo frío o calor.
- Evite acontecimientos emocionales o disgustos que le afecten.
- Llévela al baño.
- Ponga su música o vídeo favorito.
- Ajuste su asiento.
- Abrácela.
- Distráigala.
- Llévela en el coche para un paseíto.
- Déle un baño caliente.
- Frótele la barriga.
- Acaríciele la frente.
- Envuélvala en una manta caliente.
- Hable suavemente.
- Use una manta pesada para que se sienta cómoda.
- Use un sistema de comunicación.

Creemos que Angie necesita algún tentempié entre comidas porque parece tener caídas de azúcar cada 2 horas. Aunque come como un caballo sospecho que no absorbe todos los nutrientes que toma. La ayudamos dándole queso algún otro alimento alto en proteínas o, incluso, zumo de piña.

Síndrome de RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

GRITAR

LA DIFERENCIA ENTRE QUEJARSE Y GRITAR es la intensidad y el volumen. Cuando nos quejamos es para expresar dolor o malhumor, los gritos se usan para llamar la atención para que sepamos que algo va mal o es intolerable.

Alexis estuvo llorando durante un año. Finalmente le puse un horario que incluía el tiempo de la comida, el de televisión, el de orinar, el de los libros y el de jugar. Todos los días cumplía la misma rutina. Pararon los lloros, Alexis comenzó a ser la más feliz de las niñas y de paso aprendió.

Conductas

SUS VERDADEROS INSTINTOS
Por Claudia Weisz

Hay algunas cosas para que Ud. pueda entender los lloros de su hija. Por ejemplo, si empieza con las quejas antes de comer cada noche, intente adelantar media hora la cena, o déle un ligero tentempié después de la escuela. No es tan fácil. Déjeme decirle lo que hay que hacer cada vez que la coge para un paseo. Empieza cuando coge su abrigo. Como Ud. no quiere tirar de ella alrededor del bloque llorando, le quita el abrigo y no salen. Y ella para. ¿Cuáles son las posibilidades ?Le está diciendo simplemente que no quiere pasear, y Ud. tiene que imaginar porque. O tiene dolor, o no se encuentra del todo bien, o le aprietan las férulas, o quizá tenga los dedos en garra dentro de ellas u otras deformidades comienzan a ser dolorosa. Para entenderlo tiene que ver cómo anda el resto del día y en que situaciones.

Si va en silla de ruedas y reacciona de esta forma puede ser que le moleste respirar aire frío o quizá que no le guste salir con mucho calor o con mucho frío. Puede tener miedo al perro de los vecinos. Para saber si es algo serio, debe tener en cuenta la frecuencia e intensidad del lloro o de los gritos. A veces se equivocará seriamente o quizá jamás imagine cual es su problema. El fallar en el reconocimiento de un problema serio prolonga la incomodidad y puede aumentar su sentido de culpa. No permita que esto la afecte.

Es inevitable superar sentimientos de culpa de cuando en cuando, pero el peligro es que usted decida dejarse llevar y tire la toalla. Supere la situación, vacíese de culpas y siga adelante. En otras situaciones, especialmente molestas, debe usar todos sus sentidos, ojos, oídos, olfato y tacto más un montón de intuición. Debe de aprender a interpretar el llanto de su hija.

Mire la expresión de su hija. Compruebe si sus ojos expresan miedo o rabia. ¿Hay lágrimas? Compruebe su horario. ¿Se ha retrasado en la comida o en el aperitivo? Si utiliza el baño ¿parece incómoda durante su uso? ¿Cuándo fue la última vez que vació sus intestinos? ¿Tiene escoriaciones en zonas que raramente están al aire libre y que casi nunca están secas? Esto puede volverla muy irritable.

Toque la frente por si tiene fiebre y la barriga por si está tensa. Si Ud. compara la carta de comidas con su humor quizá pueda establecer una relación con la comida que le disgusta repetidamente. O quizá está tragando aire, lo que es muy frecuente en nuestras niñas. Pásele el dedo por la cintura. ¿Le aprieta la ropa?. Compruebe que el cinturón o los vaqueros tan monos le molestan cuando se le hincha el abdomen con el aire ingerido. Tóquele las manos y los pies. ¿Están fríos?.¿Calientes?. ¿Cómo están las piernas?.¿Duras (calambres)?. Compare la una con la otra. Compruebe que en los zapatos no lleva piedrecitas o un pedazo de cereal… ¡nunca se sabe! Compruebe las horquillas y gomas del pelo. Las colas de caballo pueden dar dolor de cabeza o las horquillas hacer daño. ¿Esta la etiqueta del cuello de su camisa rascándole la espalda o el cuello?

¿**Huele a vómito su almohada por la mañana**? Puede ser por causa del reflujo que le produce una sensación de quemazón en el esófago. ¿Traga gases pero tiene dificultades para eliminarlos? ¿Tiene un aliento de olor desagradable?. Puede ser por amigdalitis, infección de garganta, problemas de estómago o de dientes. ¿Tiene un olor específico que pueda contarle al médico?

Conductas

Atienda a la intensidad de su llanto. ¿Es un gimoteo constante o un chillido penetrante, un grito que para el corazón? ¿Comienza súbitamente o va aumentando progresivamente?.¿Cuánto dura y cómo se para?.¿Se detiene con o sin su ayuda?. ¿Con que frecuencia ocurre?.¿Algunas veces al día?.¿Todos los días durante un mes?.¿Tres veces a la semana?.¿Cuando fue la última vez?.¿Como mejoró?.¿Con Tylenol, antiácidos, laxantes, enemas, masajes o música?.

Ud. es el experto. Si normalmente tiene un humor radiante y repentinamente comienza con el llanto, su obligación es saber el porqué. Ud. es la persona que mejor puede conocer los cambios en su vida así como su carácter habitual. Debe recordar que las niñas con SR no son inmunes a otras molestias comunes al resto de la humanidad.

Hay motivos para que nos altere el llanto de nuestras niñas. Crece dentro de nosotros. Nos motiva y termina enloqueciéndonos buscando respuestas. Es peligroso asumir que como no hablan, nosotros no podemos saber qué es lo que está mal. No lo crea. Nosotros somos sus intermediarios y su conexión con el resto del mundo. Sus gritos pueden molestarnos por ello debemos de intentar ayudarla. Es una de las bases de la naturaleza humana.

CAUSAS FÍSICAS MÁS FRECUENTES PARA LLORAR Y GRITAR

A CONTINUACIÓN EXPONEMOS LAS CAUSAS FÍSICAS MÁS FRECUENTES de llanto o gritos. Todas ellas pueden tratarse fácil y rápidamente.

Reflujo gastroesofágico: Se manifiesta cuando el ácido estomacal vuelve al esófago. Es muy doloroso y puede tratarse con medicamentos antiácidos. Tenga en cuenta que casi nunca la medicación es suficientemente fuerte. Lea más sobre esto en el capítulo sobre Nutrición y Alimentación.

Estreñimiento e impactación: es posible tener diarrea y estar estreñido al mismo tiempo. Esto ocurre cuando las deposiciones están encajadas y no se pueden mover. Es muy doloroso. Más información en capítulo Cuidados Cotidianos.

Distonía: Alteración dolorosa del tono muscular que produce dolor, espasmos y calambres alrededor de la línea media del cuerpo (cuello, hombros, caderas). En el SR la distonía afecta a menudo a los pies y las piernas. Los medicamentos pueden aliviarla. Ver el capítulo Cuidados Cotidianos.

Infecciones del tracto urinario: Desde la vejiga puede ascender suciedad a la uretra procedente del pañal o de sus manos y por eso las infecciones urinarias son muy frecuentes. Fijarse en el olor fuerte y el color oscuro de la orina. Los antibióticos pueden resolver el problema. Ver capítulo de Cuidados Cotidianos.

Infecciones vaginales: Los pañales son la vía perfecta para que entren gérmenes en la vagina. Pueden estar mojados o no. Fijarse en si se retuerce y manosea la vagina. El médico le puede prescribir medicación oral. Ver capítulo Cuidados Cotidianos.

Además de lo anterior, en todas las edades, especialmente en las niñas mayores con SR, encontramos un número alarmante de enfermedades de la vesícula biliar. Es importante diagnosticarlas porque tienen tratamiento y dan muchas molestias. La causa exacta no es conocida. Muchos cálculos biliares en adultos son silenciosos y asintomáticos. Hay una gran variedad

Conductas

de síntomas "dispépticos" (intolerancia a las grasas, flatulencias, sensación de plenitud, acidez, náuseas y vómitos) que se atribuyen a los cálculos biliares pero no presentan verdadera asociación con el dolor producido por los cálculos biliares. Los cólicos biliares aparecen cuando los cálculos obstruyen el tracto biliar produciendo distensión de la vesícula y los conductos biliares. El dolor está localizado en el abdomen superior y se irradia al hombro, aparece súbitamente y dura entre 1 y 3 horas. El dolor no es cólico (aumentando y disminuyendo de intensidad rápidamente) y desaparee lentamente entre 30 y 90 minutos dejando un dolor vago. El ataque puede darse en cualquier momento y no se relaciona con comida, grasa u otras cosas. Va acompañado de nauseas, vómitos, palidez, sudoración. Mientras los cálculos biliares dan dolor agudo otras formas de dolor biliar, pancreático o de hígado dan dolor persistente, vómitos y fiebre.

Si su hija tiene síntomas debe llevarla al médico que la diagnosticará haciéndole ecografía abdominal que es lo más específico para ver los cálculos. También puede solicitar análisis de sangre para descartar signos de enfermedad hepática, pancreática o infecciones. Otras pruebas como la TAC (tomografía computadorizada) o endoscopias se pueden hacer necesarias para evaluar potenciales complicaciones de las enfermedades de la vesícula.

Hasta hace poco el tratamiento más común de los cálculos biliares era la colecistotomía que requería una incisión muy amplia para extraer los cálculos. Ahora, con la laparoscopia la incisión es más pequeña. Todas las niñas con cálculos diagnosticados, aun siendo asintomáticos, deben ser intervenidas porque se desconoce la evolución natural de los mismos en esta edad.

Además de los cálculos se describe una discinesia biliar. En esta situación la vesícula no se vacía como debe. No se detecta con ecografía y requiere una prueba radiográfica con contraste.

Si su hija tiene enfermedades de la vesícula comuníquelo al IRSA. Estamos haciendo una importante revisión de la literatura médica para alertar sobre los problemas en el SR.

LUCHAR CONTRA EL LLANTO Y LOS GRITOS

NADA ES PEOR QUE TENER UNA NIÑA DESGRACIADA cuando Ud. no puede resolver el misterio de los misterios. Parece que el interruptor del grito es este pero cuando lo cambias de posición no hay forma de apagarlo. Para ella es muy difícil poder parar. Podrá sacarla de quicio intentando encontrar que es lo que está mal e intentando hacerlo mejor. A veces intentándolo solo consigues aumentar la potencia del llanto.

Cuando lo haya intentado con todas las cosas de las dos listas que hemos proporcionado recuerde lo siguiente:

- Ella no quiere estar de esta forma.
- Ella está haciendo lo mejor que puede hacer.
- Estará mejor antes de lo que piensa y se encontrará bien otra vez.

Jocelyn tenía "malos días" en los que gritaba o lloraba. Casi siempre por corto tiempo y se resolvía con un cambio de actividad. La mayor parte de las veces cuando íbamos a salir se ponía a llorar pero yo ignoraba su llanto y seguía poniéndola en el cochecito con música entonces se tranquilizaba y todo iba bien. Otras veces me daba cuenta de que la que causaba sus lágrimas era una verdadera frustración emocional. En esta situación me di cuenta que yo no podía solucionar nada y le hacía saber que le daba tiempo para que lo resolviera por sí misma. Entonces parece que se reponía mejor ella sola. Recordaba mis días malos. Quería hacer lo mejor pero lo mejor era dejarla sola.

Síndrome de Rett Asociación Española

Conductas

TENDENCIAS AUTISTAS PRECOCES

LAS NIÑAS QUE ANDAN PARECEN TENER MÁS SIGNOS AUTISTAS durante la regresión, están más irritables, con más energía, con dificultades de concentrarse y de dormir y son incapaces de arreglárselas con un cambio distrayéndose fácilmente con el ruido o la actividad. Se describe que las que no andan parecen más felices, contentas, tranquilas y observadoras. Quizá sea porque no tienen el problema de concentrarse en el movimiento.

FRUSTRACIÓN

LLEGAR AL FONDO DEL PROBLEMA DE LA CONDUCTA necesita tiempo, paciencia y mucho apoyo. A pesar de todas las respuestas a veces se escapan. Esto puede deprimir hasta a los padres mas resolutivos.

Cuando yo era pequeña creía que mi madre era mágica. Podía resolverlo todo. No había nudo que ella no pudiera desatar aunque yo hubiera intentado hacerlo lo más apretado posible. Podía hacerme feliz con un beso y una tirita. Me daba su edredón especial y su "bebedizo" para la gripe y me encontraba mejor. Yo esperaba ser una madre mágica algún día. Quisiera ahora tener a mi mamá mágica. Pero mis besos y abrazos no pueden encontrar lo que va mal. Mi pequeña ha estado aullando 4 horas esta mañana y mi corazón no puede soportarlo. Está ocurriendo muchas mañanas últimamente y algunas veces no amaina hasta la noche y esto ha sido un factor constante desde hace dos años. Comenzamos llamando a urgencias incontables veces pensando que se trataba de apendicitis o algo intestinal. Hablamos con especialistas de todo el país que se rompían la cabeza. Se le hicieron baterías de pruebas que salieron normales y consiguieron romper los esquemas de algunos médicos. La respuesta más frecuente que algún médico pudo dar es que se trataba de gases intestinales, pero solo como conjetura.

Estamos rezando con todas nuestras fuerzas que el abandono progresivo de la dieta cetogénica le sirva para algo (sugerido por varios especialistas). La mayor parte del tiempo, mi bombón se siente fatal. Quisiera ser mágica como mi madre. Al final será una experta en desatar lazos... pero no me parecerá tan mágico como cuando tenía cinco años.

HUMOR VARIABLE

EL PÉNDULO OSCILA dramáticamente en muy poco tiempo. El humor puede fluctuar de un extremo a otro en una hora sin que nada en el entorno haya cambiado. La niña con SR puede estar riendo en un momento y llorando al siguiente, sin ninguna razón.

Un padre describe a su hija como "un tornado acercándose a la tierra". La atención y la ejecución pueden variar considerablemente en muy poco tiempo.

Hemos observado todos esos patrones en la vida de Amy. Nosotros los llamamos "¡Tierra a Amy!", cuando está fuera está fuera. Otras veces está muy reactiva, verbalmente, andando y en forma. Tiene días que inicia conversación, sonríe y ríe apropiadamente y admite bromas. Estos cambios no siguen ritmo ni tienen ninguna razón.

Shanda tiene días en que todo lo que intenta lo hace bien y otros en que no hace nada derecho. En los días "off" le leemos sus libros favoritos y ve las películas que le gustan. En los días "on" es una burbujeante fuente de alegría.

RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Conductas

Está en el suelo tan quieta como un ratón y explota en risas histéricas que nos pone de buen humor. Son sus mejores momentos. Puede a veces estar tan "fuera". Nunca sabemos si nos "permite" jugar con ella. Respetamos su espacio y la dejamos sola, pero si comienza a reír lo tomamos como una invitación.

Es divertido o preocupante el modo en que su humor cambia, a veces, violentamente. El otro día pasó de la risa histérica a un llanto que salía del fondo de sus pulmones y tan fuerte que puso en marcha los sensores de nuestro sistema de seguridad.

TERRORES NOCTURNOS

SE PUEDEN VER FRECUENTEMENTE TERRORES NOCTURNOS típicos hacia los dos años de edad. Aparecen cuando el niño cae muy rápidamente en sueño profundo. Estos episodios suelen comenzar despertándose bruscamente con un grito y continúan con desorientación. Hay diferentes formas de pesadillas y se consideran un desorden del sueño similar al sonambulismo. El estrés probablemente aumenta los terrores durante el sueño.

Kristas nos asustaba cuando la encontrábamos golpeando el alfeizar de su ventana. Intentamos alguna medicina para el sueño, pero no servia para mucho. Eventualmente los terrores desaparecen con el crecimiento.

Cuando era pequeña se despertaba frecuentemente con pesadillas y rabietas lo que para nosotros era emocionalmente desgarrador, porque podía durar horas. Pero encontramos un salvavidas que le fue muy bien a Rosie. Se llama Kelliquilt y es una manta que cuesta veinticinco libras. La envolvíamos como un capullo durante esas crisis y la presión profunda la calmaba y la protegía. La mejor compra que hemos hecho. Todavía la usa cuando está muy ansiosa y acelerada y necesita volver a estar tranquila.

MOVIMIENTOS FACIALES

PODEMOS VER OTROS MOVIMIENTOS CORPORALES Y CONDUCTAS. Son frecuentes muecas tales como estiramientos y giros de la mandíbula, labios y lengua en las jovencitas. Pueden masticar o morderse los labios o hacer burbujas. A veces las muecas aumentan cuando les interrumpes los movimientos de las manos. Son involuntarias y no las pueden controlar.

RECHINAR DE DIENTES

RETT ASOCIACION ESPAÑOLA

EL BRUXISMO O RECHINAR DE DIENTES, puede ser un problema molesto y se describe como un sonido "chirriante", parecido al que resulta de descorchar una botella de vino. Algunos padres han obtenido éxito con un suave masaje para aliviar el bruxismo. Otros usan ortesis ortodóncicas con éxito variable. Algunos sienten que les ayuda la medicación para la ansiedad. Otra táctica es darles una toallita u otro objeto para que lo mastiquen en lugar de crujir los dientes. Lo malo del bruxismo es que te puede volver loco. Lo bueno es que casi siempre desaparece cuando nacen los dientes permanentes.

Lo que ayudó a Carly fue un collar de plástico, que usaba para mascar y que no se parecía a ningún otro artilugio. Se lo poníamos alrededor del cuello y lo masticaba cuando quería. Teníamos cuidado con las cosas que tuviera alrededor del cuello y en la cama no lo utilizaba.

Conductas

Ashley, a los nueve rechinaba los dientes constantemente. Casi molía con sus encías. Pero no lo hizo más, solo si no se encontraba bien. Ahora, si lo hace, se que algo va mal.

Nadya es una rechinadora dental. Alguien sugirió el darle un suplemento de magnesio. Yo le di calcio con 250 mg. de magnesio por dosis. Paró de rechinar y vuelve a hacerlo si me olvido dárselo.

Miranda tiende a rechinar los dientes cuando le restringimos las estereotipias. Si le cogemos las manos para que no haga palmas o se las retuerza, golpea con los pies y si no está en la postura de trabajo rechinan los dientes.

Ashley rechinaba los dientes cuando estaba incómoda. Antes no estábamos seguros de cuál era el problema, pero es porque ella no se encuentra bien, en la situación normal de las cosas. Lleva un protector dental suave.

El logopeda me enseñó cómo darle masaje a Dani dentro de las mejillas. Podía notar sus músculos tensos y como se relajaban. Ahora le damos un chupete para masticar y raramente rechinan los dientes.

Sherry creció con bruxismo severo y constante y ahora solo lo hace ocasionalmente. Conseguimos relajar masajeándole la mandíbula, frotándole en pequeños círculos donde conecta con la sien. Le gusta mucho.

Le hicimos un collar con tubo de acuario y un mordedor infantil. Ángela lo lleva alrededor del cuello y lo usa cuando quiere masticar o rechinar. Además se ve tan "cool" como las joyas de sus amigas.

GIROS

ALGUNAS NIÑAS GIRAN SOBRE SU EJE, como forma de comunicarse o como autoestimulación. Lo suelen hacer cuando interrumpimos sus estereotipias o les cogemos las manos. Lo hacen como un reto, intentando cumplir un objetivo.

Diciéndole simplemente "estate quieta" o "para de girar" cuando le dábamos un poco de comida se paraba. Lo crea o no lo conseguíamos en un 75 por ciento. Pienso que la comida era tal refuerzo que la paraba por algunos segundos.

Katie a veces giraba solo "para hacer gracia". No demasiado, lo justo para caerse si estaba sentada en el suelo o en la alfombra. Sonreía y reía mucho y parecía estar contenta. Otras veces sus giros expresaban que tenía gases o necesidad de ir al baño. Estos giros eran más exagerados y el cuerpo estaba rígido. Se golpeaba la cabeza muy fuerte, rechinaba los dientes y hacia muecas. Era un signo seguro de que había que ponerla en el wáter.

Ashley giraba hacia los dos años y después dijo basta. Cuando pusimos a Ashley en un programa de estimulación progresiva de un montón de actividades para la movilidad fina y gruesa, etc., el giro paró.

Carol muy pronto comenzó a girar y permanecer ausente. La integramos en un programa de desarrollo de integración sensorial para el autismo y en cuanto aprendió la relación del entorno con su cuerpo muchas de las conductas de autoestimulación desaparecieron.

Stacey tiene ahora 21 años. Cuando tenía dos giraba tanto la cabeza y las manos que hacía oscilar la cuna. Paró a la edad de 3 o 4.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Conductas

HACER RUIDO EN PÚBLICO

SALIR A LA CALLE no es siempre fácil, especialmente durante los primeros años cuando los lloros y gritos son un problema. El ruido es un problema que despierta una atención no deseada. Llene una bolsa de supervivencia con bebidas y cosas de picar incluso si va a un restaurante. Unos auriculares con su música favorita pueden ayudar mucho.

