

Adhesion Municipio -Mes de la Concientizacion por el Síndrome de Rett- Oct 2021

RESOLUCION Nº 37467

SANCIONADO: 07.10.2021

PROMULGADO: 15.10.2021

PUBLICADO: 21.10.2021

ARTÍCULO 1º.- ADHERIR el Municipio de Concordia al "Mes de la Concientización por el Síndrome de Rett" durante todo octubre de 2021.

ARTÍCULO 2.- INVITAR al Departamento Ejecutivo Municipal, a la Secretaría de Salud y Deportes y a la Dirección de Discapacidad de la ciudad de Concordia a participar de las acciones de comunicación y concientización sobre el Síndrome de Rett.

ARTÍCULO 3º.- MANIFESTAR el beneplácito por la creación de la Fundación Síndrome de Rett - Argentina; que se suma al trabajo que viene realizando la Asociación Civil de Síndrome de Rett de Argentina.

ARTÍCULO 4º.- Comuníquese, publíquese, regístrese y archívese.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett es un síndrome neurológico de base genética, causado por una mutación ligada al cromosoma X. Fue descrito por primera vez, en el año 1965, por el doctor Andreas Rett, de Viena, Australia. La causa ha sido determinada como una mutación genética en el cromosoma X, llamado MeCP2. Fue descubierto por la Dra. Huda Zoghbi, la primera neurogenetista en mostrar interés en el SR.

Las primeras manifestaciones del síndrome de Rett aparecen generalmente entre los 6 y 18 primeros meses de vida, afectando la forma en que se desarrolla el cerebro y causa una pérdida progresiva de las habilidades motoras y del habla. Este trastorno afecta principalmente a las niñas. A pesar de ser ocasionado por una mutación genética, el síndrome de Rett no suele ser hereditario.

Los bebés parecen saludables durante los primeros seis meses de vida, pero con el tiempo pierden rápidamente la coordinación, el habla y la capacidad para usar las manos. Luego, los síntomas pueden estabilizarse durante años.

No hay cura, pero los medicamentos, la fisioterapia, la terapia conversacional y el apoyo nutricional ayudan a controlar los síntomas, evitar complicaciones y mejorar la calidad de vida.

El diagnóstico genético oportuno ha permitido definir los deterioros que va a sufrir cada persona, poder ajustar mejor los cuidados que necesita brindando calidad a su vida.

La estimulación precoz, la fisioterapia, la hidroterapia, la equinoterapia, la logopedia, los profesionales sanitarios pueden ayudar a estas niñas y a sus familias en el día a día de la enfermedad", ha explicado.

De allí es que el diagnóstico genético es clave para aumentar la esperanza de vida de pacientes con síndrome de Rett

De hecho, un 70 % de las niñas viven más de 35 años, gracias también a que en un momento dado se produce un estancamiento del proceso de regresión neurológica que conlleva a un deterioro físico.

En los últimos años se están produciendo avances en terapia génica o protéica, destinados a desarrollar nuevos fármacos para conseguir primero frenar el desarrollo de la enfermedad y, en última instancia, curarla. Aunque todavía es pronto, los avances son prometedores.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA - TERAPIAS DE APOYO

El Síndrome de Rett se caracteriza por una evolución normal inicial seguida por la pérdida del uso voluntario de las manos junto con movimientos característicos de las mismas, dificultades para caminar y convulsiones, entre otras. La severidad del cuadro difiere significativamente de un paciente a otro a otra y la diversidad de síntomas es amplia, por lo tanto, el abanico de posibilidades terapéuticas es amplio y debe ajustarse a cada caso en particular. Aquel que padezca de este Síndrome, requerirá cuidados y tratamientos que abarquen todas las áreas comprometidas.

Históricamente se creía que este síndrome afectaba 1 en 10000 niñas y niños nacidos vivos. Muchos científicos ahora creen que la prevalencia es en realidad mucho mayor. 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.

El interés por el síndrome y los conocimientos acerca de él están creciendo rápidamente. La literatura médica describe actualmente casos provenientes de muchos y diferentes grupos étnicos de todo el mundo.

Tratamientos: Lamentablemente aún no existe cura, sin embargo, algunos de sus problemas asociados a su condición, pueden ser tratados. Estos tratamientos, apuntan a retrasar la pérdida de las habilidades, mejorar o preservar el movimiento y fomentar la comunicación y el contacto social.

Entre ellos encontramos:

a) Terapia Ocupacional

Ayuda a mejorar y mantener el uso de las manos y reducir las estereotipias, como así también potenciar todas sus habilidades de autovalimiento, tendientes a conseguir una óptima calidad de vida.

b) Terapias físicas

Tanto kinesiólogos como psicomotricistas pueden ayudar al paciente a mejorar o mantener la movilidad y el equilibrio y reducir deformidades de la espalda y miembros.

Terapia del lenguaje

c) Ayuda en el uso de comunicación no verbal y mejora la interacción social.