

Universidad San Jorge
Facultad de Ciencias de la Salud
Grado de Fisioterapia

Proyecto Final

**Análisis de la efectividad de una intervención
de fisioterapia mediante el concepto Bobath
en pacientes con un síndrome de Rett: Serie
de casos.**

Autor: Coralie Subrenat

Director del proyecto: Javier Trenado Molina

Villanueva de Gállego, 17 de mayo de 2019

Declaración del alumno


Este trabajo constituye parte de mi candidatura para la obtención del título de Grado Universitario en Fisioterapia de la Universidad San Jorge y no ha sido entregado previamente (o simultáneamente) para la obtención de cualquier otro título.

Este documento es el resultado de mi propio trabajo, excepto donde de otra manera esté indicado y referido.

Doy mi consentimiento para que se archive este trabajo en la biblioteca universitaria de Universidad San Jorge, donde se puede facilitar su consulta.

Firma:
2019

Fecha: 17 de mayo de



Suberola

Agradecimientos:

Primero, me gustaría agradecer a todas las personas que me han apoyado a lo largo de los cuatros años de carrera en especial a mi familia y mi novio Benoit, por haberme permitido estudiar lo que me apasiona, sin ellos, no habria podido estar aquí. Se lo agradezco porque nunca han parado de creer en mi, me han servido de apoyo y han sabido tener la paciencia necesaria conmigo durante el curso.

A mis amigos de la universidad y mi compañera de piso Marion, porque siempre nos hemos apoyado, por los momentos increíbles que hemos pasado como estudiantes. Siempre se me quedarán grabados.

También, quiero agradecer a todas las personas que me han ayudado en la elaboración del proyecto.

A todas las fisioterapeutas del "Nid Bearnais" y en particular a Laura Turrini y Gwendoline Sergent que me han servido de una gran ayuda a lo largo del proyecto. Ha sido uno de los centros que más me han aportado, en término de profesionalidad, de trasmisión del saber y desarrollo personal.

A las niñas y sus padres que me han permitido realizar este proyecto y hablar de una enfermedad que todavía es poco conocida. Con ellas, he reforzado la idea querer dedicarme en cuerpo y alma a estas personas para mejorar así su calidad de vida.

A nuestros profesores, por transmitir sus conocimientos, experiencias, consejos y pasión, permitiendo así sacar lo mejor de nosotros.

A mi tutor Javier Trenado Molina, por calmar mis temores al inicio del proyecto y saber resolver mis numerosos dudas y tranquilizándome para que actualmente pueda sacar este trabajo adelante.

Índice

RESUMEN:	1
ABSTRACT:	2
1-INTRODUCCIÓN:.....	3
2-METODOLOGIA.....	6
2.1 Anamnesis y antecedentes de los pacientes	6
2.2 Material de valoración:.....	7
2.3 Planificación y objetivos de tratamiento	8
2.4 Plan de intervención y seguimiento.....	8
3-RESULTADOS	10
4-DISCUSIÓN	12
5. LIMITACIONES Y FORTALEZAS	14
6. LÍNEAS FUTURAS.....	15
7-CONCLUSION	16
8-BIBLIOGRAFÍA:.....	17
9-ANEXOS	23

Resumen:

Introducción: El síndrome de Rett es un trastorno neurodegenerativo infantil poco conocido que afecta casi exclusivamente a niñas. En el presente estudio, se exponen dos casos, una niña de 9 años y otra de 10 que padecen de este Síndrome.

Objetivos: El objetivo principal del estudio es evaluar la efectividad sobre el tono muscular de una intervención de fisioterapia con concepto Bobath en pacientes con un síndrome de Rett. El objetivo secundario es analizar la influencia de los cambios del tono muscular en el equilibrio y el control postural en sedestación y en la realización de las transferencias.

Métodos: Se ha realizado una intervención con el concepto Bobath durante 6 semanas. Se trata de una regularización del tono muscular del tronco en cuadrupedia, un trabajo del control postural y del equilibrio en sedestación, un trabajo de las transferencias. Se realizan valoraciones inicial, intermedia y final, del tono muscular mediante la escala de Campbell, del equilibrio en sedestación con "Level of Sitting Scale" (LSS), de las transferencias con escala "Gross Motor Function Measure" (GMFM).

Resultados: Tras 6 semanas de intervención, los resultados demuestran una leve mejoría del tono respecto a la escala Campbell, del equilibrio y control postural medidos a través del LSS. Los valores de las transferencias respecto a los ítems A y B de la escala GMFM no han cambiado entre las evaluaciones inicial y final.