Ashley siempre armaba jaleo cuando estaba en público. Nosotros lo soportábamos pero jamás intentamos ir a sentarnos en un restaurante. La familia solo iba a lugares con comida rápida, ruidosos y llenos de gente.

Íbamos a un restaurante con parking para discapacitados al lado. Uno de nosotros, entraba, cogía mesa y le llevaba la carta a Stacie que permanecía en el coche. Volvíamos dentro con el pedido y Stacie no entraba en el restaurante hasta que la comida estaba servida. Se sentaba y miraba la comida con delicia. Estaba ocupada comiendo, no había ruidos y todos éramos felices.

Ir a comer fuera con Carly era desagradable y pesado. Últimamente se empeñaba en ver lo que estaban haciendo en la cocina. Así que aparcábamos allí, con uno de nosotros vigilando para estar seguros de que ella no se daba cuenta dónde estaba. También había que dar propinas extras a los camareros por el trabajo extra que dábamos antes y después de la comida.

RABIETAS

LAS NIÑAS SR NO SON DIFERENTES DE OTRAS NIÑAS y quieren hacer las cosas a su manera. Es comprensible dado que tienen muchos obstáculos en la vida diaria. Sin lenguaje hay que acudir a nuestra intuición o adivinar lo que ella quiere. Es muy embarazoso cuando se está en público. Pregúntenle a cualquier madre de una preescolar.

Shanda coge rabietas para llamar la atención de la profesora si está atendiendo a otra niña. Cuando la coge durante la comida, la clase de música y momentos ruidosos del día, la sacan al vestíbulo, así ella usa las rabietas para escapar de una situación que no le gusta.

Con cada nueva conducta siempre me pregunto "¿Está bien esto para una quinceañera?". Tirando la comida, robándola, llorando, jugando con el pañal, escupiendo y la lista sigue. Cumpla en casa y en la escuela una pauta de conducta. Pida ayuda a los profesionales. Es muy importante para su autoestima. Ignorar o evitar una conducta solo sirve para potenciarla. Su mundo se estrecha y se reduce a Ud. y a su familia.

Sara se pone a gritar cuando ha hecho algo y quiere irse. La gente nos mira y a mí me apura. Ahora intentamos evitar salir cuando está cansada o la dejamos si no va a disfrutar de lo que nosotros hagamos. Esto fue la peor parte porque queríamos introducirla en la familia, pero hacerlo era torturarla a ella y a nosotros mismos.

EVALUACIÓN FUNCIONAL DE LA CONDUCTA

ES UNA BUENA IDEA ANOTAR cuándo aparecen las conductas y qué ha ocurrido previamente para desencadenarlas. Nos puede dar una indicación si están producidas por dolor, emoción o necesidad de comunicarse.

La Evaluación Funcional de la Conducta es un método para determinar qué es lo que la niña está intentando comunicar con su conducta. Cada vez que la niña tiene una rabieta vea

Conductas

atentamente los antecedentes (lo previo a la conducta negativa). No solo lo que estaba haciendo sino todo lo que ocurría alrededor de ella. Anote el entorno, la hora del día y lo que Ud. le estaba pidiendo. Después, brevemente, describa la rabieta, seguida de una descripción de las actitudes que tomaron los adultos y observaciones sobre cuando ocurrió la rabieta. Después de un número de registros, cada uno de los implicados en su cuidado revisará la información recogida para elaborar hipótesis sobre que pretendía la niña con esa conducta.

La conducta negativa puede tener diferentes funciones. Lo más común es que quiera llamar la atención para escapar de una tarea o situación o para obtener algo que la niña quiere. Cuando la conducta ha sido identificada Ud. puede usar el PBS (Soporte de Conducta Positiva) para apoyar la respuesta positiva y así ella puede saber (tal como activar un interruptor o emitir alguna clase de sonido que no sea llorar) para cumplir la misma función. Este método es una forma efectiva para conocer la causa desencadenante de la conducta y eliminarla.

Mi hija tomó la costumbre de tirar los vasos de la mesa a la hora de comer. Mi marido los quitó de su alcance y aparto a ella de la mesa. Ella rehusó la comida y se golpeó la mano con el tenedor, armando un lío y dejándole frustrado, entonces cerró los ojos e ignoró la comida totalmente. El momento de la comida familiar comenzó a ser muy estresante. Intentamos darle de beber con una taza y ella consiguió derramarla. Para no hacer la historia más larga, a ella le gusta el hielo, y al fin encontramos que le gustaba masticar trocitos de hielo. ¡Ella intentaba sacarlo de nuestros vasos! No quería hacer algo malo ni armar lío. Quería hacernos entender que le gusta el hielo. Ahora le ponemos hielo en su vaso y todos en paz.

CAMBIANDO CONDUCTAS

CAMBIAR CONDUCTA ES UNA CONDUCTA difícil de mantener, manejar y molesta. Es duro determinar por qué comienza una conducta y cómo cambiarla. En general sabemos que una conducta tiene una función específica. A veces para ella se puede tratar de una conducta simple o hábito para aliviar tensión, como un niño que se chupa el pulgar. Otras pueden contener mensajes importantes. Hasta que nosotros no averigüemos el significado de esta conducta, no la podemos cambiar. Más importante que saber por qué está teniendo esa conducta es saber la respuesta que espera. Las manos y las muñecas moviéndose pueden significar algo más que frustración. "Me duele y necesito vomitar", o "Necesito atención", "Estoy estreñida", "Esto es demasiado difícil para mí" Para determinar el significado de la conducta, hay que considerar estos factores sobre ella:

- Su estado físico, incluyendo enfermedades, convulsiones y situación neurológica.
- La situación en la que aparece la conducta.
- Conocer sus miedos y preocupaciones.

En muchos niños pequeños, es típico que pasen una breve fase de morder, golpear y escupir para llamar la atención. A medida que desarrollan el lenguaje encuentran formas más efectivas de obtener atención y tener sus necesidades resueltas. Las niñas con SR no desarrollan el lenguaje y pueden tardar mucho tiempo, aun con un programa intensivo de enseñanza, en aprender formas aceptables de respuesta.

Stephanie ocasionalmente golpea o tira del pelo para obtener "tiempo libre" en su pupitre o en la esquina cuando el resto de la clase sale al recreo. Es seguro que lo hace constantemente. Ella sabe que esas conductas no son aceptables pero no hace nada para corregirlas. Yo le he explicado que justo porque ella tenga un SR no tiene por qué tener un mal comportamiento. Yo sé que me comprende por su mirada, pero a veces es una mala persona.

Briana estaba pasando una fase de morder de tal forma que la gente se pasaba con ella. Otra estudiante le tiro del pelo y ella la mordió. Yo no justifiqué su mordisco pero estaba muy contenta de que ella se hubiera defendido.

Conductas

Hay estudios que han demostrado que si Ud. enseña una nueva conducta que cumpla el mismo objetivo que una indeseable, la niña puede dejar la antigua y utilizar la nueva. Así que si un golpe quiere decir "hola", intente reemplazar la conducta. Cuando se acerque alguien a saludar, ponga su mano en la suya suavemente, dígale a ella un cariñoso "hola" manteniendo el contacto visual con su amigo tocando su mano suavemente y calurosamente y dígale "hola" otra vez. De esta forma le explica como saludar a la gente apropiadamente. Ud. repetirá esta situación docenas de veces al día durante numerosas semanas. Otro factor mayor en el cambio de la conducta es aprender a cambiar nuestra propia repuesta para no reforzar las conductas negativas.

Amanda tenía por costumbre morder. Tenía una almohada y una muñeca para morder, pero, generalmente prefería morder a otras personas. La mejor forma de distinguir conductas era darle conductas alternativas y esto empleaba mucho tiempo. Eventualmente nosotros habíamos enseñado a Amanda decir "Tu bien" en lugar de "tu malo" y "yo estoy enfadada". Nos tomó alrededor de un año, con muchas prácticas y estímulos para enseñárselo. Entonces un día ella lo dijo encolerizada, y todavía es capaz de hacerlo cuando está enfadada.

Es más fácil cambiar el ambiente que la conducta. La gente que trabaja con ellas suele estar en armonía con sus necesidades, y es capaz de leer sus signos que son muy sutiles y se pueden pasar por alto fácilmente. Es importante que recordemos todos que las conductas también son estimulantes para ella. No es ella sino el desorden el que conduce a las conductas. Estructurar el entorno para disminuir su nivel de ansiedad, no quiere decir que le permitamos a ella cualquier cosa que ella quiera hacer. Esto demuestra que expectativas tenemos de su capacidad. Tendrá frecuentes descansos y muchas interacciones placenteras. Si Ud utiliza una aproximación positiva, viéndola con capacidad, desarrollará confianza en sí misma. Mantener una actitud positiva y tratarla con sensibilidad y respeto, viendo a ella primero y a sus limitaciones después. Puede sorprenderse de cómo responde ella.

Es importante conseguir gente como "círculo de apoyo" en su vida. Puede incluir a la familia, parientes y amigos tanto en la escuela como en la comunidad de profesionales y cualquiera que esté comprometido en efectuar un cambio. En este ambiente de apoyo Ud. puede compartir diferentes perspectivas e ideas para ayudarla en varios aspectos de su vida. El "círculo" puede ser también un recurso muy cómodo para ella y los que se relacionan con ella y también puede mejorar relaciones tirantes.

Jenna nos pellizcaba y arañaba la cara para despertarnos. Durante un año y medio tanto mi marido como yo todos los días íbamos con las caras arañadas. Intentamos disminuir esta conducta. En nuestro tiempo libre apretábamos nuestros dientes en su brazo y sacudíamos la cabeza diciendo "no". Jenna tiene ahora cuatro años y medio y raramente muerde o pellizca. Los mordiscos son mordisqueos para que le prestemos atención. Alguna vez suelta risitas porque ella sabe que está siendo mala. Estoy casi segura de que sus conductas están producidas por impulsos sensoriales y la frustración de no poder comunicarlos.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

REFUERZOS POSITIVOS

ALGUNAS NIÑAS SOLICITAN ATENCIÓN, aunque sea atención negativa. Mientras Ud. debe ser duro y constante ignorando la conducta negativa. En lugar de decirle a ella "no" y subrayar el acto no deseado espere hasta que ella no lo haga y entonces elógiale intensamente. Subraye la a atención de ella sobre la conducta que espera.

Cuando Ashley mordía, intentamos decirle a ella "no" y reaccionaba adversamente cuando la pillábamos. Paró cuando ignoramos la conducta. También se mordía uno de sus brazos. Tenía una profesora que estaba muy preocupada por ella y siempre estaba a su alrededor a lo que ella reaccionaba adversamente. Comencé a observar que cuando Ashley estaba cerca de la profesora, levantaba el brazo derecho y se lo mordía, mirándola todo el tiempo. Le comenté que no reaccionara a lo que Ashley hacia y paró de hacerlo totalmente.

Conductas

AGRESIÓN

ES NATURAL DISGUSTARSE CUANDO EL OBJETIVO DE LAS CONDUCTAS AGRESIVAS es Ud., utilizando como ayuda el círculo de apoyo le dará un respiro para recuperarse.

Jessica cuando estaba nerviosa se golpeaba la cabeza y si Ud. se la sujetaba, si podía, le daba un cabezazo. Era muy doloroso para mí y para ella. También daba patadas y se daba en las espinillas, intentaba patear cualquier cosa que estuviera allí, o se golpeaba los codos y abofeteaba con el dorso de la mano cualquier cosa que tuviera cerca. No se daba cuenta del dolor... Pero me dejaba cepillarle el pelo y se le olvidaba.

Kim tomaba como objetivo deliberadamente mi nariz y me golpeaba con la frente. Por entonces todavía no teníamos medio de comunicación dado que ella no era capaz. Yo no la comprendía. Pensé en algunas cosas que ayudan a otras niñas como abrazarla y tranquilizarla con música con ritmo marcado y melodía, no demasiado alta y girar suavemente con ella. Si esto funciona, podría ser alguna forma de comunicación si no lo tiene todavía. Incluso a contestar "si" o "no" a sus preguntas lo que le ayuda en su frustración por no poder hacer lo que ella quiere hacer.

Su nueva conducta es fuerte, creo que muy fuerte, gritos seguidos de bofetadas. Cualquiera que esté cerca de ella recibe una. Mamá sobre todo, de cuando en cuando. No me molesta tanto como la que ha adquirido hace unos días como algunos saben: empezar a morder. Intento enseñar una forma de expresar mejor su desaprobación. Un buen grito en el oído no me parece tan doloroso.

CONDUCTAS AUTOLESIVAS

EALGUNAS NIÑAS CON SR SE LESIONAN ELLAS MISMAS. A menudo en forma de golpes o mordiscos. Algunas medicinas: Revia Comp. recub. 50 mg (Naltrexona hidrocloruro) y Seroquel Comp. recub. con película (Quetiapina fumarato) son efectivas durante estos episodios por sus efectos sedantes. Es importante descartar las fuentes físicas de dolor o el nivel de frustración. Los expertos piensan que se autolesionan porque tienen el umbral del dolor muy elevado. Las niñas con SR, pueden tener los niveles de B-endorfinas circulantes elevado (son las asesinas naturales del dolor) y están relacionadas químicamente con los opiáceos (morfina, heroína). También puede ser que estén elevadas porque ellas se lesionan. Lo cierto es que no se sabe que es lo primero.

Después de muchas deliberaciones le dimos Tranxene® (clorazepato dipotásico) a Stefanie porque estaba muy agitada y empeoraba. Parecía hacerle poco. A veces parecía que no se encontraba bien y observamos que unas veces se debía a una estado general de frustración y otras no sabíamos porque. Estaba llorando golpeándose en la cabeza constantemente e intentaba arrancarse el pelo. Estábamos desesperados y lo que era más obvio era que Stefanie no era feliz. Yo había leído algo como que las drogas de la familia del valium producían habituación pero entre tener una niña desgraciada golpeándose la cabeza, tan desgraciada que lloraba todo el tiempo, o habituarse a las drogas, elegí las drogas.

Comenzó a autolesionarse hacia los siete u ocho años. Se tiraba del pelo, se pellizcaba y arañaba llegando a morderse. Parecía que no podíamos hacer nada con ella y su peligrosa conducta. Vimos que aislándola en un área independiente no se hacía daño y podía trabajar mejor. Tenía un pasillo que se podía aislar cerrando las puertas de los extremos. Le permitía tranquilizarse y le abríamos en cuanto mejoraba. Así aprendió la necesidad de recibir y obtener "contactos agradables".

Otra estrategia adecuada sobre todo fuera de casa es ponerle mitones (son un tipo de guantes que dejan al descubierto la totalidad o una parte de los dedos de la mano) cuando se lesiona y quitárselos cuando se tranquiliza. Va bien.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Conductas

Aunque parezca que tienen el umbral del dolor alto, otras veces parecen que está más bajo de lo normal. Cositas como el roce de la etiqueta de un traje o de una arruga en calcetín pueden irritarla y hacer que se muerda la mano. Seguramente la sensación esta distorsionada pero parece específica.

Tenemos cuidadores que comprenden que un determinado nivel de ejercicio puede producir respuestas dolorosas reaccionando ella negativamente y mordiéndose las manos. Se vuelve atrás hasta el nivel tolerado, y no es que queramos privarle parte de su tratamiento, sino que no le duela.

María se daba bofetadas en la barbilla y en la mejilla repetidamente. Cuando estaba peor se golpeaba la mandíbula. Como no teníamos seguro ni diagnóstico ni tratamiento fuimos imaginativos.¡Le hicimos la primera férula de brazo con un estuche cilíndrico de patatas! Mi marido cortó los extremos metálicos y lo forro con plástico blando y lo sujeto con velcro al codo, así ella no podía herirse con el brazo. Siempre se reían cuando comprábamos en la tienda. Encargaban Pringles para mí y miraban mi "invento" cuando lo llevaba puesto. También era un buen motivo de conversación.

Solo con cambiarle el pañal, Brit comenzaba a golpearse en la barbilla, el ojo, la sien y la mejilla. Las férulas de brazo han cambiado esto y he comprado unos flotadores de brazo para la bañera. Tuvimos un montón de estas conductas por un periodo de 5 meses hace un año pero un día desaparecieron.

Stephanie se golpeaba el cuerpo, normalmente los muslos cuando estaba furiosa, frustrada o cansada. También tiraba del pelo, ocasionalmente, a otros y les decía "au". Era la costumbre ante otras personas. Cuando era más joven, hacia los 2 años, se pellizcaba y también a cualquiera que tuviera cerca.

No tuvimos problemas excepto los arañazos en el momento de cambiar de ropa a Ángela, a veces, también giraba la cabeza dándose golpes, pero se podía controlar. Cuando pasó el periodo regresivo, se tiraba del pelo constantemente, (le tuvimos que poner una gorra), y aún se tiraba de las pestañas. Estaba tristísima entonces, gritando inconsolablemente y vomitando si la tocabas. Aunque estos síntomas cesaron, continuó tirándose del pelo alrededor de otro año.

SUGERENCIAS PARA CAMBIAR CONDUCTAS

- Buscar un momento tranquilo para interactuar. Los tiempos positivos refuerzan las relaciones.
- Creer en su capacidad y desear que "esté bien".
- Facilitar apoyo adecuado y dar tiempo a los cuidadores.
- Intentar determinar si esta aburrida y facilitar más actividades estimulantes.
- Permitir que participe en las decisiones para darle algún control.
- Ir más allá dejándola observar lo que está ocurriendo. Incluirla en las experiencias normales de la vida diaria.
- El aislamiento físico es el último recurso. Pero por poco tiempo y con seguridad.
- En algunos casos las medicinas ayudan. Pero a cada una le ayuda su medicamento.
- No es recomendable el uso de adversivos, tal como echar agua fría a la cara para interrumpir una conducta. Daña el concepto de sí misma y la autoestima, y es demasiado insultante.
- Explorar varios métodos de comunicación.

RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Conductas

COMO AYUDAR AL CAMBIO DE CONDUCTA

- Emplee tiempo en hacer un ambiente confortable. Dígaselo a ella.
- Pídale permiso para ayudarla.
- Recuerde que todas las conductas son formas de comunicación.
- Reconozca que conductas difíciles proceden de necesidades inesperadas:
  - Soledad.
  - Tristeza.
  - Pérdida de poder.
  - Inseguridad.
  - Baja autoestima.
  - Falta de habilidad para comunicarse.
  - Dolor no tratado.
- Desarrolle un plan de apoyo para ella.
- Desarrolle un plan de apoyo para sus "apoyadores".
- No desestime su potencial.
- Ayúdela a relacionarse con la gente que la cuida.
- Ayúdela a desarrollar una identidad positiva.
- Ayúdela a que contribuya. Necesita ser necesitada.
- Dele elecciones en lugar de ultimátum.
- Ayúdele a ser feliz.
- Hable con el médico de atención primaria.
- Ayúdela a vivir con un estilo de vida saludable.

MEDICACIÓN

ALGUNOS PADRES SEÑALAN QUE EL USO de ciertos medicamentos disminuyen las crisis de llanto cuando se inician con ansiedad. Incluyen Revia, Buspar Comp (Buspirona hidrocloruro), Ativan (Lorazepam), Seroquel (quetiapina fumarato), Prozac (Fluoxetina), Celexa (Citalopram), y Zoloft (Sertralina), por nombrar algunos. Pregunte a su pediatra qué medicación puede ayudarle y cuál es la mejor. Algunos anticonvulsivos, como el Tegretol (Carbamazepina) y el Depakine (Valproato sódico), actúan sobre el control de la conducta. No dude en pedir referencias a los especialistas como pediatras del desarrollo, neuropediatras o neuropsiquiatras. Intente dar una medicina única para poder anotar sus efectos. Pueden necesitarse varias semanas para conseguir una concentración que actúe sobre el organismo, otras semanas para valorar como actúa, más tiempo para ajustar la dosis y más tiempo para ver si el efecto ha sido beneficioso. Sed pacientes.

síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Heather tomaba Revia por conductas de autolesión y agresión y su condición empeoró volviéndose más agresiva. Creo que se la dimos durante un periodo de algunas semanas. Nos dio miedo y se la quitamos con la aprobación del médico. Estábamos preparados para eso porque cada niña reacciona de una forma diferente ante la misma medicina.

Revia le va bien, pero nos costó dos, casi tres semanas, ver los resultados. Comenzó poniéndose muy quisquillosa y alteraciones del sueño. Yo no había relacionado jamás el movimiento de sus manos con esto pero desde que comenzó hace un año pasaron de golpes en la cabeza y mordiscos en los brazos a ligero aleteo hasta desaparecer definitivamente. Ahora solo lleva férulas en el colegio o cuando estamos fuera.

Conductas

Las autolesiones de Heather disminuyeron y utilizamos la férula ahora menos que antes. Las usamos algunas horas como dos veces al mes. Esto es estupendo. Le damos Tylenol cuando se pone inquieta y eso es todo.

Cuando nuestra hija cumplió los cinco años comenzamos a ver un cambio. Lentamente se volvió más tranquila y menos agresiva. Cesaron los mordiscos. A algunas chicas les cuesta más tiempo. Todavía a los ocho no se mantenía tranquila en la iglesia. Le costaba estar entre una multitud, etc... Ahora con dieciséis años puede estar entre gente, mantenerse sentada tranquila en una asamblea, etc. Todavía no tenemos claro los aspectos médicos pero otros aspectos han cambiado como atención, aceptación de situaciones nuevas, socialización, etc. Tenga Ud. esperanza ya que el tiempo está de su parte.

