



CÁMARA DE DIPUTADOS
DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

28 OCT 2021

11:19
45549

LA CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA

DECLARA:

De su beneplácito e interés la conmemoración del "Mes Internacional de la Concientización del Síndrome de Rett" que se celebra el mes de octubre de cada año.

CESIRA ARCANDO
DIPUTADA PROVINCIAL

2021

General López 3055 – (S3000DCO) – Santa Fe – República
Argentina



FUNDAMENTOS

Señor presidente:

Este proyecto tiene como finalidad adherir a la conmemoración del "Mes Internacional de la Concientización del Síndrome de Rett". Nos resulta importante visibilizar el síndrome de Rett, un trastorno del neurodesarrollo, que es desconocido para la mayoría de la población y que afecta principalmente a las niñas.

Descrito científicamente: "es un trastorno neurológico progresivo caracterizado por producir una regresión del desarrollo psicomotor en niñas previamente sanas. La mayoría de los casos son causados por variantes patogénicas en el gen MECP2, que codifica para la proteína methyl CpG-binding protein"

Este trastorno afecta de manera progresiva las habilidades motoras y del habla. Cuando nacen y hasta los 6 a 12 meses el desarrollo parece normal, pero "luego pierden habilidades que tenían, como la capacidad de gatear, caminar, comunicarse o usar las manos."

Entre los signos y síntomas podemos mencionar los siguientes:

- Crecimiento ralentizado: el crecimiento cerebral se desacelera después del nacimiento
- Pérdida del movimiento y la coordinación normales: los primeros signos a menudo incluyen un control reducido de las manos y una capacidad reducida para gatear o caminar normalmente.
- Pérdida de las capacidades de la comunicación: en general comienzan a perder la capacidad de hablar, de hacer contacto visual y se comunican de otras maneras
- Movimientos anormales de las manos
- Movimientos extraños de los ojos



- Problemas de respiración.
- Discapacidades cognitivas: la pérdida de las habilidades puede venir acompañada de una pérdida del funcionamiento intelectual.
- Convulsiones Curvatura anormal de la columna vertebral (escoliosis).
- Ritmo cardíaco irregular
- Alteraciones del sueño.

La Asociación de Síndrome de Rett de Argentina enumera 4 etapas de los estadios evolutivos clínicos:

Etapa 1: Inicio: de 6 a 18 meses. Enlentecimiento del desarrollo psicomotor y del crecimiento cefálico. Disminución de interés por el juego.

Etapa 2: Inicio: de 1 a 3 años. Duración: de algunas semanas a meses. Etapa de regresión rápida, deterioro del comportamiento, con pérdida de la utilización voluntaria de las manos y la aparición de estereotipias. Crisis convulsivas. Manifestaciones autistas y pérdida del lenguaje. Comportamiento autoestimulante, insomnio y motricidad torpe

Etapa 3: Inicio: de 2 a 10 años. Duración: de meses a años. Etapa de estabilización aparente. Retraso mental severo. Regresión de los rasgos autistas, con una mejora del contacto. Crisis convulsivas. Estereotipias manuales características: lavado de manos. Espasticidad, ataxia, apraxia. Disfunciones respiratorias.

Etapa 4 Inicio: después de los 10 años. Duración: años, décadas. Perdida de la capacidad motora. Escoliosis, atrofia muscular, rigidez. Síndrome piramidal y extrapiramidal marcados. Retardo en el crecimiento con ausencia de lenguaje. Mejora del contacto visual. Crisis convulsivas menos severas. Alteraciones tróficas



CÁMARA DE DIPUTADOS
DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

Hoy en día, el tratamiento no tiene cura. Los especialistas trabajan para poder retrasar la pérdida de habilidades, mejorar sus movimientos y fomentar la interacción social.

El Síndrome fue descubierto en 1966 gracias a las investigaciones del doctor austriaco Andreas Rett. El artículo publicado en una revista médica alemana tuvo escasa repercusión. Recién en 1983 el Dr. Bengt Hagberg junto con otros investigadores de Francia y Portugal publicaron en una revista de gran difusión una revisión del síndrome de Rett que comprendía 35 casos .

Anteriormente, se creía que el síndrome afectaba 1 en 10000 niñas y niños nacidos vivos. Después de varias investigaciones se cree que la prevalencia es en realidad mucho mayor. Según la Asociación de Síndrome de Rett de Argentina “Se sospecha que hay niñas, mujeres y niños mal diagnosticadas (ej. autismo, parálisis cerebral) o sin diagnóstico. Incluso debe haber niños mal diagnosticados, no diagnosticados con rett y hasta con un diagnóstico tardío.”

Por todo lo expuesto, es que solicito a mis compañeros me acompañen con su firma en el presente proyecto de declaración.

CESIRA ARCANDO
DIPUTADA PROVINCIAL