Conclusión: Este estudio es potencialmente uno de los primeros informes que describe el uso de la terapia Bobath como tratamiento en el síndrome de Rett. El impacto que puede tener la técnica de Bobath en pacientes con un síndrome de Rett es leve a corto plazo debido sobre todo al hecho de que la patología es de tipo neuro-degenerativa.

Palabras claves: Síndrome de Rett, concepto Bobath, escala de sedestación LSS, escala GMFM, escala de Campbell.

Abstract:

Introduction: Rett syndrome is a neurodegenerative disorder childhood affecting almost exclusively girls. In the present study two cases are exposed, a girl of 9 years and another of 10 years who suffer from this Syndrome.

Objectives: The main objective of this study is to evaluate the effectiveness on muscle tone of a physiotherapy intervention with Bobath approach in patients with Rett syndrome. The secondary objective is to analyze the influence of the muscle tone changes in the balance and the postural control in sitting and in the realization of the transfers.

Methods: An intervention with Bobath's approach was carried out for 6 weeks in. Is about increase of muscle tone of the trunk in quadruped position, a work of postural control and balance in sitting position, a work of transfers. Initial, intermediate and final assessments of muscle tone are performed using the Campbell scale, sitting balance with "Level of sitting scale" (LSS), position changes with "Gross Motor Function Measure" (GMFM) scale.

Results: After 6 weeks of intervention, the results show a slight improvement of the tone respecting the Campbell scale, of balance and postural control measured through the LSS. The values of the transfers with respect to items A and B of the GMFM scale have not changed between the initial and final assessments.

Conclusion: This is potentially a first-time report, describing the use of Bobath therapy as treatment in Rett syndrome. The impact that Bobath technique can have on patients with Rett syndrome is mild in the short term, mainly due to the fact that the pathology is neurodegenerative.

Key words: Rett syndrome, Bobath concept, level of sitting scale LSS, GMFM scale, Campbell scale.

1-Introducción:

El síndrome de Rett es una patología neurodegenerativa que afecta casi exclusivamente a las niñas. Fue identificado por primera vez por el Dr Andreas Rett en 1961¹. Según the Texas Rett Syndrome registry², la prevalencia mundial del síndrome en mujeres de 2 a 18 años es de 1/2800 o 0.44/10000. Este síndrome es un trastorno genético, es decir que resulta de al menos un gen defectuoso y se trasmite en la mayoría de los casos de forma esporádica. El síndrome de Rett trata mutaciones en el gen methyl-CpG-binding-protein 2 (MECP2)³ situado sobre el cromosoma X³. Este gen es responsable de la formación de una proteína llamada metilo citosina de enlace 2 (MeCP2^{4,5}) que controla las funciones de otros genes. Entonces, cuando el gen MECP2 no funciona correctamente, se altera el funcionamiento de otros genes que se mantienen activos en etapas inadecuadas y ocasionan problemas de desarrollo neurológico y problemas de funcionamiento en diferentes partes del cuerpo. A pesar de los avances a nivel genético y biológico, actualmente, no existe tratamiento médico⁶ para el Síndrome de Rett por lo que sigue siendo muy importante que la enfermedad se siga investigando. La expectativa de vida de estas niñas se ve disminuida, y existen pocos casos en los que se hayan superado los 60 años⁷ de vida.

La evolución del síndrome de Rett varía de un niño a otro. Diagnosticarlo⁸ puede resultar difícil debido a su baja prevalencia. También, se puede confundir con otras patologías infantiles que afectan el desarrollo neuromotor y el comportamiento. Para ello, se utilizan los criterios derivados del grupo de trabajo del síndrome de Rett en 1988⁹ y los de la asociación internacional del síndrome de Rett.

El síndrome de Rett se puede clasificar en cuatro estadios de evolución¹⁰.