"Yarda a yarda... la vida es dura y larga.
Pulgada a pulgada... la vida está tirada."

ANÓNIMO

Síndrome de RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Convulsiones

"En nuestras vidas aparecerá el dolor, igual que las tormentas y la lluvia, pero creed que cuando pasa la tormenta volverá a brillar el sol"

ANÓNIMO

PARA LA MAYOR PARTE DE LA GENTE, las convulsiones son un concepto aterrador. Pero se pueden definir como una brusca sacudida eléctrica en el cerebro. Presenciar por primera vez una convulsión puede ser alarmante, pero aprender qué ocurre durante una convulsión reduce nuestro grado de ansiedad, y nos ayuda a aprender a reaccionar con calma y tranquilidad. Puede que vuestra hija con SR (Síndrome de Rett), no tenga nunca una convulsión, o puede tener convulsiones que se controlen bien con medicación. En cualquier caso, el saber en qué consisten es vuestro mejor aliado.

Epilepsia es un término amplio que se usa para describir las convulsiones recurrentes o la probable recurrencia de las convulsiones. Las convulsiones reciben también otros nombres, como crisis o ataques. Una convulsión es un signo de una enfermedad, pero no es un trastorno o una enfermedad en sí misma. No se puede "pillar" o "contagiar" la epilepsia. No causa retraso mental, y no es culpa de nadie que un niño tenga epilepsia.

LA CAUSA

AUNQUE SE DETECTAN MUTACIONES EN EL GEN *MECP2* en el 95% de las niñas con SR clásico, no se sabe cómo causan el SR estas mutaciones. No se comprende bien porqué unas niñas con SR tienen convulsiones y otras no. De cualquier manera, dado que el SR implica al sistema nervioso, no es extraño que aparezcan las convulsiones. Si aparecen, suelen comenzar entre los 2 y los 10 años de edad. En cualquier caso, hay que tener presente que las convulsiones en el SR están sobrestimadas: sólo el 50% de las informadas, son realmente convulsiones epilépticas. Otras "crisis" son consecuencia de algún tipo de disfunción motriz (rigidez, temblores), disfunción autonómica (extremidades frías y azuladas, rubefacción facial, dilatación o agrandamiento pupilar), alteración de los patrones respiratorios en vigilia (mantener la respiración, hiperventilación, mirada fija), problemas gastrointestinales (reflujo gastroesofágico) u otros comportamientos observados en niñas con SR. Estos episodios no epilépticos no podrán mejorar con fármacos antiepilépticos (FAEs).

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

UNA VISITA AL NEURÓLOGO

SI SOSPECHÁIS QUE VUESTRA HIJA TIENE CONVULSIONES, LO PRUDENTE ES CONSULTAR CON UN DOCTOR especializado en el tratamiento de las convulsiones. Os aclarará las dudas que tengáis y se asegurará de realizar una evaluación de las convulsiones. Preguntad a otras familias de vuestra región por neuropediatras especializados. Si vuestra hija tiene convulsiones, tendréis que tener un contacto frecuente con el neuropediatra, por lo que es importante que estéis contentos con sus conocimientos y su experiencia, su cercanía, y su deseo de consideraros compañeros en el cuidado de vuestra hija. El control de las convulsiones es un proceso evolutivo, y es diferente para cada paciente. Lo que funciona en algunos niños puede no funcionar con vuestra hija, y lo que funcionó en un momento dado con vuestra hija puede no funcionar siempre.

Convulsiones

LAS CONVULSIONES OCURREN

CADA CÉLULA ES UNA UNIDAD ELECTROQUÍMICA que genera una pequeña corriente eléctrica. El cerebro envía señales eléctricas a través de los nervios, y recibe señales a través de los nervios desde todas las partes del cuerpo. Normalmente, esta actividad eléctrica está bien regulada y organizada. A veces aparece una actividad eléctrica brusca y excesiva o errática. Cuando esto sucede, puede aparecer una convulsión. La alteración eléctrica que acompaña a esta convulsión puede originarse en cualquier zona del cerebro. El tipo de convulsión puede indicar el área del cerebro de donde procede la alteración eléctrica.

¿ES UNA CONVULSIÓN?

UNA CONVULSIÓN CLÍNICA RESULTA de la descarga sincrónica y excesiva de las células cerebrales (neuronas), que implica un cambio de movimiento o comportamiento. Si no se observa ningún cambio de movimiento ni comportamiento, no se considera una convulsión clínica. Ocasionalmente, puede registrase una descarga comicial (epiléptica) durante un EEG (electroencefalograma, el registro de la actividad cerebral) sin que se aprecien cambios clínicos en la persona. Con mayor frecuencia, en muchas niñas se logran registrar descargas anormales de forma aleatoria en el EEG. Si estas descargas son muy ocasionales, pueden no requerir medicación antiepiléptica *(estas no son convulsiones y no requieren medicación antiepiléptica).*

En el SR, puede ser difícil determinar si se trata de una convulsión clínica o de una respuesta autonómica que parezca una convulsión. A menudo se observan comportamientos que se asemejan a las convulsiones, pero no se registra ninguna actividad epiléptica en el EEG durante estos eventos. Las niñas con SR pueden tener crisis de desconexión parecidas a las ausencias epilépticas, sin ser epilepsia. Con frecuencia existen movimientos bruscos o de desviación ocular asociados a las convulsiones, pero en el SR también hay movimientos parecidos que no son epilépticos.

EVENTOS NO-EPILÉPTICOS EN EL SR

LOS SIGUIENTES EVENTOS PUEDEN PARECER COMPORTAMIENTOS TÍPICAMENTE EPILÉPTICOS, pero, en el SR a menudo no se relacionan con las convulsiones:

- Eventos motores:
  - Retorcer manos.
  - Saltos o movimientos bruscos.
  - Giros de cabeza.
  - Caídas.
  - Temblores.
  - Mirada fija o desconexión del medio.

- Otros eventos:
  - Dilatación pupilar.
  - Episodios de risa o gritos.
  - Alteración de la respiración: apnea e hiperventilación.
  - Despertares nocturnos.

A Jessica le entran los temblores cuando se despierta por la mañana o después de la siesta. Parece que se asusta mucho y le sorprenden estos movimientos. No camina, así que cuando la cogemos la abrazamos fuerte (se cuelga abrazada a nosotros tan fuerte...) y tratamos de tranquilizarla hasta que se calma. Si la sentamos en el suelo, se agarra a lo que puede para estabilizarse, con expresión de miedo en la cara. Lo hemos achacado a su equilibrio

Instituto de RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Convulsiones

precario y pensamos que mientras está tumbada se siente segura y cómoda, pero al sentarla de nuevo sus reacciones de equilibrio se muestran "alteradas". Tarda entre 5 y 15 minutos en dejar de temblar; cuando llega ese momento, simplemente nos retiramos y dejamos que se recupere. Lo hemos comentado con varios médicos, y no creen que se trate de crisis.

Manejo de los eventos no epilépticos

- Reconocer cualquier problema médico o quirúrgico potencialmente tratable.
- Considerar el uso de fármacos neurolépticos de nueva generación, como Risperdal o Seroquel.
- Considerar el uso de medicación ansiolítica, como Buspar o Diazepam.
- Considerar el uso de antidepresivos (ISRS, tricíclicos).

DIAGNOSTICAR UNA CONVULSIÓN

EL DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIA (CONVULSIONES) se realiza en base a la descripción de las convulsiones que los padres hacen, el examen físico y neurológico y los hallazgos de EEG. Un EEG es una prueba para medir y registrar la actividad eléctrica generada en el cerebro, no mide la inteligencia. Se colocan pequeños electrodos sobre el cuero cabelludo, y se fijan con una cinta o una pasta especial. No duele ni resulta incómodo para vuestra hija mientras se realiza el registro, pero la niña debe permanecer quieta mientras se colocan los electrodos, y puede enfadarse y llorar. En algunas situaciones, puede necesitar medicación para que le entre sueño y pueda registrarse su actividad cerebral durante el sueño.

El EEG podrá mostrar cambios que pueden indicar alteraciones en una o varias áreas del cerebro, localizar el área del cerebro que está implicada, ayudar a determinar el tipo de convulsión, y orientar sobre el tipo de medicación más adecuada para el control de la epilepsia.

En las personas que no tienen epilepsia, el EEG parece un conjunto de líneas onduladas, con ondas de altura similar. En la mayor parte de las personas con convulsiones, se observan alteraciones como brotes de actividad eléctrica llamados "ondas agudas" o "puntas", que interrumpen el ritmo normal.

El EEG registra sólo la actividad eléctrica presente en el momento en el que se realiza el EEG, por eso una convulsión no podrá ser registrada a menos que ocurra durante la grabación. De todas maneras, si la niña ha tenido una convulsión recientemente, el trazado del EEG puede mostrar cambios útiles para que el médico pueda determinar el tratamiento más apropiado. Un EEG mide las ondas de la superficie y las capas más externas del cerebro solamente: si el EEG no muestra una actividad epiléptica durante lo que creéis que puede ser una convulsión, no significa que no haya una epilepsia, podría ser que las crisis se originara en lugares más profundos del cerebro que no pueden ser evaluados con los medios convencionales.

El neuropediatra determinará si es necesario un EEG. El EEG deber registrarse en vigilia y sueño, ya que las alteraciones de la actividad pueden verse en uno de los dos estados o en ambos. Con medicación, las convulsiones probablemente disminuirán en frecuencia o serán controladas totalmente, aunque esto no significa que el EEG sea necesariamente normal.

El EEG tiene un aspecto diferente cuando la niña está despierta de cuando está dormida, y puede que algunas alteraciones sólo se vean cuando esté somnolienta o dormida. Algunas niñas tienen un EEG normal en vigilia y muy alterado en el sueño.

La repetición rutinaria a intervalos periódicos no es necesaria, pero repetir el EEG puede ser importante si cambia el tipo de convulsiones, su intensidad o su frecuencia. Las niñas con SR suelen tener patrones anormales de EEG. Esta alteración incluye una actividad llamada

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Convulsiones

epileptiforme, que puede registrarse en personas que tienen convulsiones. La información que aporta el EEG ayuda a definir el tipo específico de convulsión. El médico podrá entonces elegir el fármaco antiepiléptico más apropiado. Aún así, un EEG normal no descarta el diagnóstico de epilepsia, ni quiere decir que no haya habido convulsiones. Por otra parte, si no hay una historia compatible con convulsiones, un EEG anormal no implica un diagnóstico de epilepsia.

EL EEG EN EL SÍNDROME DE RETT

AUNQUE EL EEG SUELE SER ANORMAL EN EL SR, no existe un patrón diagnóstico. Los patrones de EEG que se suelen observar en el SR incluyen enlentecimientos generalizados, actividad lenta rítmica (descrita como ritmo o actividad "theta"), y puntas y ondas agudas focales o generalizadas.

LEER EL EEG

EL EEG PUEDE CAPTURAR "ARTEFACTOS", como contracciones musculares o parpadeos que no proceden del cerebro, no es infrecuente ver estos fenómenos en el EEG. Las alteraciones que tiene importancia incluyen las puntas, el enletecimiento de la actividad y la evidencia de convulsiones. Éstas pueden ser focales (localizadas en un área específica del cerebro) o generalizadas (observadas en todo el cerebro).

Las puntas son descargas anormales de las células cerebrales. Las descargas anormales pueden implicar a muchas células cerebrales en una descarga comicial en el EEG y una convulsión. Cuando las puntas se observan en un área específica del cerebro, puede indicar de dónde procede la convulsión. Las puntas multifocales orientan sobre la existencia de varias áreas cerebrales alteradas.

El enlentecimiento del EEG se determina comparándolo con el ritmo normal del EEG, que varía con la edad del niño, y depende de si está despierto, somnoliento o dormido. El enlentecimiento generalizado se suele ver en niños con una disfunción cerebral crónica.

La evidencia de convulsiones hace referencia a la asociación de alteraciones específicas en el EEG junto con tipos específicos de convulsiones.

EEG AMBULATORIO

EN ALGUNOS CASOS, ES NECESARIO REALIZAR UN EEG de 24 horas para comprobar si el comportamiento observado se correlaciona con descargas epilépticas en el EEG. Esto se suele realizar con un pequeño aparato como un cassette que se coloca alrededor de la cintura, como un cinturón, y que está conectado con pequeños electrodos colocados en el cuero cabelludo. Este cassette puede grabar un EEG durante 24 horas sin cambiar la cinta. Cuando la persona que está observando a la niña piensa que está teniendo una convulsión, el adulto presiona un botón que marca una anotación en el registro. El médico compara después el trazado del EEG con lo que el adulto observó para comprobar si los eventos identificados corresponden a convulsiones.

VÍDEO EEG

ELA MEJOR MANERA DE ANALIZAR POSIBLES CONVULSIONES es ver y registrar a la vez los eventos. La monitorización video-EEG usa una cámara para grabar los movimientos y el comportamiento mientras el EEG está registrando la actividad. El médico puede entonces valorar todos los comportamientos del niño para saber si alguno de ellos corresponde a convulsiones, pues éstos pueden precisar un tratamiento para evitar convulsiones recurrentes.

Traducción RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Convulsiones

HALLAZGOS GENERALES EN EL EEG POR ESTADIOS

Fase I

Normal o mínimo enlentecimiento de la actividad de base.

Fase II

Enlentecimiento de la actividad de base.
Ritmo theta.
Descargas epileptiformes ocasionales.
Las descargas epileptiformes pueden aparecer antes del inicio de las convulsiones clínicas.

Fase III

Mayor enlentecimiento de la actividad de base.
Abundantes descargas epileptiformes, especialmente durante el sueño.
Pérdida de las características propias del desarrollo para la edad del paciente.

Fase IV

Actividad epileptiforme continua, o bien
Ausencia de descargas epilépticas con actividad más rápida en el ritmo de base.

TIPOS DE CONVULSIONES EN EL SR

LOS EVENTOS ELÉCTRICOS EPISÓDICOS PUEDEN OCURRIR en diferentes partes del cerebro. El tipo de convulsión que provocan será diferente según el área del cerebro afectada y la dirección y la velocidad con que se propaga el evento. Cada tipo de convulsión puede requerir una medicación diferente. Las niñas y mujeres con SR pueden tener convulsiones generalizadas y parciales, pero no hay un tipo específico de convulsiones en el SR. Vuestra hija puede tener sólo un tipo de crisis o más de un tipo de convulsiones. Es importante recordar que algunas niñas con SR nunca tienen convulsiones, y que la mayoría de las convulsiones responden bien a la medicación.

CONVULSIONES GENERALIZADAS

CONVULSIONES TÓNICO-CLÓNICAS: estas convulsiones se han llamado antiguamente "gran mal" y ahora se denominan convulsiones tónico-clónicas generalizadas. Cuando el EEG está registrando una convulsión generalizada, la actividad epiléptica parece comenzar por toda la superficie del cerebro a la vez. Como todo el cerebro está implicado, la convulsión afecta a todos los músculos y funciones motrices, con pérdida de consciencia. Las convulsiones generalizadas pueden ser "grandes" y "convulsivas", con movimientos musculares como golpes, saltos o rigidez, o "pequeñas" y "no-convulsivas" con alteración de la consciencia pero sin movimientos bruscos. Si la niña pierde la consciencia puede caer y tener entonces sacudidas rítmicas de las cuatro extremidades o rigidez generalizada seguida de estas sacudidas rítmicas. La fase tónica es cuando ocurre esta rigidez: como todos los músculos están contraídos, los músculos del pecho también se contraen, y resulta difícil respirar. La niña puede gritar como resultado de la salida de aire de los pulmones, pero no porque sienta dolor. La falta de oxígeno causa un tinte azulado alrededor de los labios y la cara. La saliva puede causar un sonido de gorgojeo en la garganta. Las mandíbulas se quedan encajadas. Los brazos, piernas y cabeza pueden flexionarse y luego relajarse. Esto no suele durar más de unos pocos minutos. Cuando recupera la consciencia, puede dormir una o dos horas después. Después de descansar, debería ser capaz de recuperar sus actividades habituales.

Ausencias epilépticas: este tipo de convulsiones que se han llamado "pequeño mal", comienzan bruscamente. Se caracterizan por ataques de de mirada fija, sin aviso previo. Puede haber pequeños movimientos de cabeza (como asintiendo), o guiño de ojos. Las crisis de ausencia

Convulsiones

suelen durar unos segundos y finalizan tan bruscamente como empezaron. Después, la niña vuelve a su actividad habitual sin período de confusión o somnolencia. Las crisis de ausencia pueden confundirse con crisis parciales complejas porque ambas implican la mirada fija. Es importante diferenciar el tipo de convulsión para determinar el tipo de medicación más eficaz.

Convulsiones mioclónicas: antes llamadas convulsiones motrices menores, estos eventos consisten en sacudidas bruscas de grupos musculares y provocan movimientos breves, bruscos, de "retorcimiento" de una de las extremidades. Pueden tener muchas formas: el pie puede "chutar" y la mano puede lanzarse hacia delante. Las convulsiones mioclónicas pueden originarse en estructuras profundas del tronco cerebral que controlan el tono y la posición, causando un aumento de tono brusco en un grupo muscular, que conlleva un movimiento también brusco de esa parte del cuerpo. De todas maneras, las sacudidas mioclónicas no son siempre epilépticas: la mayor parte de las personas sanas tienen estas sacudidas al quedarse dormidos, y se despiertan sorprendidos, es un fenómeno normal del sueño.

Convulsiones atónicas-acinéticas: este tipo de convulsiones es tan brusco como una convulsión mioclónica, pero se caracteriza por la pérdida brusca del tono o la posición. Si está de pie, la niña puede cojear de repente y caer al suelo. Si está sentada, puede perder el tono simplemente, y dejar caer la cabeza hacia delante o hacia detrás. Estas convulsiones son breves. La niña recupera su actividad habitual inmediatamente después. Estas convulsiones también se llaman "drop attacks" (o "ataques de caída").

CONVULSIONES PARCIALES

LA CONVULSIÓN SE LLAMA PARCIAL cuando al comienzo de la convulsión la alteración eléctrica se limita a un área cerebral. La alteración eléctrica puede distribuirse hasta implicar a todo el cerebro: si esto ocurre, la convulsión se hace secundariamente generalizada.

Convulsión parcial simple: estas convulsiones pueden provocar movimientos con sacudidas rítmicas de una extremidad, de un lado de la cara o del cuerpo, o pueden implicar a los sentidos, con un peculiar cosquilleo, calor o sensación anómala de cualquier parte del cuerpo. No hay alteración de la consciencia.

Convulsión parcial compleja: durante este tipo de convulsiones existe alteración de la consciencia. La niña es incapaz de responder coherentemente o actuar de la forma habitual. Las convulsiones pueden caracterizarse por un estado de confusión, pérdida del estado de alerta, episodios de mirada fija (aislados o combinados) con comportamientos automáticos, como pellizcar o retorcer la ropa, chasquear los labios, o movimientos erráticos, no propositivos de los brazos o las piernas.

RECONOCER UNA CONVULSIÓN

A VECES ES DIFÍCIL RECONOCER LA DIFERENCIA entre las respuestas autonómicas asociadas al SR y una actividad epiléptica. Algunos episodios de aguantar la respiración, crisis de cianosis (volviéndose de color azulado), temblores con sacudidas, inatención, desviación ocular… generalmente asociados a las convulsiones pueden no ser convulsiones en el SR. Habréis de observar la secuencia de los acontecimientos que tienen lugar, por ejemplo:

- ¿Se sigue el aguantar la respiración de sacudidas o viceversa?.
- Observad los movimientos: ¿son rítmicos o al azar?.
- ¿Cuánto dura el episodio?.
- ¿Duerme después?.
- Observad sus ojos: ¿tiene la mirada perdida o desviada?.
- ¿Se le cae la cabeza?.

RETT PROGRESSIÓN ESPAÑOLA

Convulsiones

Comentad estas observaciones con el médico de vuestra hija.

Todos estos acontecimientos se han observado tanto durante la retención de la respiración como durante las convulsiones. Durante los ataques de retención de la respiración, la niña no respira, se pone azul (cianótica) o pálida y puede perder la consciencia. A veces, los ataques de retención de la respiración desencadenan una convulsión. Estos ataques no "epilépticos" en sí mismos, no son tan serios como una convulsión *(los ataques de retención de respiración no son convulsiones en sí mismos y no son importantes).*

Puede ser necesario realizar una monitorización con EEG de los patrones respiratorios o los movimientos para establecer si estos eventos son o no convulsiones, y si necesitan tratamiento. Esta distinción es muy importante, porque además de sus efectos beneficiosos, todos los fármacos antiepilépticos tienen efectos secundarios potenciales.

En el caso de Ashley, los episodios respiratorios graves y las convulsiones tienen características similares, pero generalmente se pueden diferenciar. Sus ojos son una pista importante para las convulsiones: sus ojos se congelan y se desvían hacia arriba o en otro sentido. En los episodios respiratorios, sus ojos siguen libres para moverse en cualquier dirección. La cara de Ashley se pone roja durante las convulsiones, y sus brazos se mueven más. Hay cierta tensión durante los episodios respiratorios, pero no tanto movimiento como durante las convulsiones. Ashley parece asustada o estresada durante las convulsiones (no noto esto durante los episodios respiratorios graves). Además, sus labios se ponen azules en una convulsión pero no durante los episodios respiratorios. Tiene apneas graves en las que sus labios se tiñen de azul, pero estos episodios no parecen convulsiones.

