



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 424/2030 - MI PRINCESA RETT

C. Perea Alfaro<sup>1</sup> y L. Acosta Urbano<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Adoratrices. Huelva.<sup>2</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Isla Chica. Huelva.

### Resumen

**Descripción del caso:** Lactante de 3 meses de edad que acude a la consulta traída por sus padres por retraso madurativo con respecto a su hermana gemela. AP de retraso crecimiento intrauterino con microcefalia e hipotonía. Al nacimiento: Peso 1.565 g, p5; PC 30,5 cm p5. Cuando la evaluamos, fija la mirada, presenta sonrisa facial, no sostén cefálico. PC 39 cm; p25. Citamos para revisiones periódicas: 9 meses: No presenta sedestación estable PC 42 cm; p3. 11 meses: Presenta sedestación estable. Empieza a imitar gestos, aunque notan retraso con respecto a su hermana. PC 44 cm p25. A la bipedestación, mal control axial. JC: Síntomas prodrómicos de trastorno del espectro autista. Iniciamos citicolina 1 ml/12h. 16 meses: Movimientos rítmicos de acunamiento; falta de atención al entorno, sin interactuar con el mismo. Escaso contacto visual, no atiende a su nombre. No protodeclarativos, lenguaje limitado a bisílabos, no referenciales con jegafasia. No gatea, se pone en bipedestación con ayuda y apoyo. PC 44,3 p3. 22 meses: Comienza con estereotipias de “lavado de manos”.

**Exploración y pruebas complementarias:** Electroencefalograma a los 4 meses: normal. Estudio genético (solicitado a los 22 meses), estudio de exoma para TEA, nuevo EEG, y polisomnografía de sueño diurno. Normal. Estudio de exoma (solicitado a los 2 años y medio) Positivo para gen ANKRD y MCP2 relacionado con síndrome de Rett.

**Orientación diagnóstica:** Síndrome de Rett atípico.

**Diagnóstico diferencial:** Trastornos del espectro autista. Trastornos generalizados del desarrollo. Trastornos desintegrativo infantil. Trastorno de Asperger.

**Comentario final:** El síndrome de Rett es causa frecuente de RM en niñas. En la mayoría de las pacientes, es causado por mutaciones en el gen MECP2, ligado al cromosoma X. El cuadro clínico se presenta una fase inicial entre los 5 y 17 meses con detención en el desarrollo psíquico y pérdida de interés por el juego. La segunda fase hasta los 4 años se produce un síndrome regresivo evidente hasta llegar a la deficiencia mental grave, con estereotipias y ataxia. La tercera fase es de tipo estacionario.

### Bibliografía

- Shultz R, et al. Rett syndrome: Genetics, clinical features, and diagnosis. UpToDate; 2019. Disponible en: <https://www.uptodate.com>

**Palabras clave:** Síndrome de Rett.