En primer lugar, se trata de una fase de aparición precoz (entre 6 y 18 meses de vida) en la cual se produce una estagnación del desarrollo psicomotor y un enlentecimiento del crecimiento cefálico, una hipotonía y un desinterés para los juegos.¹⁰

En segundo lugar, aparece la fase de regresión funcional rápida¹⁰ que se desarrolla desde el primer hasta el tercer año de vida. En ella, se observa una degradación rápida del comportamiento¹¹, así como la pérdida de comunicación verbal¹¹ y el desinterés por el entorno. A nivel motor, las niñas pueden presentar tres tipos de estereotipos¹¹ manuales. Primero, tienen tendencia a mantener juntas las manos en la línea media del cuerpo o sobre su cuerpo y realizan movimientos de fricción de los dedos. De otra manera, los brazos pueden ser mantenidos de un lado a otro y realizar movimientos de flexo-extensión rápidos de los dedos. La succión o lamerse las manos constituye la tercera opción. Cerca del segundo año de vida, también es frecuente observar crisis epilépticas^{11,12}, trastornos del sueño¹³, episodios de apnea que marcan el paso al tercer estadio.

Entre los 2 y 10 años, en la fase pseudo estacionaria¹⁰, la pérdida del uso de las manos es el síntoma más relevante. Se observa trastornos muy particulares de la coordinación en forma de apraxia de la marcha e inestabilidad de tronco que pueden ser acentuados en bipedestación en niñas que han alcanzado la marcha. Se observan incluso apraxias respiratorias por alteración de los mecanismos voluntarios de respiración y se desarrolla una espasticidad.

Después de 10 años, empieza el último estadio, el deterioro motor tardío¹⁰. En la mayoría de los casos, no hay agravación del retraso mental, pero si a nivel motor, las niñas se quedan en sillas de ruedas. A nivel neurológico, hay predominancia piramidal y extrapiramidal. A nivel ortopédico, se desarrolla una escoliosis¹⁴ evolutiva que constituirá en la adolescencia una minusvalía severa, los músculos se atrofian y se hacen rígidos. En cambio, se mejora el contacto visual y se disminuye el número de crisis epilépticas.

Las niñas que padecen este síndrome presentan numerosas discapacidades en todas las áreas de la vida diaria⁶.

Basándose en la lectura actual, se puede emplear la terapia Vojta¹⁵ para obtener extensión axial de la columna y activar los músculos paraespinales. La técnica Bobath es utilizada en el movimiento de volteo o también, en el control de la postura y del equilibrio en sedestación, a través de puntos de facilitación^{16,17}. Ambas técnicas se utilizan para tratar uno de los síntomas más comunes, la escoliosis. También, se emplean junto a la hidroterapia¹⁸ para normalizar el tono muscular^{19,20}.

Las apraxias y movimientos estereotipados a nivel de los miembros superiores discapacitan a las niñas. Como fisioterapeutas se debe intentar mantener las habilidades motoras a través de repeticiones de los diferentes patrones de movimiento¹⁹.

Existen terapias ocupacionales²¹ que también permiten mejorar la condición de vida de los niños al mantener y maximizar sus funciones sensoriales. Entre ellas, están la terapia asistida por animales^{6,22}, las terapias manuales⁶ (masajes, terapia craneofacial), la musicoterapia²³. En búsqueda de nuevas técnicas de intervención, se ha encontrado la terapia "Snoezelen"^{24,25} que permite mejorar las capacidades físicas, sensoriales y funcionales a través de un entorno multisensorial controlado²⁴.

Actualmente, existen pocos estudios que permiten evaluar la efectividad del concepto Bobath como posible tratamiento para pacientes con síndrome de Rett. Los estudios ya publicados se centran en el tratamiento de patologías neurológicas infantiles de forma general y no en aspectos específicos de la enfermedad como la hipotonía, las transferencias. Entre otros, "The International Journal of development and educational psychology"²⁶, establece la utilidad de

terapias como Bobath para el mantenimiento y la mejoría de las funciones neuro-motrices. Se recomienda una intervención fisioterapéutica temprana e intensiva en niños que padecen trastornos del neurodesarrollo para permitir una recuperación neuronal, el aprendizaje motor y mejorar así la calidad de vida. Además, la mayoría de los estudios no utilizan herramientas de evaluación específicas al síndrome de Rett como la "Gross Motor Function measure" (GMFM)²⁷ que originalmente está diseñada para pacientes con parálisis cerebral o no tratan de variables específicas como la hipotonía respecto el "level of sitting scale" (LSS)²⁸. Tener en cuenta estos elementos es relevante porque en este estudio se trata de dos pacientes con síndrome de Rett que se encuentran entre el tercer y cuarto estado de enfermedad. Además, la terapia Bobath aplicada en ambas niñas será focalizada en el tratamiento de síntomas específicos como el tono muscular, el equilibrio y control postural en sedestación y la realización de las transferencias. Como no existen tratamientos de fisioterapia estandarizados para este síndrome, este estudio constituirá una primera línea directiva para las futuras investigaciones.