Karina tiene esta especie de temblor del cuerpo, muecas y rigidez y sacudidas de brazos y piernas. Duran uno o dos minutos, y después se relaja de nuevo. Tiende a doblarse hacia delante cuando camina y hacia los lados cuando está sentada. Ocurre frecuentemente, varias veces al día, pero unos días más que otros. Empezó a tener estos episodios cuando tenía 8 años. No es epilepsia: también la tiene, y es realmente diferente.

Grabamos un vídeo durante sus "convulsiones" y el neurólogo dijo que la mayor parte de lo que veíamos eran "movimientos involuntarios" relacionados con un problema respiratorio. Esta niña parece un árbol cayendo cuando tiene estos movimientos involuntarios. Sus convulsiones son diferentes.

Si a Dani le pasa algo en gran intensidad o demasiado rápido, o si nos dejamos la televisión encendida sin luces en la habitación, o si las luces de la tele parpadean, tiene una convulsión. También es sensible a los ruidos fuertes.

Brit ha tenido convulsiones desde los 4 meses, pero nunca han sido provocadas por ruidos o estímulos visuales o táctiles. Recuerdo esto porque podíamos llevarla a cualquier sitio y podíamos jugar a juegos con ella, asustándola con un "¡bu!" y escondernos detrás de una esquina y ella reía encantada. Ahora, sin embargo, rasgar una servilleta de papel delante de ella le provoca una convulsión, igual que el reflejo del sol en la identificación del fisioterapeuta, o un ataque de tos o un estornudo. Es difícil cerrar la puerta del coche despacio. Pasar por los baches del camino también desencadena una convulsión. Comenzó a presentar esta hipersensibilidad a los 5 años y medio.

QUÉ HACER ANTE UNA CONVULSIÓN

PUEDE SER DIFÍCIL MANTENER LA CALMA mientras vuestra hija convulsiona, especialmente la primera vez. La mayor parte de los padres se convierten en profesionales con el tiempo. En realidad, una vez ha comenzado la convulsión, hay poco que se pueda hacer para parar-

Convulsiones

la. No hay que hacer una reanimación cardiopulmonar, no hay nada que se pueda hacer para interrumpir la rigidez o hacer que empiece a respirar. La reanimación boca-a-boca no funcionará porque su tórax no se expandirá… pero podéis apoyarla con cuidado.

Durante la convulsión

- No poner nada en la boca.
- No sujetarla fuerte.
- No llamar a la ambulancia a no ser que la convulsión dure más de 5-10 minutos.
- Intentar ponerla de lado.
- Poner algo blando bajo su cabeza.
- Aflojar la ropa que le pueda apretar alrededor del cuello.
- Retirar los objetos punzantes del área más cercana.

Después de la convulsión

Conforme termina la convulsión, la niña suele emitir un suspiro y caer en un sueño profundo, conocido como período "post-ictal". Este período suele variar según la duración de la convulsión, pero suele durar desde 10 minutos hasta un par de horas. Si la niña quiere dormir más, no pasa nada. El sueño es una forma saludable que tiene el cerebro para recuperarse de un exceso de actividad.

- Quedaos con ella hasta que esté despierta y alerta.
- Tranquilizadla y reconfortarla.
- Permitidle volver a sus actividades cuando esté recuperada.

CUÁNDO PEDIR AYUDA

SI LA FASE CLÓNICA (LAS SACUDIDAS) DE LA CONVULSIÓN dura más de 5-10 minutos, es aconsejable llamar a una ambulancia. Comentad con el neuropediatra de vuestra hija cuánto es el tiempo aconsejable que debéis esperar.

MEDICACIÓN

LAS ALTERACIONES EN EL EEG SON FRECUENTES EN EL SR. El objetivo es tratar las convulsiones, no el EEG. Si vuestra hija tiene un EEG anormal pero no tiene una historia de convulsiones, no precisará, necesariamente, medicación antiepiléptica. Incluso personas que no tienen problemas neurológicos y nunca han tenido convulsiones pueden presentar alteraciones en el EEG en algún momento dado. En estudios de investigación sobre SR, casi todas las niñas con SR presentaban un EEG alterado, mientras que sólo un tercio o la mitad tenían convulsiones epilépticas.

Si la niña tiene convulsiones, muchos antiepilépticos diferentes pueden usarse para tipos específicos de convulsiones. No hay un fármaco específico para el tratamiento de las convulsiones en el SR. Un neuropediatra necesita saber qué tipo de convulsión tiene un niño antes de prescribir la medicación. El primer objetivo del tratamiento es controlar las crisis con el menor número posible de efectos secundarios. Afortunadamente, los antiepilépticos son muy seguros y los efectos secundarios graves son muy raros o muy infrecuentes. Todos los efectos secundarios se deben comentar con el médico. Cualquier cambio de comportamiento, incluyendo un enlentecimiento (sedación excesiva), hiperactividad, falta de coordinación, u otros comportamientos que os preocupen deben de comentarse con el médico.

Convulsiones

Si no le damos la medicación, Jenn tiene muchas convulsiones y está "desconectada" la mayor parte del tiempo, y si la medicamos, sus convulsiones se minimizan, pero la parte negativa son los efectos secundarios y su "desconexión" parte del tiempo. Nada es perfecto, y no se puede esperar lo imposible. Sé que hay una fase de ajuste con las nuevas medicaciones, y que el cuerpo necesita tiempo para aprender cómo trabajar con ellas.

Hay muchos fármacos que previenen y tratan las convulsiones, pero no está completamente claro cómo o porqué funcionan. Sí sabemos cómo se absorben y metabolizan estos fármacos, y conocemos sus efectos colaterales. Algunos fármacos son más efectivos que otros para distintos tipos de convulsiones. Una vez identificado el tipo de convulsión, la elección del fármaco se realiza en base a la eficacia de la medicación, su coste, la edad del niño, y la coincidencia con otros fármacos que ya esté tomando, así como las alergias e hipersensibilidades a fármacos.

El objetivo del tratamiento antiepiléptico es usar la mínima dosis necesaria de fármaco con el menor número de efectos secundarios que logre el mejor control de la epilepsia. A veces son necesarias dosis más altas, y más de un fármaco puede ser necesario para lograr el control de las crisis. Es importante recordar que todos los medicamentos, incluida la aspirina, tienen efectos secundarios asociados a sus efectos beneficiosos. Los efectos secundarios pueden ocurrir durante los primeros días de administración, hasta que el cuerpo "se acostumbra". Algunos fármacos requieren un reajuste de la dosis o suspender la administración si los efectos secundarios son muy importantes.

Ácido Valproico (Depakine) o **Valprorato sódico,** se usa para las convulsiones tónico-clónicas, las ausencias, las convulsiones mioclónicas y las convulsiones simples y parciales complejas. Este fármaco parece funcionar mejor al cabo de un par de semanas de tratamiento. Cuando se retira este fármaco, su efecto persiste durante varias semanas. Este es un fármaco muy seguro, pero debe ser usado con precaución en niños menores de 2 años, y preferentemente no asociado a otros. Los efectos secundarios incluyen náuseas-vómitos, mala digestión, sedación, mareos, caída del cabello, temblor, falta de coordinación, pérdida o ganancia de peso, y cambios en la función hepática.

Benzodiazepinas (Valium, Klonopin, Tranxene, Versed, Ativan…) se agrupan como una clase de antiepilépticos: las benzodiacepinas, potencian el efecto inhibidor del neurotransmisor GABA. El Valium (diazepam), Ativan (lorazepam) y Versed (midazolam) se usan para tratar el status epiléptico (comentado más tarde). Klonopin, Tranxene, Valium y Ativan también se usan como tratamiento de mantenimiento de las convulsiones. Los fármacos de esta clase son útiles para las ausencias, pero son más eficaces para tratar las convulsiones mioclónicas y atónicas. Como estos fármacos pueden causar somnolencia, irritabilidad e hiperactividad, suelen utilizarse como "adyuvantes" o "asociados", cuando otros fármacos no logran controlar las convulsiones. El cuerpo puede desarrollar una "tolerancia" a los fármacos de este tipo, y puede ser necesario incrementar las dosis para mantener los efectos terapéuticos. El Stesolid o Valium, o diazepam se pueden usar vía rectal por los padres para interrumpir convulsiones prolongadas (10 minutos) o convulsiones seriadas. El uso de diazepam rectal (Stesolid) ha demostrado ser seguro cuando se usa adecuadamente, y ha ayudado a reducir el número de visitas a Urgencias. Este fármaco se puede administrar en casa por los padres, según las indicaciones del médico de la niña.

Carbamazepina (Tegretol) se usa para convulsiones parciales simples y complejas y para generalizadas tónico-clónicas. No interfiere de forma negativa en el comportamiento ni en el aprendizaje, y no tiene efectos secundarios cosméticos. El Tegretol debe iniciarse a dosis bajas y aumentar progresivamente las dosis semanalmente durante las primeras semanas hasta alcanzar niveles terapéuticos en sangre. Los efectos secundarios incluyen somnolen-

Convulsiones

cia, mareo, visión borrosa, letargia, náuseas/vómitos, falta de coordinación, disminución de leucocitos (células blancas), descenso de plaquetas. Un buen efecto secundario del Tegretol es la mejoría del estado de ánimo. El Tegretol puede empeorar las ausencias atípicas.

Etosuximida (Zarontin) se usa para las convulsiones acinéticas/atónicas y es muy importante para tratar convulsiones generalizadas de tipo ausencia. No tiene efecto sobre las crisis parciales. Los efectos secundarios incluyen somnolencia, mareos, molestias gástricas, cefalea, hipo e hiperactividad y náuseas/vómitos. El Zarontin puede causar reacciones alérgicas, pero estas complicaciones son muy infrecuentes. En la mayor parte de los casos, es un medicamento seguro, bien tolerado y eficaz.

Fenitoína se usa para convulsiones tónico-clónicas y parciales complejas. Este fármaco puede causar reacciones alérgicas, así que si aparece un rash después de las 2 ó 3 primeras semanas, la niña debe ser vista inmediatamente por el médico. La Fenitoína puede causar cambios de humor y letargia. Un crecimiento excesivo de las encías ocurre en aproximadamente la mitad de los niños que alcanzan niveles terapéuticos. Cuando se toma durante un período prolongado, la Fenitoína puede causar rasgos faciales toscos y un crecimiento de vello corporal en áreas más extensas. Los efectos secundarios incluyen temblor, anemia, pérdida de la coordinación, visión doble, náuseas/vómitos, confusión, y habla poco clara.

Fenobarbital (Luminal) se usa para las convulsiones tónico-clónicas y parciales simples y complejas. El Fenobarbital es ineficaz para las crisis de ausencia. Como se metaboliza lentamente, se suele administrar una vez al día. Se han descrito reacciones alérgicas, así que se debe observar de cerca a la niña para identificar un rash (erupción) cutáneo. Los efectos adversos más importantes afectan al comportamiento y la capacidad de aprendizaje. Otros efectos secundarios incluyen somnolencia, letargia e hiperactividad, que, a su vez, pueden influir en los cambios de comportamiento y los aprendizajes.

Gabapentina (Neurontin) es un fármaco "adyuvante" bien tolerado, para convulsiones parciales complejas y convulsiones generalizadas tónico-clónicas. No interfiere con otros fármacos, así que es útil en niñas, que toman múltiples medicamentos. Su acción tiene una corta duración, por lo que precisa múltiples dosis diarias. Los efectos secundarios más comunes son la sedación, fatiga, mareo, ataxia, nistagmo, cefalea, náusea y ganancia de peso.

Lamotrigina (Lamictal) se usa para el tratamiento de convulsiones parciales y generalizadas como fármaco único o como "adyuvante" en combinación con otros. Debe usarse con precaución con Depakine (Valproato) por la posibilidad de una reacción de hipersensibilidad (rash cutáneo). Es útil para pacientes en los que no se pueden controlar las convulsiones con la medicación habitual o que presentan efectos secundarios no tolerables. Los efectos secundarios del lamictal incluyen el rash cutáneo, mareo, cefalea, visión doble e inestabilidad. Las interacciones con otros antiepilépticos pueden alterar la duración de su acción. A través de los estudios disponibles se ha podido concluir que la oxcarbamazepina y la lamotrigina no afectan a la función cognitiva en voluntarios sanos o en adultos con diagnóstico reciente de epilepsia.

Levetiracetam (Keppra) está aprobado por la FDA (equivalente al Ministerio de Sanidad), como tratamiento "adyuvante" para las convulsiones parciales en adultos. Se ha descrito también efectividad en las convulsiones generalizadas. Se ha utilizado con éxito en niños. Los efectos secundarios incluyen somnolencia y mareo. Se ha documentado problemas de comportamiento, que justifican la interrupción del tratamiento.

Oxcarbazepina (Trileptal) está químicamente relacionada con la Carbamazepina. La oxcarbaczepina está aprobada para el tratamiento de convulsiones parciales en adultos y niños

Convulsiones

mayores de 4 años. Los efectos secundarios con este fármaco antiepiléptico incluyen somnolencia y ataxia. Efectos secundarios más graves como disfunción hepática observados con la Carbamazepina no se han reportado con la Oxcarbazepina.

Primidona (Mysoline) se usa para convulsiones tónico-clónicas y parciales complejas. Se metaboliza en el organismo para convertirse en Fenobarbital. Debe observarse con cuidado a la niña, porque el fármaco puede causar hiperactividad y problemas de comportamiento. Para evitar los efectos sedantes y los cambios de personalidad, el Mysoline debe ser administrado inicialmente a dosis bajas y aumentar muy lentamente las dosis durante varias semanas. Los efectos secundarios incluyen somnolencia, pérdida de apetito, irritabilidad, náuseas/vómitos, mareo y pérdida de la coordinación.

Tiagabina (Gabatril) parece ser un fármaco antiepiléptico útil para las crisis parciales, pero puede exacerbar algunos tipos de epilepsia generalizada. Su uso está limitado por la brevedad de la duración de su acción, la disminución de la tasa de absorción cuando se administra con comida, y niveles más bajos por la tarde que por la mañana. Los efectos secundarios incluyen debilidad generalizada, dificultades cognitivas y depresión.

Topiramato (Topamax) se usa en convulsiones parciales o parciales complejas, y en convulsiones generalizadas. También puede ser útil para tratar las convulsiones generalizadas difíciles de controlar (atónicas) y espasmos infantiles. Cuando se combina Topamax con Fenitoína, puede ser necesario aumentar la dosis de Fenobarbital. Si se añade o retira Fenobarbital o Tegretol, la dosis de Topamax puede necesitar un reajuste. Los efectos secundarios incluyen letargia, agitación, cefalea, somnolencia, falta de coordinación, nerviosismo, mareo, y temblor de brazos o piernas. A dosis mayores puede observarse pérdida de apetito y peso. Otros efectos secundarios son confusión, enlentecimiento psicomotor, y dificultad de concentración. Es importante observar cuidadosamente por el riesgo de cálculos renales y mantener una adecuada hidratación. La oligohidrosis (disminución de la sudoración) puede resultar, aunque raramente, en hospitalización, relacionada con el uso de Topamax. La disminución de la sudoración y la elevación de la temperatura corporal por encima de lo normal son características de estos casos. Algunos de estos casos se han informado después de una exposición a temperaturas ambientales elevadas. La mayoría de los casos han sido en niños, por eso los pacientes (especialmente pediátricos), deben ser monitorizados con cuidado para descartar esta disminución de la sudoración y este aumento de la temperatura corporal, especialmente si hace calor. Se debe tener precaución con Topamax cuando se prescribe asociado a otros fármacos que puedan predisponer a los pacientes a alteraciones relacionadas con el calor; estos fármacos incluyen (aunque no se limitan sólo a este grupo) a los inhibidores de la anhidrasa carbónica y a los fármacos con actividad anticolinérgica.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Zonisamida (Zonegrán) se ha utilizado para el tratamiento de un amplio espectro de tipos de convulsiones, incluyendo las generalizadas (tónico-clónicas, ausencias, espasmos infantiles y convulsiones mioclónicas) y todas las convulsiones parciales. Los efectos secundarios incluyen somnolencia, dificultades cognitivas y anhidrosis (falta de sudoración).

La medicación antiepiléptica no se debe dejar nunca de forma brusca. Vuestra hija deberá continuar con su medicación durante un tiempo aunque no tenga convulsiones. Puede seguir teniendo un riesgo de presentar convulsiones. No se va a volver "dependiente" de la medicación; los antiepilépticos no son adictivos. Si se pueden controlar las crisis durante varios años, puede que se pueda retirar esta medicación sin que recurran las convulsiones. Pero la interrupción del tratamiento siempre ha de hacerse lentamente y bajo la supervisión de un médico.

Convulsiones

Con el tiempo, las dosis de Jenn llegaron a 800 mg de Carbamazepina, 200 mg de Fenobarbital, y 20 cc de Etosuximida al día, para controlar su actividad epiléptica. Ahora sólo necesita 5 cc de Carbamazepina al día.

GENÉRICOS O NOMBRES COMERCIALES

LA TASA DE ABSORCIÓN DE LOS ANTIEPILÉPTICOS puede variar en función de las distintas manufacturas, y por tanto pueden aparecer pequeñas diferencias en el metabolismo del fármaco. Esto puede justificar una variación de los niveles del fármaco en sangre, que puede influir en la aparición de convulsiones o bien llevar a una toxicidad farmacológica. Usar siempre que sea posible la misma marca (sea genérico o con nombre comercial), ayuda a evitar estos problemas.

VITAMINAS Y CALCIO

LA ADICIÓN DE VITAMINAS A UNA DIETA EQUILIBRADA no tiene valor en el tratamiento de la epilepsia. Hay dudas de que los antiepilépticos puedan afectar al metabolismo del calcio y a la mineralización ósea, pero aún no está confirmado en el SR. Los suplementos con calcio oral deben realizarse bajo supervisión médica.

MEDICIÓN DE LOS NIVELES DE MEDICACIÓN

EL TÉRMINO "NIVELES DE FÁRMACO" hace referencia a la cantidad del fármaco en sangre. Los niveles se suelen mirar 2-3 semanas después de comenzar con un nuevo fármaco o de un cambio de dosificación. La cantidad de fármaco en sangre indica si está en rango terapéutico y confirma que no está en rango de toxicidad. Si aparece toxicidad por el fármaco, especialmente cuando las niñas reciben más de un fármaco, los análisis de sangre pueden ayudar a determinar qué fármaco reducir. En general, si la niña está estable, los niveles se hacen una o dos veces al año.

OTROS TRATAMIENTOS

DIETA CETÓGENA

PUEDE QUE EL MÉDICO DE VUESTRA HIJA OS RECOMIENDE dietas especiales, como último recurso cuando los antiepilépticos resultan ineficaces. La dieta cetógena, uno de los tratamientos más antiguos de la epilepsia, es una dieta muy rica en grasas. La dieta aporta el mínimo de proteína necesario para el crecimiento, y, en teoría, no aporta carbohidratos. La mayor parte de las calorías que se consumen provienen de grasas, usando mantequilla o crema. Es una dieta muy restrictiva y puede ser difícil de iniciar y mantener. La dieta simula los efectos de un ayuno prolongado, haciendo que el cuerpo consuma o "queme" grasas en lugar de carbohidratos como fuente principal de energía. Los cuerpos cetónicos, que son el resultado del metabolismo de las grasas, son usados como fuente de energía por el cerebro. El por que esto mejora el control de las convulsiones, aún no está claro.

La dieta comienza con varios días de ayuno. *Nunca debe iniciarse la dieta cetógena sin una estricta supervisión médica*, por un equipo que proporcione un apoyo a la familia durante el difícil período de adaptación tras el inicio de la dieta. La dieta puede ser peligrosa si no se hace adecuadamente. La comida en la dieta está estrictamente limitada, y no siempre es apetecible. Una comida típica puede consistir en una pequeña cantidad de carne, pescado, pollo/pavo o queso, una ración de fruta, una ración extra de grasa como mantequilla o mayonesa, y una ración de nata montada densa. Mientras algunos dicen que la familia acaba "comiendo en el armario" y que la dieta es demasiado restrictiva, otros dicen que el esfuerzo merece la pena cuando se consigue controlar las convulsiones por primera vez. La dieta debe mantenerse

Convulsiones

durante un periodo de prueba de 4 a 6 semanas con cetosis mantenida. Si la frecuencia de las convulsiones disminuye significativamente, la dieta puede mantenerse e intentar disminuir los fármacos antiepilépticos hasta retirarlos si es posible.

Katie lleva casi 2 años con la dieta cetógena, con resultados maravillosos. Aún así, cuando se pone enferma, algunas veces puede tener convulsiones.

Los efectos secundarios potenciales incluyen una reducción de la masa ósea, cálculos renales y disminución del calibre del cabello. Se han descrito aumentos de los lípidos plasmáticos, pero no está claro que sea algo significativo.

Han de administrarse suplementos multivitamínicos y calcio, libres de azúcares. Los fármacos como los antibióticos, y las sustancias usadas diariamente, como la pasta de dientes, deben monitorizarse para tener en cuenta la ingesta de carbohidratos y azúcares.

La mayor parte de los niños con pocas convulsiones logran el control con un fármaco. Cuando el primer fármaco no logra este control, se añade un segundo fármaco. La dieta cetógena debe considerarse sólo en niños que tienen más de 2 crisis a la semana a pesar del tratamiento con dos fármacos antiepilépticos. La dieta también puede ser útil cuando la frecuencia de las crisis, a pesar de la medicación, interfiere con la vida diaria del niño, o aparecen efectos adversos importantes con los fármacos.

La decisión de iniciar una dieta cetógena deben tomarla entre los padres (bien informados) y su médico. La dieta no es un "remedio milagroso", no está indicada para todas las personas con epilepsia.

Una forma de dieta menos disruptiva para la familia es la dieta MCT, en la que se añade un aceite especial, y la niña puede comer prácticamente de todo. Aún así, al menos un 60% de las calorías deben obtenerse de las grasas, y los carbohidratos han de estar limitados.

Meghan tuvo una respuesta asombrosa con la dieta. Sus convulsiones desaparecieron –ahora no toma medicación y sigue una dieta normal. No fue fácil pero mereció la pena. A Meg parecía no importarle mucho. No le gustó tener que dejar los nuggets de McDonald's, pero lo llevó bien. Puede ser muy duro para un niño que come solo, pero pienso que a veces, como padres, hemos de mirar el cuadro de forma global, y darnos cuenta de que dos años de restricciones e infelicidad merecen la pena en la carrera de fondo si se consigue la curación. En unos dos meses se puede saber si la dieta funcionará.

Hicimos la dieta cetógena durante dos años y medio. Angela mejoró en un 95% de sus convulsiones, pero desarrolló un efecto secundario infrecuente, por lo que tuvimos que dejar la dieta. Si no fuera por aquello, volveríamos a la dieta en un abrir y cerrar de ojos. No es fácil, es estresante, una gran responsabilidad, pero a pesar de eso, merece mucho la pena, por los beneficios que observamos. "Recuperamos" a nuestra hija durante todo un año, y fue probablemente la época más feliz de nuestras vidas.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

ESTIMULADOR DEL NERVIO VAGO

EL ESTIMULADOR DEL NERVIO VAGO (VNS), es un sistema que se implanta bajo la piel del tórax con unos cables que rodean el nervio vago en el lado izquierdo del cuello. Se usa para controlar las convulsiones que no responden a los antiepilépticos habituales. El VNS envía estímulos eléctricos que actúan sobre el nervio vago en el cuello para modificar la transmisión hacia el cerebro. El nervio vago es una de las líneas de comunicación más importantes entre los órganos principales del cuerpo y el cerebro. Cuando los padres, los cuidadores, o los profesores piensan que la niña va a tener una crisis de forma inminente, pasan un imán sobre el generador del VNS del tórax, que activa una señal eléctrica indolora que interrumpe la convulsión. Los efectos secundarios más frecuentes son la voz ronca o disfónica, hormigueo cutá-

neo, respiraciones más cortas o tos. Estos efectos secundarios disminuyen con el tiempo. Como en cualquier otra cirugía, hay un riesgo de infección. Los beneficios incluyen una disminución de las convulsiones y una reducción de fármacos antiepilépticos.

Cuando activaron el VNS de Julianna ella no pareció sentir nada. Cuando el neurólogo la estimuló por segunda vez y probó el imán, ella ni se inmutó. Yo ni siquiera sabría decir cuándo se apaga.

Desiré no tuvo problemas con la cirugía y volvió a casa el mismo día de la intervención. Esperaron 2 semanas después de la intervención para activarlo. EL único efecto negativo era una tos leve cuando usábamos el imán, pero desapareció después de las 2 primeras semanas. Otros efectos secundarios fueron un aumento de la energía, mayor facilidad para atender, y la recuperación de su personalidad. Fue asombroso. Cuando le implantaron el VNS, Desiré estaba teniendo de 50 a 70 pequeñas crisis al día, y convulsiones que precisaban Diazepam (Stesolid) rectal cada dos días. Después de todos los ajustes, ahora lleva dos semanas sin crisis.

El VNS está ayudando a Alexis. No es una solución rápida, y tarda algún tiempo hasta que funciona. Veo una diferencia en la cantidad de convulsiones al día, son mucho menos frecuentes que antes del implante. Alexis todavía tiene una o dos por la noche. Le diría a quien esté considerando el implante de un VNS que es una elección personal para vuestra familia y vuestras hijas. Para nosotros ha sido como un viaje en la montaña rusa hasta ahora. Cuidar de nuestra hija requiere un esfuerzo importante de nuestra parte, pero más por las convulsiones y los problemas de salud que por el VNS en sí. La parte positiva es que tiene menos convulsiones y no lleva antiepilépticos, lo cual es algo bueno.

STATUS EPILEPTICUS, ESTADO DE MAL EPILÉPTICO

UNA CONVULSIÓN QUE DURA MUCHO TIEMPO (30 minutos o más) se denomina status epilepticus (SE). El "status epilepticus convulsivo" hace referencia a convulsiones tónico-clónicas, y "estatus epilepticus no convulsivo" se refiere a un episodio de ausencias repetidas, crisis de desconexión ambiental con mirada fija o períodos de confusión que duran más de media hora. En la mayor parte de los niños que tienen SE, no se llega a conocer la causa. La causa más común de status convulsivo en una persona que ha tenido convulsiones anteriormente es un nivel de fármaco en sangre demasiado bajo para controlar las crisis. El status epilepticus puede ocurrir si se salta alguna dosis, por interacción con otra medicación que interfiere con la eficacia del fármaco antiepiléptico, por la sustitución por otra marca que no se absorba bien hacia el torrente sanguíneo…

Los SE muy prolongados pueden causar daño cerebral. Aún así, puede no ser por las crisis en sí, sino por las causas que originan esas convulsiones, como una infección, caída, o tumores. La mayor parte de los niños con SE, se recupera sin nuevos déficits.

Cuando tiene lugar un SE, es importante controlar las convulsiones tan rápido como sea posible. Probablemente esto se logrará en Urgencias del hospital. Aquí examinarán a la niña, le harán análisis de sangre, le pondrán oxígeno si lo necesita. Probablemente le colocarán una vía para poder administrarle líquidos o fármacos antiepilépticos intravenosos si resulta necesario. Se suelen usar distintas medicaciones, pero diazepam y lorazepam, que son antiepilépticos de acción rápida, son los que se suelen administrar inicialmente. Su efecto también puede desaparecer pronto, y puede volver a aparecer otra crisis. Otros fármacos, como la fenitoina, se administran entonces, con acción más lenta pero más duradera.

La mayor parte de las veces, se logra controlar un SE al cabo de media hora o una hora de llegar al hospital. En los casos prolongados, puede ser necesario dar dosis más altas de medicación, o realizar una anestesia general, con lo que suele ceder la convulsión. Aunque estos

Convulsiones

episodios resultan aterradores de ver, la mayor parte de los niños se recupera bien, sin daño permanente, incluso en convulsiones prolongadas.

Cuando ocurre con SE no convulsivo, es más difícil detectarlo porque no se observan movimientos del cuerpo. Puede ser que la niña parezca "desconectada", o simplemente que no sea ella misma. La única manera de saber si está sufriendo un SE no convulsivo es realizar un VEEG, que mostrará puntas-ondas continuas. Se trata con antiepilépticos intravenosos, y la niña vuelve a su estado habitual.

PENSAMIENTOS FINALES

LOS OBJETIVOS DEL TRATAMIENTO DE LAS CONVULSIONES incluyen:

1. Identificar las convulsiones y distinguirlas de comportamientos no-epilépticos.
2. Prevenir futuras convulsiones, especialmente prolongadas o con recurrencias frecuentes, para que la niña pueda disfrutar de una mejor calidad de vida, y hacer todo lo que ella es capaz de hacer, sin los efectos secundarios del tratamiento, especialmente somnolencia, comportamientos adversos, disfunción cognitiva o dificultad en la motricidad.
3. Usar el tratamiento más eficaz con menores efectos secundarios y menos gasto.
4. Mantener a la niña libre de crisis el tiempo suficiente (habitualmente 2-3 años) antes de iniciar lentamente la retirada de la medicación, mientras sigue libre de crisis.
5. Mejorar no sólo la calidad de vida de la niña, sino la de su familia.

"Existo como soy, y eso es suficiente."

WALT WHITMAN

Síndrome de RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Problemas motores

"Los desafíos son regalos que nos obligan a bucar un nuevo centro de gravedad. No luches contra ello. Encuentra una forma diferente de estar"

OPRAH WINFREY

EL MOVIMIENTO EN EL SÍNDROME DE RETT

LAS ESTEREOTIPIAS MANUALES vistas en el SR, incluidas las más características: lavado, escurrido, muecas, llevarlas a la boca, frotar, dar palmas o golpes, son constantes mientras están despiertas. Estos movimientos son neurológicos y no están bajo control. No las pueden parar de la misma manera que no pueden dejar de respirar.

Se pueden aprender otros movimientos que pueden automatizarse, como levantar los brazos para ponerse la manga de una camisa o a mejorar el frenado.

Hay otros movimientos que provienen de su implicación emocional con la tarea, los deseos, la necesidad, incomodidad o compulsión. Estos movimientos surgen de la excitación emocional y no están controlados conscientemente por ella. No es capaz de tener éxito en la realización cuando le das órdenes, pero lo hace automáticamente cuando tiene una motivación muy fuerte. Le pides que coja un vaso y no puede. Pero si está sedienta es capaz de cogerlo hábilmente de repente y bebérselo sin derramar una gota. Está tan sorprendida como tú y si le solicitas repetir la acción es incapaz de hacerlo. También puede ocurrir con el lenguaje, de repente suelta una palabra apropiada y jamás la vuelve a repetir. Actúa sin pensarlo.

NIVEL DE HABILIDAD MOTORA

SE HA VISTO UNA GAMA MUY AMPLIA DE HABILIDAD MOTORA EN EL SR. Algunas chicas jamás aprenden a andar y otras lo hacen por décadas. Unas no tienen casi capacidad manipulativas, mientras que otras hacen todo lo que se proponen. La severidad de los síntomas motores depende de la mutación genética, del momento en que reinició la regresión y del estado general de salud y resistencia que la niña tenga.

PROBLEMAS MOTORES

APRAXIA

LA APRAXIA MOTORA ES LA INCAPACIDAD de planificar y realizar una respuesta motora; es la incapacidad de coordinar el pensamiento con el movimiento. La apraxia motora es quizá, la limitación más fundamental en el SR, porque afecta a todo el movimiento, incluyendo la palabra y la mirada. Mientras que la niña con SR no pierde necesariamente la capacidad de mover su cuerpo, pierde la capacidad de decirle cuando y como debe moverse. Ella puede tener un deseo y realizar un movimiento, pero es incapaz de llevarlo a cabo.

Leah tenía un registro de entrada de estímulos muy bajo, y dificultad para preparar sus músculos para la acción. Podía contribuir a ella su falta de impulso de inicio. Tenía un camino de información de los músculos y articulaciones y expresaba su recepción rechinando los dientes. Eso podía hacer que Leah incrementara su estabilidad postural.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Problemas motores

Mientras que la apraxia se refiere a la ***incapacidad*** de coordinar pensamiento con movimiento, la dispraxia es menos grave refiriéndose a la ***dificultad*** de coordinar pensamiento con movimiento. Ambos términos se usan en la descripción del SR.

La apraxia/dispraxia motora le impide a la niña realizar con éxito cualquier movimiento propositivo. Puede intentar alcanzar un objeto o escalar una silla y tiene que tomarse un tiempo para planificar la acción. En algunos casos puede ser imposible planificar y llevar a cabo los más simples movimientos. Cuando ella intenta alcanzar, por ejemplo, puede extender el brazo y quedarse por arriba o por abajo del objetivo. Si quiere empujar algo puede que lo haga o demasiado fuerte o demasiado débil. La apraxia es más evidente cuando el acto no es una situación familiar y experimenta más dificultad todavía cuando le solicitamos que siga direcciones. Cuando más hay que pensar sobre lo que hay que hacer más dificultad tiene para hacerlo. Puede ver algo que quiere, que está al otro lado de la habitación, y desear moverse hacia el objeto y acabar moviéndose en círculos en lugar de alcanzarlo. Puede querer coger un juguete y acaba tirándolo al suelo.

La apraxia es imposible de superar, pero puede minimizarse intentando entender y tener una perspectiva global de sus movimientos. Muchos de los movimientos que parecen sin objetivo o inconscientes son realmente acciones propositivas realizadas erróneamente. Al fijarse en un objeto intentándolo, hiperventila, se balancea, agita los brazos, como para "poner en marcha" el movimiento. A menudo, mira un objeto y aparta la mirada para alcanzarlo e iniciar el movimiento. Cuando se mueve no tiene éxito al hacerlo o lo hace erróneamente. Es muy frustrante, para ella y para la familia, pero poniendo atención en sus señales corporales es fácil ayudarlas para que tengan éxito. Procure fijar conductas y para ello interprete sus señales. En algunas ocasiones, puede momentáneamente superar la apraxia, sobre todo si está motivada emocionalmente. Esto ocurre cuando ella se mueve automáticamente sin pensar sobre el movimiento. Por ejemplo cuando se rasca porque algo le pica, o extiende el brazo y agarra una golosina o suelta una palabra en situación de alegría o peligro. Para minimizar la apraxia, pueden buscarse actividades con incentivos emocionales que la recompensen con el éxito, así ella puede "hacer" antes de "pensar".

Lauren me pedía su juguete favorito, que estaba parcialmente oculto debajo de ella y quería cogerlo. Ella me cogía la mano y agitaba su otro brazo adelante y atrás mirando el juguete. Finalmente le dije "necesitas inclinarte para cogerlo "y lo hizo. Con un poco de ayuda y tras 3 o 4 intentos lo alcanzó. A menudo hace falta recordarle los movimientos que necesita hacer. Otras veces se atasca.

Sherry se araña o extiende el brazo para apartar el mío, cuando voy a hacer algo que no le gusta. El otro día, en la bañera, tuvo un calambre en la pierna y no sabía que le pasaba, excepto que me estaba pellizcando muy fuerte para obtener mi atención. Pero cuando intenta una acción consciente, como mirar a un objeto fijamente para que yo se lo dé, es incapaz de convertir su deseo en acción.

La apraxia afecta a todos los movimientos y conductas del SR. De hecho oculta la inteligencia, porque tiene dificultad para realizar gestos tales como señalar para indicar que nos ha entendido. Aun, dándole tiempo extra para completar una tarea, la apraxia puede impedir la acción o la realización del gesto que indica que nos ha entendido.

Yo creo que a Amanda le va bien el tratamiento conductual porque es apráxica y las niños apráxicos mejoran cuando se centran uno a uno en los acontecimientos que son repetitivos y gratificantes. Empleé mucho tiempo con Amanda para hacerlo, pero es difícil mantener este ritmo por años.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Problemas motores

EQUILIBRIO

ADEMÁS DEL DESEQUILIBRIO EN EL PASO, ELLA TIENE PROBLEMAS, con el peso que ejerce el tronco superior. Las respuestas protectoras ante la caída (poniendo los brazos delante) son habitualmente pobres. Y las de caída de espaldas son retrasadas o ausentes.

Enséñele a leer las señales de su propio cuerpo y el lenguaje privado del movimiento y recompénsela con elogios por sus intentos. Explíquele que sabe lo difícil que es tener éxito y alábele por cada escaloncito que supere para alcanzar su objetivo. Asuma que ella comprende lo que le dice al mismo tiempo que sea incapaz de completar la acción con éxito. Use los aparatos y los interruptores de comunicación aumentativa que pueden realzar su capacidad de comunicación con éxito. Aproveche los momentos para facilitar actividades motivadoras.

DESORIENTACIÓN ESPACIAL

LA DESORIENTACIÓN ESPACIAL APARECE cuando no percibimos la "correcta" posición de nuestro cuerpo. Con el fin de que ella note que esta "recta" hay que inclinarla adelante, atrás y hacia los lados. Hay menos interferencia con la marcha si se inclina hacia delante pero puede afectar a su postura y favorecer la cifosis. Puede retrasar o perder la marcha, la incapacidad a mantenerse inclinada hacia delante, en los primeros pasos.

El tratamiento suele ser la sobre-corrección, llevándola por espacios que la asusten. Con este procedimiento hay que apoyarla física y emocionalmente. Comience acostándola horizontalmente sobre la espalda, de lado o sobre el estómago durante 30 minutos, poniéndola progresivamente de pie sobre cuñas, balón o regazo del fisioterapeuta. Continúe apoyando sus pies en tierra mientras la inclina en la correcta dirección.

ATAXIA

LA ATAXIA ES UNA ALTERACIÓN DEL EQUILIBRIO y suele ser el primer problema que se ve en el SR. Hace que las articulaciones estén fijas o bloqueadas en posiciones estables y reduce la movilidad de la niña al intentar cambiar de una posición a otra. Debido a la ataxia las piernas permanecen separadas, tanto de pie como sentadas, y es muy difícil desplazar el peso de la una a la otra. Moverla le puede dar miedo o incomodidad, pero no teme a los movimientos que puede hacer por sí misma. Sus reacciones de enderezamiento (capacidad de volver a la posición recta cuando pones en riesgo su equilibrio) y las respuestas de equilibrio son lentas e ineficaces. El movimiento en el SR, puede describirse como una brusca ataxia troncal con temblorosos movimientos que aparecen cuando intenta mantener su equilibrio.

Los chalecos o pesos decrecen la ataxia. También se usa el volteo segmentario separando el giro entre sus hombros y caderas. Esta actividad le ayuda a estabilizar el equilibrio. Las terapias de suelo y balón y todas las actividades que promuevan los desplazamientos del peso y los giros ayudan en las tareas que requieren movimientos funcionales.

CAET ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

TEMBLORES

PUEDEN VERSE, A VECES, TEMBLORES BRUSCOS EN EL SR, que pueden parecer convulsiones pero que no lo son. Ocurre al despertarse o cuando están excitadas o asustadas y cuando pierden el equilibrio afectando al tronco o a las extremidades.

En los últimos años el mayor problema para Jessica han sido los temblores. Es una combinación de respiración errática con temblores y sacudida, algunas de las cuales pasan de un brazo a otro a través del pecho, como si fuera un shock eléctrico, latiendo, zap, zap, zap. Cuando está mal altera las comidas, las actividades de la vida diaria y, naturalmente, el sueño. A veces van y vienen durante algunos días. Supimos por nuestro neurólogo y un par de video-electroencefalogramas de 24 horas que no se trataba de una convulsión aunque lo pareciera. Ella

Problemas motores

está confusa y ausente. No hay nada que hacer excepto terapia "del abrazo", que actúa por un tiempo. La sujeto frente a mí, la abrazo e intento estabilizar sus temblores. Le hablamos suavemente y la respiración se tranquiliza. A veces explota en risas a la vez que hace eso, sobre todo por la noche. Todo va junto. Como una descarga de señales cerebrales.

TONO MUSCULAR

HIPOTONÍA

EN EL SISTEMA NERVIOSO SANO, los músculos reciben mensajes instruyéndoles sobre si deben estar tensos o relajados hasta cierto grado. Así ocurre cuando nos movemos al mismo tiempo que mantenemos la posición de pie luchando contra la gravedad. La "hipotonía" es una disminución o "flojera", del tono muscular y es consecuencia de un problema neurológico, no de una falta de ejercicio. Es difícil para la niña hipotónica moverse fácilmente, y está débil y tiene pobre resistencia.

HIPERTONÍA

A VECES LOS MÚSCULOS ESTÁN DEMASIADO TENSOS, o hipertónicos. Resulta difícil estirarlos o alargarlos y esto dificulta el movimiento. Los músculos hipertónicos a veces, son llamados espásticos y en los casos graves pueden desembocar en contracturas. Si el músculo está demasiado "flojo" o tenso, el movimiento es muy difícil y emergen los patrones anormales de movimiento que son muy difíciles de corregir cuando ya están establecidos.

En muchos casos las niñas SR, comienzan siendo hipotónicas y en edad escolar se vuelven hipertónicas. Es común la mezcla de hipertonía con hipotonía. De ello derivan problemas estructurales tales como escoliosis, al tirar más los músculos de un lado del tronco que del otro.

ESPASTICIDAD

SE ENTIENDE POR ESPASTICIDAD EL TONO MÚSCULAR anormalmente alto que produce acortamiento muscular dificultando los movimientos. No se suele ver hasta la edad escolar. Puede ser un ligero incremento del tono que es la causa de la marcha de puntillas hasta un incremento severo y global del tono que puede afectar a la respiración, la deglución y llevar a escoliosis, por desviación de la columna. Puede desembocar en contracturas, con acortamiento irreversible muscular y de la movilidad de las articulaciones.

Muchas contracturas, especialmente en tobillo y codos, pueden aparecer a pesar de recibir tratamiento regular semanal en casa, y en la escuela.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

RIGIDEZ

LA RIGIDEZ APARECE CUANDO EL MÚSCULO ESTÁ CONTRAIDO CONTINUAMENTE.

El tratamiento para la espasticidad y la rigidez incluye actividades que reducen el tono muscular y pueden facilitar ayuda temporal como la rotación, el desplazar el peso o el soportar peso. Tanto el calor suave como el masaje ayudan a relajar los músculos tensos. Cuando se usa el calor hay que ir con cuidado porque las niñas pueden tener alteración de la percepción sensorial y quemarse accidentalmente.

Se usan muchos relajantes musculares para controlar la espasticidad y la rigidez: diazepam (Valium), baclofeno (Lioresal). Se pueden usar inyecciones de toxina botulínica para disminuir los espasmos musculares. El efecto comienza en una semana o 10 días y dura desde algunas semanas a meses.

Problemas motores

Stephanie llevó tratamiento con botox durante 2 años. Entre otros músculos espásticos los isquiotibiales y los adductores hacían que las rodillas estuvieran aproximadas y en rotación interna, lo cual era muy doloroso para estar de pie, o en los cambios posturales y ella estaba de muy mal humor. Después del Botox se mantenía recta de pie, marcha 100 metros con su andador (no lo hacía por si misma normalmente) y era más feliz... porque ella se podía mover. Este procedimiento lo hacía un doctor cualificado y no era doloroso. Le poníamos crema anestésica una hora antes y Steph no decía "esta boca es mía". Todo duraba un minuto o menos.

Eddie tenía los tríceps y los isquiotibiales muy tensos. Hicimos la prueba de inyectarle botox sin mucho éxito. Estaba más flexible pero le duro dos semanas. En mi opinión no valía la pena por tan poco tiempo. Nos preocupamos de reforzar los estiramientos y la fisioterapia, pero el resultado no nos pareció suficiente.

El Baclofeno se puede dar oralmente o intratecal (directamente en la médula). Tiene potencialmente efectos colaterales: mareo, somnolencia, dolores de cabeza, nauseas y debilidad. Si se pone intratecal hay menos efectos colaterales pero es un procedimiento invasivo quirúrgico menor. Habitualmente se utiliza primero oral. Si hay demasiada sedación u otros efectos, se intenta poner bomba de Baclofeno.

La bomba de Baclofeno libera directamente la medicación en el líquido cefalorraquídeo a través de un catéter (en tubo flexible corto). La bomba es un círculo de metal de una pulgada de grueso y tres de diámetro. Se coloca quirúrgicamente debajo de la piel en el abdomen cerca de la cintura. La bomba almacena y libera las cantidades de medicación prescritas a través del catéter. Usando un programador externo se pueden ajustar las dosis, ritmo y tiempo del medicamento. Los pacientes deben acudir para revisar y reajustar medicación al médico cada 2 o 3 meses. La bomba se quita y se reemplaza cuando se gasta la batería (usualmente de 5 a 7 años).

Distonía

LA DISTONÍA ES UNA ALTERACIÓN DEL TONO MUSCULAR que causa calambres y espasmos de los músculos que tiran hacia la línea media del cuerpo (cuello, hombros, caderas), pero en el SR, también pueden verse en piernas y pies. Es muy dolorosa pero a veces pasa desapercibida hasta que se observan los calambres. El tratamiento consiste en medicamentos tales como Klonipin/Clonazepan que son muy efectivos. La distonía puede producir desde media, a discapacidad muy severa.

Jeannie comenzó con una distonía cuando tenía 11 años. Al principio era una ligera inclinación que fue progresando hasta arquear su espalda. Yo estaba muy preocupada por si podía empeorar su escoliosis. Pasó de marchar independientemente a no ser capaz de estar de pie. Perdió el arrastre y el mantenimiento de la postura sentada, no podía tragar adecuadamente y permanecía arqueada de espaldas en el suelo pidiéndome ayuda con los ojos. Me era muy difícil de soportar esta situación y comencé a pensar que se iba a morir al perder todas su habilidades, en tan poco tiempo. Intentamos darle un montón de medicinas que no le ayudaron hasta administrarle Klonipin/Clonazepam que le fue muy bien. Volvió a andar independiente al cabo de 2 años.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Hitos motores

Arrastre

MUCHOS BEBES SR, NO CONSIGUEN el tradicional arrastre recíproco (cuando el brazo y la mano izquierda se adelantan la pierna derecha lo hace a la vez y viceversa). Esto se debe a la dificultad de coordinación necesaria. Algunas niñas tienen formas de desplazamiento tales como "serpentear", "rodar", o "salto de conejo", que no requieren el uso coordinado de sus manos y comienzan a hacerlo más tarde de lo habitual. Pueden comenzar progresivamente a andar sin alcanzar el arrastre que es mucho más difícil.

Problemas motores

Mantenerse sentada

MUCHAS CHICAS SON CAPACES DE CONSEGUIR EL SENTARSE INDEPENDIENTEMENTE, pero el tono muscular bajo, puede interferir con la capacidad de sentarse sin apoyo. A las más mayores, el desarrollo de escoliosis grave les causa problemas cuando están sentadas.

Marcha

ES DIFICIL PREDECIR QUE CHICAS van a andar y cuáles no. En general la marcha estará dificultada, por el tono muscular pobre. Se sabe de chicas que han alcanzado la marcha a los 16 años. Pero esto no se consigue con facilidad. Puede alcanzarse a fuerza de hacer ejercicios de soportar pesos, fisioterapia con ejercicios de movimiento y práctica de la marcha. Con motivación, apoyo y estímulo muchas chicas con SR, pueden mantener la marcha por décadas.

Muchas chicas no corren y tienen especial dificultad en subir y bajar escalones. Su paso es vacilante y torpe, con las piernas separadas y muertas de miedo. El equilibrio es frágil.

Además de sus limitaciones motoras, las niñas SR, tienen apraxia, problemas sensoriales y perceptivos, dificultades de pasar de un movimiento a otro y falta de coordinación. Esto, sumado, hace que la marcha sea una tarea muy difícil. Cuando son mayores pueden dificultar la marcha otros problemas, tales como la escoliosis, incremento del tono muscular y disminución de la percepción táctil en los pies que están fríos e hinchados.

Megan jamás anduvo de bebé, pero se tiraba de la cama. Pronto vino el periodo de regresión y nunca anduvo ni se arrastró. Rodaba por el suelo o se desplazaba de espaldas estirándose y contrayéndose. Le gusta estar de pie y he asumido que es demasiado mayor para aprender a andar. Pero hay una inquietud dentro de mí, que me hace seguir intentándolo. Casi siempre cuando está de pie parece que no sabe como adelantar un pie para dar el paso. Actualmente no hace más que dar uno o dos pasos con apoyo.

Mantenerse de pie

TIENE MUCHA IMPORTANCIA PARA QUE ELLA continúe sana mantenerse de pie y andando el máximo tiempo posible, aunque sea algunos ratitos al día. Cuando deja de andar existe la amenaza de numerosos problemas que la empeoren: escoliosis, osteoporosis, alteraciones de la respiración y de la digestión. Mantener el cuerpo de pie es útil para mejorar la hipotonía, permite una respiración más profunda y soportar su propio peso, ayuda a mantener la densidad ósea.

Marcha ayudada

MUCHAS CHICAS PUEDEN ANDAR CON APOYO. Sujetándola parcialmente o usando un andador. Es bueno "practicar" la marcha aunque no sea independiente.

Ud. podrá saber cuándo mejora su independencia a medida que marcha mejor con menos ayuda. Si se la sujeta de ambas manos ella tenderá a apoyarse inclinándose en lugar de ir derecha. Es mejor estabilizarla desde el hombro o sujetarla solo de una mano si es posible.

Andadores

HAY ANDADORES DE VARIOS TIPOS Y TAMAÑOS de acuerdo con las necesidades. Los hay con asiento para "recogerla" cuando quiera sentarse. Otros no tienen asiento pero son capaces de mantenerla a ella derecha sujetándose con las manos. Puede ser difícil que ella mantenga la presa manual mucho tiempo y en este caso hay que inventar cosas para mantener sujetas las manos, como guantes, mitones, bandas elásticas o velcro.

Síndrome de Rett Asociación Española

Problemas motores

Kayla caminaba empujando juguetes pero rechazaba andar sola. Un día le di una escoba y le enseñe a cogerla y anduvo mientras la llevaba. Cuando Kayla se sintió segura levante la escoba del suelo y comenzó a marchar manteniéndola en el aire. Pensé que iba estar cogida a una escoba de por vida, pero a la semana perdió la escoba y siguió caminando.

Alison aprendió a andar a los seis años después de un periodo de fisioterapia intensiva en casa. Convertí un dormitorio en gimnasio para el fisioterapeuta y atornillé una escalera casera que Alison uso para aprender el patrón cruzado. Con sus manos en los escalones le movíamos la mano izquierda, el pie derecho, la mano derecha, el pie izquierdo y así sucesivamente. Mamá le tomaba las manos y yo los pies. Jugamos a eso durante muchos días. Todavía ahora disfruta con ese juego. Lo recuerdo como un tiempo muy largo, pero en algunos meses consiguió andar de una mano. Ahora va por la casa ella sola.

CAMBIOS POSTURALES

LOS CAMBIOS POSTURALES SON ESOS MOVIMIENTOS que nos permiten cambiar de posición tales como girar, como enderezarse para ponerse de pie, etc. El estar sentado o de pie son habilidades que una vez alcanzadas se mantienen. La fuerza muscular de los extensores de las piernas y de la espalda, la rigidez de la columna, la necesidad de soportar el peso de los miembros superiores, la alteración de la orientación espacial y la incapacidad de graduar el movimiento son factores que contribuyen a la perdida de los cambios posturales.

Los cambios posturales son muy importantes para la marcha. Las niñas que conservan la capacidad de marcha tienen la oportunidad de practicar los cambios posturales diariamente. Las chicas incapaces de realizar los cambios posturales por sí mismas, tendrán que ser dirigidas en sus movimientos con ayuda física y verbal.

Esto les ayudará a mantener la movilidad requerida y reducir la ayuda por parte de los cuidadores. Partiendo de la apraxia inicial, el aprendizaje de los cambios posturales es la mayor hazaña respecto a la planificación motora.

Cuando la chica está sentada en el balón terapéutico el fisioterapeuta intenta obtener respuestas de enderezamiento y equilibrio. Durante esta actividad el terapeuta controla la velocidad, dirección, duración y reparto del movimiento para fomentar respuestas activas de flexión y rotación. La actividad debe ser administrada cuidadosamente según el nivel de tolerancia de la niña. Así se desarrolla el nivel de tolerancia, fuerza y movimiento para desarrollar estas posturas.

El fisioterapeuta deberá practicar actividades con cambios posturales dando dirección verbal con asistencia y apoyo físico. Es posible obtener de una niña, que no le gusta estar en prono, que se ponga a cuatros patas si el terapeuta se asegura de proteger su cara, cuando todavía no tiene la capacidad de mantener su peso sobre las manos y en el caso de mantener estereotipias manuales.

Cuando una chica teme caer hacia delante, inclinarla puede ser muy difícil. Cuando el terapeuta la empuja hacia delante, ella se echa hacia atrás. Para aliviar este problema la niña puede estar sentada en una mesa de trabajo que refuerza las reacciones de enderezamiento al estar las caderas en flexión. Ayudaremos a la niña a mantener las caderas flexionadas cuando se levante de la mesa para ponerse derecha. Esto ayuda a reforzar la tolerancia a la inclinación hacia delante que la niña tanto teme por su desorientación espacial. Cuando aumente su tolerancia podrá moverse activamente para enderezarse.

"No lo puedo hacer todo, pero todavía puedo hacer algo. No me negaría a hacer algo si pudiera."

HELLEN KELLER

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

"No rendiros, no perdáis la esperanza, no os canséis"

CHRISTOPHER REEVE

CONTROL MUSCULAR Y COORDINACIÓN

LA CAPACIDAD DE DESARROLLARSE FUERTES, ALTAS y marchar normalmente depende de que el equilibrio muscular, el tono y la coordinación, sean normales. A veces no pensamos en que los músculos son importantes para el desarrollo corporal, pero sí lo son. Y lo más importante de ellos es el control. Este control está determinado por esa sorprendente computadora biológica, que es el Sistema Nervioso. Las niñas SR, pueden desarrollar mal su espalda o los brazos por alteraciones en el control y la coordinación muscular.

DEFORMIDADES

CADA NIÑA CON SR, ES DIFERENTE, Ud. lo sabe por experiencia. Esto quiere decir que el médico no puede predecir con seguridad lo que puede ocurrirle a su niña. Sin embargo, puede darle algunos patrones y ejemplos que pueden ayudarle a tener una idea de lo que puede ocurrir en el futuro.

Como la coordinación de los músculos es anormal, algunos pueden estar hiperactivos y desequilibrar ciertas articulaciones. Donde ocurre con más frecuencia es en el tobillo y en la cadera. En el tobillo la excesiva tensión de los músculos de la pantorrilla, pueden hacer que el pie se ponga de punta, a veces recto, o a veces hacia dentro. Puede que esto no interfiera en el equilibrio ni cause rozaduras ni callos y no hace falta tratarlo. Pero si esto ocurre hay numerosas formas de tratarlo.

La deformidad más común en el SR, afecta a la columna. La escoliosis consiste en la desviación lateral o la rotación de la columna. La cifosis es una desviación hacia delante de la misma, inclinándose o arqueándose. Afectan a más de la mitad de las niñas con SR. Las suaves no suelen causar problemas. Los corsés pueden ayudar a las curvas que evolucionan peor. Pero todavía no hay una seguridad absoluta sobre este tratamiento. De cualquier forma, todas las niñas con SR, deben revisarse la columna anualmente.

MARCHA

LA DEAMBULACIÓN O MARCHA ES UNA HABILIDAD, que requiere un cierto nivel de coordinación. Muchas chicas con SR, no andan, algunas lo consiguen y otras la han perdido. La marcha ayuda a mantener fuertes los huesos, los músculos, el corazón y los pulmones, en forma. Hay que animar a andar a aquellas que tengan la capacidad, pero es virtualmente imposible enseñar la marcha si no hay coordinación. Es una buena idea motivarlas a andar regularmente y más a hacerlo por sí mismas. Está comprobado que las personas que no andan, necesitan ser más controladas en cuanto a evolución de escoliosis, fracturas y luxaciones de cadera.

OSTEOPOROSIS

LA OSTEOPOROSIS ES MUY COMÚN EN EL SR, y debe ser controlada por un endocrinólogo o reumatólogo, a medida que la niña crece. Esta condición deberá ser sospechada principalmente en las niñas que no se tienen en pie por sí mismas o que han tenido fracturas. La densidad ósea disminuye con la medicación anticonvulsiva y el que la niña no ande es un riesgo añadido. El diagnóstico y la evolución de la osteoporosis se realiza con la densitometría, que es un método de radiodiagnóstico que mide la densidad mineral ósea y la determinación en sangre de marcadores bioquímicos óseos (Vitamina D/ßCTX, etc.).

Ortopedia

No es seguro que la administración suplementaria de calcio prevenga la osteoporosis. Si la niña toma suficiente calcio en su dieta, no necesita este suplemento.

Medicamentos de administración oral, como el Alendronato (Fosamax®) de dosis semanal, y el Ibandronato (Bonbiva®) de dosis mensual; se toma en ayunas, con agua del grifo y entre 30 y 60 minutos, sentada, y sin acostar a la niña, ayudan en la mayoría de los casos. Si la osteoporosis es muy severa se usa Pamidronato en infusión intravenosa, administrado entre uno y tres días de estancia en el hospital (según el hospital), y se repite en algunos meses durante años (en la actualidad se usa el ácido Zoledrónico (Aclasta®/Reclast®), gotero de 30 minutos para todo el año y administrado en el hospital de día). Estos medicamentos ayudan a fijar el calcio en los huesos, y pone una nueva capa ósea sobre ellos, que los hace más fuertes. Para compensar el calcio absorbido por los huesos hay que dar Calcio oral y Vitamina D, para mantener el nivel adecuado en sangre. Todo esto debe ser controlado por el reumatólogo/endocrinólogo y con la determinación en sangre, de los marcadores bioquímicos óseos. El tratamiento mejora la densidad ósea aunque no la vuelve normal, pero la frecuencia de fracturas decrece. Este tratamiento no interviene en el desarrollo de la escoliosis, porque esta es secundaria a alteraciones neurológicas y no a la fragilidad ósea.

Nuestra hija ha terminado su séptimo tratamiento con Pamidronato. Hemos visto una gran mejoría y no se ha roto más huesos. Lo recomendaría si fuera preciso.

Nuestra hija no podía estar más que media hora sentada por la osteoporosis, y ahora está comodísima mucho rato. Nos decía usando símbolos pictográficos que necesitaba descansar y permanecer tumbada. Y también cuando le dolía la espalda y las nalgas. Entonces la acostábamos de lado y el dolor desaparecía.

Cristina ha recibido infusiones de Pamidronato cada tres meses durante un año y medio. Lo tolera bien y la densidad de sus huesos ha experimentado una notable mejoría a partir del año.

FRACTURAS

A PESAR DE LA ABSORCIÓN INTESTINAL NORMAL DE CALCIO y de Vitamina D, las chicas con SR, tienen bajo contenido mineral en sus huesos, decreciendo la densidad ósea (osteoporosis). Tienen fracturas ante un mínimo trauma. Los ejercicios con ropa pesada y mantenimiento de la bipedestación, ayudan a que los huesos mantengan tanto densidad como fuerza. Puede fomentarse la administración de calcio. Recordar que la anormal respuesta al dolor puede enmascarar una fractura hasta que hay hinchazón, claudicación o molestia.

Michelle se fracturó la muñeca una vez y me costó una semana averiguar de dónde venía el dolor. Jamás hubiera sabido cual era el problema si no hubiera tenido dolor en el sitio de fractura.

Al hacerle a Lauren una radiografía de la muñeca para saber la edad ósea, tuvimos que volver al pasado. Tenía una fractura de muñeca curada. Como andaba se había caído numerosas veces. Era estoica con el dolor, respirando profundamente y quedándose quieta en las circunstancias en que su hermana lloraba un rato largo. Ni idea de lo que había ocurrido.

Sammi se hizo ayer una TAC que mostró una fractura del tobillo en la línea de crecimiento. De los 5 niveles posibles de fractura por lo menos era el uno. Llevó una férula de marcha durante 8 semanas.

Fuimos para el chequeo anual de Amelia. Los rayos-X mostraron grave pérdida ósea en pies y pelvis. Me sorprendió porque no tenía ni idea.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

TRATAMIENTO DE LOS PROBLEMAS ORTOPÉDICOS

FISIOTERAPIA Y TERAPIA OCUPACIONAL

LOS TERAPEUTAS PUEDEN AYUDAR A LOS PADRES, haciéndoles observar las habilidades de sus hijas, y hacerles comprender las expectativas razonables en el paso de niña a adulta. Pueden ayudar maximizando la independencia y tienen los conocimientos sobre las adaptaciones que pueden necesitar cada persona, su colocación y el uso apropiado. También están formados para controlar la evolución de deformidades y le pueden avisar si están apareciendo contracturas, curvaturas en columna o luxaciones. Son muy importantes para la recuperación después de la cirugía. También es muy importante comprender que cada niña, tiene límites en la mejoría que están relacionados con la situación neurológica subyacente. Como todos los profesionales quieren conseguir el máximo de las niñas; al respecto es muy importante saber lo que es posible y no perder tiempo, y recursos en objetivos inalcanzables a expensas de otros aspectos escolares y familiares. El asumir esto requiere tiempo, relación adecuada e información entre padres, pediatras, ortopedas, neurólogos y terapeutas.

APARATOS

LOS APARATOS EN EL CAMPO DE LA MEDICINA SE SUELEN LLAMAR ortesis. Son dispositivos preventivos. Dan soporte si hay debilidad y previenen deformidades. Estiran o contrarrestan los músculos con actividad anormal. Desgraciadamente no corrigen deformidades, cuando ya están estructuradas y si lo intentáramos producirían dolor y úlceras de presión. Si la deformidad es muy grande no es posible ortetizar.

Algunas partes del cuerpo son más fáciles que otras de ortetizar por razones prácticas. La columna, el tobillo, los pies y las manos son las áreas más fáciles. Los aparatos para la columna, pueden ayudarla a estar sentadas, y pueden prevenir el empeoramiento de las curvas. Algunas curvas empeoran de cualquier forma, así que el uso de aparatos será individualizado y un intento de ver cómo van. Los aparatos de tobillo y pie ayudan a la niña a mantener el apoyo del pie y estar mejor de pie y andando. Cuando una niña lleva aparatos de marcha, sobre todo por primera vez, hay que vigilar la piel para que no se hagan úlceras de presión. Cuando se usa una férula, es para mejorar la función total y para mayor comodidad, no para estar peor. Son los padres los que están en la mejor posición para decir esto y hacer saber al médico, que es lo que va peor.

Utilizamos corsé en la época que Rosemary aceleró el crecimiento. Nunca había andado. Le poníamos el corsé solo por la noche, e intentábamos compensarlo con fisioterapia y tratamiento postural en posición lateral para contrarrestar la curva y mantenerla flexible. ¿Le ayudó? ¿Quién lo sabe?. Por el momento está estable con 38º, pero no podemos insistir mucho con el tratamiento fisioterápico y el postural, por los riesgos de fractura debido a la osteoporosis. Siento, entre otras cosas, que el corsé le limita demasiado el contacto humano.

BOTOX

EL BOTOX O TOXINA BOTULÍNICA, ES UN RELAJANTE MUSCULAR extraído y purificado de una bacteria. Puede relajar un músculo por un periodo de alrededor de tres meses. Se inyecta, insensibilizando antes la piel, de distintas maneras. Se usa en el SR, de muchas formas posibles. Para contrarrestar el desarrollo de una contractura (no en una establecida), retrasar la cirugía en una niña jovencita, ayudar a la rehabilitación, y los estiramientos, o predecir los efectos a largo plazo de la cirugía. No parece prevenir las luxaciones de cadera, corregir las contracturas y deformidades establecidas. No tiene efectos colaterales, pero un 5% de las pacientes pueden presentar dolor temporal, aumento de la debilidad o alergia. Se puede usar más de

Ortopedia

una vez y el efecto dura alrededor de 3 meses. Es una medicación muy cara que en USA necesita la aprobación de las compañías de seguros.

Mi hija Lyndie, de catorce años recibió once inyecciones de Botox en los músculos paravertebrales. Para conseguir este test preoperatorio casi tuvimos una pelea (yendo de aquí para allá con los ECG, los análisis de sangre, el tratamiento físico y remitiendo los resultados al ortopeda), siendo como es la prueba actual para eso. Una vez arregladas las cosas el proceso se realizo en un quirófano bajo anestesia general. Para Lyndie no fue realmente gran cosa. Se emplearon 45 minutos de principio a fin seguidos de otros 45 minutos en recuperación, y después ¡a casa!. Estuvo el resto del día en casa y fue a la escuela el siguiente, sin efectos secundarios, ni dolor. Desgraciadamente el efecto del Botox solo duró 4 meses y medio. Aumentó la flexibilidad de la columna y ayudó, con el corsé, a reducir algo la curva. Lo más importante es que Lyndie parecía haber mejorado tendida de espaldas, al estar más relajada.

Tratamiento quiropráctico

LOS QUIROPRÁCTICOS MANIPULAN LAS VÉRTEBRAS de la columna, los músculos y las articulaciones. Se cree que así mejora el flujo de los impulsos nerviosos al cerebro con lo que el cuerpo gana capacidad de resolver problemas de salud. Algunas técnicas (masaje y terapia física) son similares a las de los fisioterapeutas.

Cirugía ortopédica

LA CIRUGIA ORTOPEDICA TAMBIÉN ESTÁ DIRIGIDA A MEJORAR la función general. Habitualmente la decisión de la indicación quirúrgica requiere la opinión de los padres (que ven a la niña diariamente y en distintos ambientes) tanto como la del terapeuta y la del cirujano.

Las deformidades de tobillo y pie se corrigen, si impiden la marcha y no mejora con ortesis. Los tendones se alargan y los huesos se realinean o remodelan si es necesario. La fusión de hueso se hace cuando no hay otra manera de conseguir la alineación y forma adecuada. Va bien, con un mínimo de complicaciones a la larga.

Las deformidades de la columna se corrigen con éxito, cuando se decide que la deformidad causa dolor o imposibilidad de estar cómoda sentada, interactuando con el ambiente, o si produce deformidad torácica. La columna se corrige con largas varillas que la devuelven a la postura normal, colocan las vértebras en su lugar y permiten la fusión en la posición adecuada. La cirugía puede requerir dos partes: un abordaje anterior que permite liberar la columna y promover la fusión, y otro posterior para colocar las varillas. Esta cirugía necesita entre 5 y 7 días de hospitalización. El riesgo para la médula es afortunadamente un escaso porcentaje. Las chicas con SR, necesitan algunos meses para volver a estar cómodas, recuperar energías y su personalidad. Al final, muchas familias piensan que la cirugía vale la pena si el problema es severo. Ayuda a la decisión hablar con otras familias, médicos y terapeutas antes de tomarla. Lo que es bueno para unas personas puede no serlo para otras.

Los pies

LOS PIES ESTÁN FRÍOS, MORADOS Y SON PEQUEÑOS debido a la inadecuada circulación. Otros problemas de los pies en el SR, derivan del desequilibrio muscular. Lo más común es el pie equino con la punta caída hacia abajo. Se debe a la hiperactividad o aumento del tono del tríceps. Se habla de valgo cuando los talones están juntos y los dedos gordos hacia fuera, formando una V. El varo es cuando la punta de los dedos gordos del pie se juntan formando

Ortopedia

una A y marchan apoyándose en el borde externo de los pies (este es el menos frecuente). Puede haber pronación, marchando con el pie plano con los tobillos hundidos por la parte interna.

Lisa tiene los pies hinchados por su peso y movilidad limitada. Puede andar, pero lentamente y, ciertamente, no como el tipo de ejercicio que haría una quinceañera. Marcha con los pies planos y no hace el movimiento punta-talón que ayuda a la circulación de retorno de sus piernas. Los pies están fríos y no es fácil el retorno de la sangre de sus pies a su corazón y por eso se estancan los fluidos en ellos Para contrarrestarlo Lisa anda bastante durante el día. Jamás se sienta mucho tiempo con los pies colgando y los mantenemos elevados. También le ponemos calcetines fuertes hasta las rodillas para aumentar la presión en pies y tobillos.

Marcha

LAS CHICAS CON SR, CAMINAN SOBRE EL LADO INTERNO DE LOS PIES en lugar de apoyar en plano que es más normal. Se puede deber o no al desequilibrio muscular. En algunos casos esta posición mejora el equilibrio y el apoyo estando de pie. Esto es grave. Cada vez es más difícil calzarlas. En las que no andan las contracturas pueden interferir incluso la posición de pie en el bipedestador.

Ortesis de tobillo (AFOs)

SI LOS MÚSCULOS DEL TALÓN SON HIPERACTIVOS pero no están realmente acortados, puede ayudar al apoyo adecuado del pie una ortesis AFO (Ankle –tobillo–, Foot –pie–, Ortesis) que es un aparato de plástico. A menudo se utilizan aparatos y férulas cortas de pierna, junto al tratamiento fisioterápico, con el objetivo de mantener el rango de movimiento articular, y minimizar la interferencia en la función de los movimientos involuntarios. También previenen las contracturas que se establecen cuando el aumento de tono del músculo lo acorta, limitando el movimiento. Las férulas mantienen a un grupo específico de músculos en la posición deseada lo que permite el uso óptimo de la articulación. Si el Tendón de Aquiles (Tríceps) esta acortado y el pie no se puede poner llano, puede hacerse necesario el uso de yesos progresivos o el alargamiento quirúrgico.

El aparato, es una férula hecha y moldeada a medida en plástico que se coloca dentro del zapato y se extiende por detrás para abrazar la pantorrilla. Reduciendo el tono de los músculos del tobillo, puede reducir el tono de los músculos de las caderas permitiendo a la niña sentarse más estable. El cambio de posición del tobillo le permite permanecer de pie con los pies llanos, lo que mejora estabilidad y soporte y también influye la posición de las rodillas y las caderas estando de pie, pudiendo andar mejor. Los aparatos y las férulas deben de cambiarse a medida que la niña crece.

RETT ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Yesos progresivos

A VECES SE USAN YESOS PROGRESIVOS PARA REDUCIR las contracturas de tobillo. Se colocan en los pies de las niñas, series de yesos cortos de pierna durante varias semanas para mantener el pie en su lugar. Al cambiar el yeso, se estira el músculo progresivamente y el estiramiento constante permite a lo largo del tiempo ampliar el movimiento de la articulación y relajar los tendones.

El primer yeso se pone en posición neutra si es posible (90º) partiendo de la amplitud articular máxima para estirar un mínimo. En los siguientes yesos se va cerrando el ángulo, levantando el pie unos grados cada vez hasta conseguir el objetivo de relajar el tendón. Cada yeso puede estar puesto de 4 días a 2 semanas dependiendo el tiempo de las recomendaciones de su terapeuta, ortésico, podólogo u ortopeda.

Ortopedia

Los yesos seriados cambian la estructura del músculo y del tendón. Si el músculo se somete a un prolongado estiramiento se relaja un poco. Con cada estiramiento desde la nueva posición, puede notar mejoría adicional. También trabaja informando al cerebro de la nueva situación, iniciándose un proceso de retroalimentación, aprendiendo la sensación de mejor apoyo durante la marcha. La esperanza es que después de quitar los yesos la mejoría permanezca de 3 a 6 meses lo que es bastante, para mejorar la marcha y las actividades terapéuticas. Si eso ocurre se puede reiniciar el proceso otra vez para continuar con la mejoría.

El lado positivo de esta técnica es que los yesos son temporales, no es un procedimiento quirúrgico y deja el tendón de Aquiles intacto. Es más prudente y más barato. Otro aspecto es que no curan definitivamente y no se pueden usar en todas las situaciones, especialmente cuando el tendón de Aquiles está muy acortado. Hable con su médico o fisioterapeuta porque puede empeorar la circulación en las piernas y hay que tener cuidado con las ulceras de presión. Para evitarlo lo mejor es aumentar el forro interno del yeso y cambiarlo con frecuencia.

CIRUGÍA

PUEDE SER NECESARIO PRACTICAR CIRUGÍA DEL PIE, cuando las deformidades articulares son severas, o se han desarrollado contracturas. Las técnicas quirúrgicas pueden incrementar el rango de movilidad articular a expensas de relajación, alargamiento o trasferencia de los músculos afectados. Cuanto el talón esta tenso la niña camina de puntillas. El alargamiento del T. de Aquiles, facilita el apoyo plantar, dándole más facilidad en el paso. El tendón alargado también permite la colocación de ortesis. Hay varias formas de hacerlo. La relajación de los isquiotibiales o la trasferencia, rodeando la rodilla, también facilita la mejoría de la marcha.

Hay que hacer una evaluación muy cuidadosa antes de indicar la cirugía porque hay riesgos y beneficios. Mientras que la cirugía mejora la movilidad y evita el dolor por inflamación articular puede haber complicaciones o que la cirugía empeore en lugar de mejorar. Debe discutir los riesgos y beneficios con su pediatra.

Le darán el alta el mismo día o algunos días más tarde, según lo que le hagan. El pie debe estar elevado, por lo menos dos días, para disminuir la hinchazón. Podrá soportar su propio peso, según su tolerancia, al cabo de 1 a 2 semanas. El yeso lo llevará entre 6 y 8 semanas. Deben de recibir cuidados extras para evitar ulceras de presión. Y debe prepararse una férula para evitar recurrencias. El periodo de inmovilización no tiene porque disminuir su capacidad de marcha si se la anima a andar con los yesos en 2 semanas.

CALZADO

A VECES A LOS ORTESICOS LES CUESTA LA INDICACIÓN DEL CALZADO ya que a ellas les aumenta la anchura del pie sin aumentar longitud. Es algo bastante difícil si para empezar el pie es ancho. Demos algunas sugerencias: las ortesis articuladas son las más amplias; si ya las está usando, vea si su hija necesita realmente ese aparato; use zapatos de caña corta, no los altos; es mejor un zapato de lona que las gruesas y sofisticadas botas de deporte; mejor usar velcro que cordones; y como último recurso usar calzado a medida.

LAS CADERAS

A VECES EN LAS CADERAS LOS MÚSCULOS FLEXORES O ADDUCTORES están muy tensos. Y pueden hacer difícil la marcha normal y además impiden que la cadera este en la posición adecuada pudiendo sobrevenir a la larga una dislocación de cadera. Cuando hay tensión muscular debe ser vigilada por el médico para que no se desarrolle luxación.

Ortopedia

La luxación de cadera puede ser dolorosa si no se trata a tiempo, incluso en las personas que no andan. Así pues, debe ser tratada en cuanto se descubra indicando cirugía que será menor cuanto más pronto se sepa. Las técnicas son alargamientos musculares y reconstrucción de la articulación. En estadios posteriores puede ser preciso cortar y remodelar los huesos deformados. En la mayoría de los casos debe permanecer enyesada 6 semanas.

INESTABILIDAD DE CADERAS

LA ARTICULACION DE LA CADERA ES LA DE UNA BOLA EN UNA CAVIDAD. Debe estar perfectamente alineada durante toda una vida sin artritis. En algunas chicas y mujeres, la tensión anormal de los músculos y el crecimiento hace que la bola sea gradualmente empujada fuera de la cavidad. Si es parcial hablamos de subluxación y si es total de luxación, lo que pude causar dolor a lo largo de la vida. Puede haber luxación por el persistente incremento de la tensión de los adductores de cadera (Movimiento de los muslos hacia la línea media), sobre todo en las niñas que no andan. A veces puede ayudar, el relajar los adductores con la sección del nervio de ese músculo.

Cuando Rene estaba sentada, se inclinaba a la izquierda. Cuando vestía con pesos, no bajaba el pie derecho. Si la querías poner recta, se resistía y parecía muy incómoda. Cuando al darle vueltas, le empujabas la cadera, aumentaba la espasticidad, y se sentía aliviada cuando se apoyaba sobre el lado opuesto.

PROFILAXIS

PODEMOS AYUDAR POSICIONANDO ADECUADAMENTE EN LA SILLA O EN LA CAMA cuando los adductores de cadera están tensos. Los estiramientos, las férulas e incluso los alargamientos pueden ayudar a mantener la capacidad de separar y extender, pero no está comprobado. Para cualquier decisión la clave es la atención y la detección precoz.

TRATAMIENTO

LA SUBLUXACIÓN PRECOZ PUEDE TRATARSE con alargamiento muscular aplicando técnicas relativamente sencillas. La alineación quirúrgica del hueso u osteotomía pueden ser necesarias más tarde.

LA ESPALDA

CIFOSIS

LA CIFOSIS ES UNA CURVA ESPINAL QUE SE VE LATERALMENTE, a veces llamada "joroba". Un grado menor de 45º de cifosis es normal que está más o menos presente en la estructura normal de todo el mundo. Aunque la cifosis se ve a menudo en las niñas con SR, no suele aumentar hasta grados peligrosos. Médicamente la cifosis es menos importante que la escoliosis. No molesta a los pulmones pero puede causar bastante incomodidad y dañar la socialización ya que a ella le impide enderezar la cabeza y mirar alrededor.

TRATAMIENTO

LA CIFOSIS, SE TRATA CON APARATOS similares a los que se usan para la escoliosis. Se pueden indicar cuando la curva es mayor de 50-70º durante el desarrollo de la niña. Aunque no es común en las niñas con SR, puede haberlas de 80º-90º que requieren cirugía, por la incomodidad que producen.

Ortopedia

Los ejercicios no pueden prevenir la cifosis ni la escoliosis. Sin embargo hay que hacer ejercicios cuando se lleva aparato para impedir las contracturas de cadera, rodilla y tobillo. Los estiramientos pueden ir bien; deben de hacerse despacio durante 30 a 60 segundos cada estiramiento sin esfuerzos bruscos.

Un estudio que controla las estrategias de intervención sobre 100 niñas con SR, concluye que aunque la fisioterapia parece más efectiva que los aparatos, ningunos de los métodos no invasivos incluyendo fisioterapia, aparatos, yesos o combinados de ellos pueden detener el curso progresivo de la escoliosis. La fisioterapia puede ayudar a mantener la flexibilidad de la curva, para obtener mayor corrección con menos riesgo de lesión medular.

La intervención quirúrgica parece ser el sistema más efectivo de reducir y detener el desarrollo de la curva. Es posible que los aparatos sean menos efectivos porque con el largo uso se pierde tono y equilibrio. Por ello vale la pena combinar un programa de fisioterapia agresivo con el uso de aparato durante periodos de inactividad.

Este estudio también revela que las niñas que tienen más independencia motora, tienen menos incidencia en cuanto a escoliosis y en cuanto a intervenciones. Mientras que parece que ningún proceso no invasivo interviene en definitiva en el curso de la escoliosis, la clara relación con las habilidades motoras, indican un programa de fisioterapia iniciado en la primera infancia con el objetivo de alcanzar y mantener las habilidades motoras gruesas.

ESCOLIOSIS

LA ESCOLIOSIS ES MUY FRECUENTE EN EL SR. En tres amplios estudios 34 niñas con SR tienen escoliosis, aunque algunas curvas son pequeñas. El porqué ocurre esto es un misterio que esperemos que sea mejor comprendido con la investigación. La escoliosis aparece cuando una vértebra vecina a un tramo recto gira, y con ella las siguientes como una escalera de caracol. En las radiografías se ve como dos lados curvos paralelos.

La parte ósea de la columna es más flexible que rígida. En la columna hay docenas de pequeños músculos cortos en ambos lados que tienen que estar coordinados para mantener la columna recta. En general la escoliosis puede originarse por la alteración del tono y del equilibrio. Los músculos tiran diferente de un lado de la columna que de otro inclinándola y esto, probablemente es secundario a la alteración de las ordenes cerebrales incoordinadas. La causa de la escoliosis en el SR, puede ser la diferencia de tensión entre los dos lados.

DIAGNOSTICANDO LA CURVA

LAS CURVAS COMIENZAN A DETECTARSE entre los 9 y los 12 años. Algunas niñas desarrollan la curva más temprano, aunque a esa edad no empeoran rápidamente. En esa época deben controlarse todas las niñas SR clínicamente sin que, a menudo, sea necesario realizar RX.

Antes de diagnosticar la escoliosis, debemos estudiar la espalda. La niña capaz de estar de pie, se estudia cuando esta inclinada hacia delante. Si no, la estudiaremos sentada mirando desde arriba hacia abajo. Normalmente las costillas y los músculos de cada lado deben tener la misma forma. Si sobresale un lado hay que pedirle una radiografía.

Cuando Nichole está sentada se inclina a la izquierda. Al vestirla a la izquierda y hacia delante. En el asiento del coche con el cinturón bien puesto el cuerpo siempre está tocando el lado izquierdo del asiento. Una pierna parece más grande y musculada que la otra. De pie una pierna parece más corta que la otra pero medidas son iguales.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

Rayos X

SE DEBEN HACER RADIOGRAFIAS cuando el examen clínico es, como se ha dicho, anormal. Si se encuentra una curva, el seguimiento radiográfico debe ser anual. En las curvas progresivas y durante la fase de crecimiento, deben hacerse cada 6 meses.

Controles de progresión de la curva

PROGRESIÓN SIGNIFICA INCREMENTO DE LA CURVATURA y es muy variable. En unas niñas el incremento es rápido y en otras no. Por eso no se tratan las curvas menores al principio. Sin embargo el mayor incremento de las curvas ocurre con el desarrollo brusco de la adolescencia.

Consecuencias de la escoliosis

LA ESCOLIOSIS PUEDE PRODUCIR UNA ALTERACIÓN del equilibrio estando sentada, lo cual lleva a problemas prácticos con el asiento. También puede causar compresión de los pulmones por la rotación del tórax, sobre todo en curvas de más de 70º. Es muy importante prevenir esta situación.

Prevención y tratamiento

DESGRACIADAMENTE NO SABEMOS cómo prevenir la escoliosis, pero puede ser tratada una vez se inicia. Se utilizan corsés en las niñas que están creciendo con curvas pequeñas. En las curvas amplias en niñas mayores de 10 años, se hace necesaria la cirugía. Los fisioterapeutas, cirujanos ortopedas y quiroprácticos no se ponen de acuerdo sobre cómo tratar la escoliosis, estamos ante un asunto confuso. La respuesta al tratamiento varía con cada niña. Algunas niñas tienen signos precoces de escoliosis a pesar de recibir tratamientos agresivos, mientras que otras tienen signos mínimos de escoliosis en la adolescencia sin recibir tratamiento intensivo.

Hemos usado con Jen, el Sistema de Estimulación Eléctrica Neuromuscular (NMES). Su ortopeda sugirió que se podía usar con fisioterapia y los músculos de la espalda de Jen parecen relajarse.

Los corsés se usan cuando la curva esta alrededor de 20º-25º y la niña está creciendo todavía. No son efectivos si la curva está por encima de los 25º. El corsé se moldea, se construye en plástico forrado, diseñado como "un chaleco" que aplica presión suave en las áreas adecuadas para estirar la columna. Se pone debajo de la ropa y no duele, aunque puede producir ulceras de presión si la niña engorda o crece dentro de el. El corsé suele llevarse entre 18 y 23 horas al día según ordenes del médico. Deben de revisarse y cambiarlos, si es necesario, para que no interfieran con la movilidad y además cumplan con su función. Solicite los arreglos necesarios si aparecen problemas con su adaptación.

Necesita vestir ropa sin costuras debajo del corsé para evitar arrugas que puedan irritar. Puede que se suministren con el corsé. Si no se pueden comprar por catalogo o en las farmacias que suministran a los hospitales.

El objetivo del uso del corsé es enlentecer el aumento de la curva, no siendo permanente el enderezamiento. En muchos casos, la curva sigue creciendo, pero esperamos que a un ritmo más lento. Así la niña puede llegar al final del crecimiento, con una curva aceptable (menos de 40º-50º). Habitualmente se pospone la cirugía, si es posible, hasta cerca del final del crecimiento. En algunos casos, los corsés no actúan y la curva se hace demasiado grande, razón por la que debe ser considerada la cirugía.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

El gran argumento a favor de los corsés es el ganar tiempo. Por otro lado, durante un tiempo se restringe el movimiento y con ellos los estiramientos que impulsan el crecimiento óseo que se requiere para desarrollarlos y mantener su integridad. Cuando Crystal fue intervenida, su cirujano verificó que era reconfortante y tranquilizador hacer cirugía en una chica que no había llevado corsé. Sus huesos estaban en muy buenas condiciones y resistían el estiramiento de las varillas.

La curva de Kelsey pasó de 20º a 30º en un año y le pusimos corsé. No era difícil para nosotros pero solo lo llevó 6 meses porque la curva siguió creciendo y pasó de 30 a 43º. Decidimos operarla.

Las niñas SR, pueden con todo y a la larga demuestran una especie de resistencia. Pueden hacer falta reajustes pero se adaptan muy bien. Recuerdo que Jenn pasó miedo cuando le quitamos el corsé. Las niñas se adaptan bien ¡Y qué infierno de preocupaciones de los abuelos por esto!

Cirugía de la escoliosis

LA CIRUGÍA DE LA ESCOLIOSIS PUEDE ENDEREZARLA y disminuir las dificultades para estar sentada. Le permite usar la mano que antes necesitaba para apoyarse y previene la compresión de los pulmones en las curvas más severas. Si va en silla de ruedas habrá que reajustarla antes de dejar el hospital... ¡porque habrá crecido!

La curva de Lyndie llegaba a los 60º y era bastante flexible (una C enorme a la derecha de la región dorso-lumbar). Se le insertaron dos varillas de titanio y le fue bien. Se la intervino el miércoles por la mañana y fue dada de alta el lunes siguiente, 5 días más tarde. Estamos muy contentos con la corrección quirúrgica de la curva. Es una niña nueva desde que no tiene dolor de espalda y anda y se siente mejor que en años.

La curvatura espinal de Jodi aumentó hasta 45º e interfería su respiración, la capacidad de toser y el sistema digestivo. Se hizo cirugía espinal con éxito. En la visita siguiente comprobamos que era 2 pulgadas más alta y había aumentado 6 libras. La curva se redujo a 17º.

Laura sorprendió a todos con la facilidad con que pasó la cirugía y la recuperación. Toleró el dolor con el mínimo de medicinas y sus signos vitales permanecieron estables. El doctor nos sorprendió dándole de alta 4 días después de la operación. Fue dada de alta al sexto, porque mi marido y yo no estábamos seguros de cómo cuidarla.

A los 13 años, Ashley tenía dos curvas, lumbar y torácica mayores de 50º que comprimían sus órganos. Antes de entonces no había tenido infecciones respiratorias. Sentarla era un problema. Decidimos operarla. La recuperación fue lenta pero buena. Era sorprendente la diferencia. Se sentaba recta y disminuyeron las infecciones respiratorias. Esa decisión fue lo mejor para ella. El mejor consejo que puedo dar a los padres, es que hagan fisioterapia antes de la cirugía para continuar y facilitar la recuperación después y mantener los intestinos en movimiento. No dejar que aparezca un estreñimiento secundario y aparezca el dolor. Tuvimos un gran éxito.

Pros y contras de la cirugía

El inconveniente de la cirugía, es la pérdida de la capacidad de rotar la columna, lo que no le permite cambiar de posición en la cama tan fácilmente como antes de la operación. A pesar de andar necesita girarse en la cama. Por otro lado está mejor de salud, sin ningún momento malo en su vida, no hay neumonías y el corazón y los pulmones no están presionados. Prefiere ir andando de una mano pero si quiere algo, como sentarse en su silla, va a buscarla sola.

Ortopedia

La cirugía de la escoliosis es muy seria, pero para prevenir la compresión de los pulmones y el corazón es mejor recomendarla cuando el paciente está todavía fuerte. Yo le tenía miedo y espero que Heather jamás tenga que pasar por algo parecido otra vez, pero me alegré de hacérsela. Fue un completo éxito con una corrección de 12º. Heather gano peso y comenzó a menstruar, lo que es bastante común después de la operación. Para ella fue una buena cosa.

QUE HAY QUE PREGUNTAR AL CIRUJANO

DECIDIRSE A HACER LA INTERVENCIÓN ES PROBABLEMENTE una difícil decisión. Cuanto más sepa sobre lo que puede ocurrir, mas preparado y más cómodo estará con lo que ha decidido. Pregunte que técnica quirúrgica va a hacerse y como se hace. Pregunte todo lo que tenga que ver con los cuidados postoperatorios (el tiempo que ha de estar en la cama, cuando y si debe hacerse un corsé después, y cuando podrá sostenerse por sí misma). Solicite información sobre técnicas de alimentación, como limpiarla o bañarla después de la operación. Si el cirujano no está familiarizado con el SR, facilítele información y bibliografía. Hable con otros padres que hayan pasado por esto. Probablemente lo mejor es que esté con ella en el hospital por su seguridad y comodidad ya que será la mejor intérprete de sus mensajes no verbales. Asegúrese del plan para el periodo postoperatorio de vuelta a casa y de verificar su propio nivel de energía. Vea si le pueden ayudar a moverla, bañarla o en los cuidados generales.

LA TÉCNICA QUIRÚRGICA

LA COLUMNA SE ENDERZA USANDO VARILLAS DE ACERO INOXIDABLE o de titanio. Se coloca un injerto óseo en toda el área con el objeto de facilitar la fusión para que no haya posteriores curvaturas. Las varillas se van cubriendo de hueso y pueden dejarse en el cuerpo para siempre. No causan problemas a no ser que la paciente sea muy delgada.

CORRECCIÓN DE LA CURVA

LA CORRECCIÓN VARIA CON EL TAMAÑO DE LA CURVA, edad y rigidez de la columna. Normalmente se puede conseguir una corrección de entre un 40 a un 60%. Cualquier ángulo dentro de estos parámetros es aceptable ya que permite sentarse equilibradamente. El objetivo es prevenir el empeoramiento. El enderezamiento de la columna entraña el riesgo de estiramiento de la medula. Por ello el cirujano no siempre corrige la curva totalmente. El cirujano solo necesita hacer lo suficiente para enderezar la espalda y equilibrarla desde una perspectiva externa.

ANESTESIA

LA ANESTESIA NO ES UN PROBLEMA porque las convulsiones pueden ser controladas bajo anestesia. Sin embargo el periodo después de la intervención puede ser problemático y por eso las convulsiones deben estar bien controladas antes de la intervención, verificando los niveles en sangre de los anticonvulsivos antes de la operación. Además, inmediatamente después de la intervención se pueden dar las medicinas apropiadas. También es importante que esté bien nutrida.

RECUPERACIÓN EN EL POSTOPERATORIO

EL PRIMER DIA DESPUES DE LA OPERACIÓN ESTARÁ SONNOLIENTA, y no se sentirá mejor hasta el tercer o cuarto día cuando comience a comer. Puede ser necesaria una trasfusión de sangre ya sea de ella misma por predonación o de un familiar si lo desea. En el hospital estará, normalmente, de 6 a 10 días.

Las complicaciones potenciales pueden ser: infecciones (1-2% de riesgo) que se desarrollan en las 2 primeras semanas y requieren limpieza del foco infeccioso; desplazamiento de las vari-

Ortopedia

llas (5%) que necesita reintervención y reposición; la lesión nerviosa es el riesgo más serio pero es el menos frecuente (1 por 500), comienza por debilidad de una o ambas piernas y puede recuperarse total o parcialmente; la seudoartrosis o fracaso de la fusión del hueso ocurre en un 1% de los casos y puede requerir injerto óseo.

Le pusimos a Angie un corsé postquirúrgico y cuidadosamente llevamos sus piernas al borde de la cama. Tres enfermeras, un terapeuta, mi mejor amigo y un sacerdote de nuestra iglesia también estaban. El personal médico nos había dicho que estaría mareada y no podría andar. Angie me agarro las manos, se puso de pie y salió de la habitación del hospital (de mi mano) directa al vestíbulo. ¡Que calor hacia fuera!. Pensamos que estábamos viendo un milagro.

El soportar su propio peso depende de la calidad de sus huesos y de la capacidad de soporte de las varillas. Normalmente se les permite poner de pie de los 4 a los 6 días. En algunos casos puede necesitar la ayuda de un corsé o un yeso para ponerla de pie. Lo normal es que recupere sus fuerzas entre 6 y 8 semanas. Lo mejor es no permitir actividades excesivas o giros forzados hasta los 6 meses.

PREPARÁNDOSE PARA LA CIRUGÍA

LOS HOSPITALES SUELEN TENER UN MANUAL PARA PADRES. Es una buena idea solicitarlo antes de la admisión para orientarse en las rutinas y normas del hospital.

Asegúrese visitando el piso y habitación donde su hija pasará la próxima semana. Lleve "el boletín de abordo" y otras cosas para decorar la habitación y hacerla más alegre para ella. Compruebe si Ud. o cualquier otro puede quedarse con su hija.

Es una buena idea hablar con alguna familia que haya sido operada antes, preferiblemente la de una niña en circunstancias similares a la suya.

Sugerimos algunas cosas que Ud. puede hacer antes de la cirugía:

- Asegúrese de decir claramente en la escuela la fecha de la operación. Mándela por correo certificado. Su hija tiene derecho a los servicios escolares del hospital durante el periodo de recuperación en casa. En el hospital, el trabajador social, puede enviar a la escuela una carta solicitando escolarización en casa de 4 a 6 semanas.
- Prepare a su hija lo mejor posible. Léale el manual del hospital. Asegúrele que va a hacer eso por ella, porque si no lo hace tendrá "ayes" (o cualquier término que use) para siempre.
- Si su hija tiene instrucciones especiales respecto a la alimentación o se alimenta por sonda, obtenga las instrucciones del médico responsable por escrito previamente.
- Contacte con Servicios Sociales del hospital para reducir las tasas de aparcamiento y le ayude con las comidas de Ud. o de los acompañantes.
- Provéase de comidas instantáneas que se puedan calentar en microondas y snacks.
- Acuerde una ayuda para su descanso después de la operación. Lo necesitará.
- Hable con el anestesista antes y facilítele información sobre los patrones irregulares respiratorios y los niveles de saturación de oxígeno de las chicas con SR. El anestesista puede consultar con centros de SR, para mejor comprender las alteraciones antes de comenzar con la cirugía.
- Si la operación es por la mañana vaya el día anterior al hospital antes de ingresar, a "preparar el terreno". Prevea emplear toda la mañana y la tarde en el hospital y lleve pañales, comida, cintas de música, libros, etc.. Si la operación es por la tarde ingresará por la mañana. De cualquier forma telefonee al hospital y ellos le dirán cuando y también le informaran sobre cuándo debe dejar de comer y beber la niña antes de la operación. Acuérdese de preguntarles cuando le debe Ud. dar la medicación.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

- Su hija no debe de comer ni beber desde la medianoche antes de la operación. Si la operación es por la tarde puede darle líquidos claros hasta 4 horas antes.
- Cuando llegue al hospital para la preparación acordada, debe dirigirse a las oficinas de admisión. El personal del hospital tiene que estar seguro de que la información recogida en el ordenador es correcta. Lleve con su hija el calendario vacunal, la lista de medicamentos y la tarjeta del seguro. No olvide el nombre y el número de teléfono de su pediatra.
- Luego irá al departamento de cirugía. Le tomaran las constantes vitales para incluirlas en la historia. Pueden necesitar una muestra de orina (y puede necesitar sonda). Solicite hablar con el anestesista asignado a su caso.
- Después irá al departamento de hematología donde el técnico de laboratorio le sacará sangre para que la sangre de las trasfusiones coincida con su grupo. Si va a usar sangre de algún familiar para la operación, la donación debe hacerse una semana antes.
- Si la operación es el mismo día volverá al departamento de cirugía o a la sala de espera de quirófano. Si es al día siguiente, ¡váyase a casa!

COSAS QUE LLEVAR AL HOSPITAL

Para su hija

NO INFRAVALORE LA PRESIÓN que su hija va a experimentar. Intente hacerle la habitación lo más familiar posible. Recuerde llevarse estas cosas:

- Auriculares, aparato y cintas de música, juegos de DVD portátiles.
- Cintas de audio y videos favoritos.
- Libros favoritos.
- Cepillo de dientes.
- AFO's para andar (ortésis).
- Sistemas de comunicación aumentativa.
- Chinchetas para el boletín de abordo.
- Algo para decorar la habitación como espumillón con estrellas.
- Traiga ropa de casa que pueda llevar encima del corsé o aparato (si lo precisa). Si lleva gastróstomia (Botón-G), haga cortar en el yeso un área para que pueda acceder a él.
- Prolongadores, esenciales para DVD, Nintendo, VCR, Play Statión.

Para los padres

- La espera será muy fatigosa para Ud. también. A veces sentarse y esperar es más cansado que hacer ejercicio. Lleve algunas cosas para su comodidad tales como:
- Botella de agua.
- Libreta de notas y bolígrafo.
- Números de teléfonos de los amigos.
- Número de teléfono de la Asociación del S. de Rett (96 374 03 33).
- Móvil y cargador (los móviles no están permitidos en el hospital más que en ciertas áreas).
- Espejo.
- Kleenex.
- Cosas de picar (puede que no pueda salir para las comida en algunos días)
- Taza y bolsitas de té o café soluble (las enfermeras le proporcionaran el agua caliente).
- Folletos del Síndrome de Rett.
- Ordenador portátil.
- Material de lectura.

Síndrome de Rett ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

Para el personal del Hospital

Lleve toda la información que pueda y folletos al hospital antes y después de la cirugía, así todo el personal se implicará comprendiendo las circunstancias de su hija. Ellos se lo agradecerán.

LA EXPERIENCIA QUIRÚRGICA

El día de la operación

EL PERSONAL DEL HOSPITAL le dirá cuando tiene que llegar el día de la operación. Si su hija lleva el pelo largo hágale una trenza porque el pelo se verá poco aseado, extendido por la cama.

Lo primero que tiene que hacer es ir a la Admisión del Hospital. Le mandarán a Cirugía. Aquí, después de escuchar sus preguntas y comprobar sus constantes vitales, le pedirán que la vista con la ropa del hospital, y que espere en el vestíbulo del quirófano. Si es el momento de la cirugía es una buena idea. Si hay para un par de horas estará dando vueltas. Le pueden dar un localizador y Ud. les da el número de su móvil.

Cuando sea el momento de la intervención le acompañaran al prequirófano. Entrará en una cabina con una cama y una televisión. Puede que una enfermera le dé a su hija una medicina oral para relajarla y estará con ella hasta que la pasen al quirófano. Puede que esté relajada pero no dormida. Puede solicitar al personal que esperen hasta que Ud. este conforme con el estado prequirúrgico. Mientras Ud. espera que la niña se duerma el doctor, normalmente, saldrá a visitarla y contestar sus preguntas. El anestesista le explicará su parte en la operación. Puede que también halla una enfermera de quirófano.

Después de llevarse a su hija a quirófano deberá quedarse en la sala de espera. Hay un teléfono, donde puede llamar para saber cómo está yendo la operación. Cuando acabe saldrá el cirujano y le contará, como ha ido todo. Puede ir a cuidados intensivos a ver a su hija. Allí hay una enfermera asignada a cada dos pacientes. Puede irse a casa mientras requiere cuidados específicos o esperar fuera todo el tiempo.

El día después de la intervención: Día uno

El día de la intervención se conoce como el día cero. El primer día después es el día uno, y así sucesivamente.

Cuando la niña está estable la trasladaran a una habitación de la sala de traumatología. Puede que le asignen una enfermera y una auxiliar. Asegúrese de estar provista de todas las cosas de la lista enumeradas al principio porque no tiene Ud. idea de la gente que vendrá a preguntarle cosas y su hija o es muy joven o no puede hablar. Recuerde que forma parte del equipo que cuida de su hija. De hecho es Ud. ahora quien lleva el caso de su hija.

El primer día estará grogui, tendrá dolor de garganta por la cánula respiratoria que ha llevado durante la operación y tendrá la cara hinchada porque toda la operación ha estado boca abajo. El control de enfermeras tiene toda clase de cosas y una de ellas es una esponja en un bastón, que es una gran ayuda para humedecer su boca y que ella chupe. No tener prisa en darle comida, aunque sea líquida. La anestesia puede causar nauseas.

Hay también envases de Vaselina para los labios. Puede llevar un catéter para drenar la herida. Y además el gotero intravenoso, el monitor del pulso, y muchas líneas que Ud. querrá vigilar. Si tiene una enfermera o auxiliar realmente atenta le tomaran cada cierto tiempo las constantes vitales. En algún momento en mitad de la noche el fisioterapeuta de respiratorio vendrá a enseñarle.

Ortopedia

A los médicos les gusta hacer la visita por la mañana entre las 6 y las 7. Vendrá el cirujano o el residente que le ayudó en la intervención. También vendrá el anestesista. Puede ver a alguien del equipo de la clínica del dolor. Es ahora cuando le vendrá muy bien la lista para anotar todo lo que Ud. le quiere decir a los especialistas y lo que ellos le dicen.

Su hija dormirá la mayor parte del día. Para evitar las úlceras de decúbito las enfermeras o auxiliares le cambiaran de posición cada dos horas y también le enseñaran como hacerlo.

La primera noche es surrealista con la gente yendo y viniendo, los pitidos de las máquinas, los niños llorando y Ud. preocupada por su hija. Las pastillas para dormir ayudan mucho.

Día dos

Su hija también dormirá la mayor parte de este día. Es básicamente una repetición del día uno, pero puede que venga le fisioterapeuta que le enseñara como debe manejar y hacer las transferencias con su hija después de la intervención. Vendrán todos y todos están muy ocupados pero ninguno de ellos dejará de ayudarle hasta que este cómoda con el cuidado de su hija.

Detengámonos en algunos aspectos. Si las máquinas pitan llame a la enfermera. Si hay que cambiar el pañal o necesita medicación para aliviar el dolor llame a control. Están muy ocupadas pero alguien vendrá.

Quitarán la sonda probablemente al segundo o tercer día. Entonces debe ponerle doble pañal para no moverla tan a menudo. Póngale un pañal pequeño dentro, y uno grande fuera, usado como revestimiento. Procure que el pañal quede en la espalda sujeto por debajo de la incisión para evitar riesgos de infección.

Día tres y sucesivos hasta el alta

Los días se confunden pero Ud. debe seguir con el sistema de tomar nota de todo: personal, medicinas, etc. Su hija estará probablemente en el hospital alrededor de una semana.

No se olvide de que ella puede entender lo que Ud. dice. Tenga cuidado en lo que dice delante de ella.

Día de alta

¡Por fin ha llegado el día del alta! ¡Ud. está angustiada al volver al entorno familiar donde es realmente responsable! ¡Su hija también! No subestime la incomodidad que para ella ha significado estar en el hospital dolorida después de la operación.

No tenga prisa. Asegúrese de preguntar todo lo que necesita. Averigüe cuando puede bañarse, levantarse, estar de pie, andar como hacer transferencias o transportarla. Pregunte por la medicación, por cuanto tiempo debe tomarla para pedirla en la farmacia del hospital. Pegunte al médico por la medicación prevista para su casa. Hay que perder tiempo en la farmacia del hospital que siempre está muy ocupada. Pero pronto estará en casa.

Asegúrese del equipo que necesita: silla de baño, cama articulada, silla de ruedas reclinable (el fisioterapeuta le indicará como usarla). No se olvide de los servicios que necesita cuando esté en casa: la prescripción por parte del cirujano para el fisioterapeuta incluyendo lo que hay que hacer, el plan de tratamiento con la indicación del tiempo de progresivo apoyo y si es posible, una enfermera que vaya dos o tres veces a casa a ver la herida.

Continúe en casa con la pauta de medicación que llevaba en el hospital. Vaya a la oficina del hospital y solicite que le manden a su pediatra un informe de la intervención. Es una buena idea.

Le darán instrucciones al alta que le serán necesarias. Léalas antes de irse del Hospital. Haga preguntas.

El Fisioterapeuta puede ayudarla a llevar a la niña al coche y de paso mostrarle como hacer las transferencias.

síndrome de Arnold Chiari ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Ortopedia

Postquirúrgico

Volverán a casa con las medicinas. Asegúrese de dárselas como le han dicho. Verifique los efectos colaterales en los folletos adjuntos. Pregunte al médico cuanto puede durar el dolor ¿2 o 3 semanas? Esto es especialmente necesario cuando su hija no habla y no puede comunicar donde le duele.

Estar atento a las complicaciones que puede desarrollar: hierro bajo o anemia por no comer, estreñimiento, molestias de estómago incluyendo vómitos por los antibióticos, reacciones raras a las drogas y también al retirar las medicinas para el dolor. La clínica del dolor de hospital esta preparada siempre para cualquier pregunta, no dude en hacérsela incluso después de haber vuelto a casa.

Mantenga la herida limpia y seca, aunque tenga que taparla totalmente (pregunte a la enfermera)..

"No todas las cosas a las que nos enfrentamos pueden cambiarse. Pero nada puede cambiarse si no le hacemos frente."

JAMES A. BALDWIN

Síndrome de Ehlers-Danlos ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

Se puede consultar por Internet: Sobre cualquier tema tratado y en español.

MedlinePlus®
Información de salud para usted

Un servicio de la Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. Institutos Nacionales de la Salud

España:

Hospital San Juan de Dios (Barcelona): Dra. Mercedes Pineda, Dra. Ana Roche.
Hospital Universitario La Fe (Valencia): Dr. D. Vicente García Aymerich.
Hospital Universitario Dr. Peset (Valencia): Servicio Farmacia, Dra. Mónica Climente Martí, Dra. Ana C. Ramos García.

Como padres y familiares de niñas Rett, queremos manifestar nuestro más profundo agradecimiento, a los autores, colaboradores y patrocinadores de esta sección:

USA:

Alan Percy, M.D., Dawna Armstrong, M.D., Richard Altschuler, Ph.D., Lisa Forman, Ph.D., Carolyn Schanen, M.D., John Cristodoulou, FRACP, Ph.D, ARCPA, John Bodensteiner, M.D, Tina Iyama-Kurtyz, M.D.

España:

Hospital San Juan de Dios (Barcelona): Dra. Mercedes Pineda, Dra. Ana Roche, Dra. J. Armstrong, Hospital Universitario Dr. Peset (Valencia): Dr. J. I. Mendoza, Dra. R. M. Murria, Dra. S. Mayo, Dr. I. Canós, D.ª María González Albuxech.

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

Síndrome de RETT
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA

C/ Sollana, 28 bajo
46013-Valencia
Telf./Fax 96 374 03 33

www.rett.es
e-mail: info@rett.es