El objetivo principal del presente estudio es evaluar la incidencia de una intervención de fisioterapia con el concepto Bobath sobre el tono muscular en dos pacientes con síndrome de Rett.

El objetivo secundario es analizar la influencia de los cambios del tono muscular en el equilibrio y el control postural en sedestación y en la realización de las transferencias.

2-Metodologia

2.1 Anamnesis y antecedentes de los pacientes

La primera niña tiene 10 años, fue admitida en el centro del Nid Bearnais en verano de 2012 diagnosticada con un síndrome de Rett severo al origen de un retraso psicomotor global importante. Desde sus 2 años, presenta trastornos del comportamiento como la ausencia de lenguaje verbal y el poco interés visual que se puede asociar a una forma de autismo de origen encefalopático.

Actualmente, sufre problemas respiratorios como infecciones debidas a bacterias multirresistentes (BMR) que se tratan con oxigenoterapia de forma regular, también ha tenido problemas gastro-esofágico que derivaron en una gastrectomía. Presenta, además, una espasticidad importante a nivel de los miembros inferiores que fue tratada por toxina botulínica y que no dió el efecto esperado. Esta niña no ha alcanzado la marcha, a nivel ortopédico presenta una escoliosis, pies equinos y en varo, un flexum bilateral de rodilla, caderas en varo que la obligan a utilizar material adaptado ortopédico. Es una persona dependiente en cualquier actividad de la vida cotidiana.

La otra niña tiene 9 años y fue admitida en el centro en septiembre 2016 con un síndrome de Rett asociado a un síndrome de Angelman. Esta niña, al igual que la otra, tuvo problemas gastroesofágicos por los cuales ha tenido una gastrectomía. Desde su infancia, la niña sufre crisis epilépticas de manera fluctuante, que son tratadas con medicamentos de los que no obtienen la eficacia deseada. Además, se sospecha un posible autismo de origen encefalopático.

Actualmente, a nivel ortopédico, presenta una escoliosis, pies equinos y en varo, un recurvatum bilateral de rodilla, caderas en valgo, una cifosis global que le obliga a utilizar material ortopédico específico.

Respecto a la motricidad de los miembros superiores, se observa pocas iniciativas motoras, se necesitan estimulaciones verbales y/o táctiles para el desencadenamiento del movimiento. Además, las estereotipias de las manos son bastante frecuentes.

Esta niña ha logrado alcanzar la marcha, aunque no es funcional y necesita un sostén (humano, material). En este caso, la marcha se permite debido a la combinación de sus síndromes (Angelman y Rett) es decir que, de una cierta manera, se compensa uno con otro. Dicho de otra manera, esta niña no es autónoma o independiente para el desarrollo de las actividades de la vida cotidiana.

2.2 Material de valoración:

El síndrome de Rett presenta amplios y variados síntomas respecto al estado en el que se encuentran las niñas, se pueden utilizar varios criterios para evaluarlos.

- Escala de Campbell

La conservación del tono muscular depende de la funcionalidad del sistema nervioso, por esta razón es natural que se produzca un retraso en el desarrollo psicomotor. Los niños que presentan este problema tienen más probabilidades de desarrollar deformidades debido a las posturas inadecuadas que adoptan y que causan problemas a nivel del sistema circulatorio, respiratorio y de atención.²⁹ La hipotonía es uno de los síntomas más frecuentes en el síndrome de Rett sobre todo a nivel de los músculos del tronco, aunque con la edad, puede pasar a un estado hipertónico¹⁹. La escala de Campbell evalúa el grado de hipotonía en diferentes extremidades corporales. Se estructura en 4 grados, de menos a más hipotonía, siendo 0 el tono normal y -3 la situación más severa.

- Level of Sitting Scale (LSS)

Fue diseñado por un equipo de clínicos e investigadores en el Centro de Salud para Niños Sunny Hill³⁰. El LSS²⁸ es una herramienta fiable y válida que permite clasificar las capacidades de sedestación en niños con trastornos neuromotores. Se estructura en ocho niveles basados en la cantidad de apoyo requerido para mantener la posición sentada.

- Gross Motor Function Measure (Escala GMFM)

Fue publicado en 1990 por el Centro CanChild para la Investigación de la Discapacidad Infantil³¹. Es un método internacional para medir los cambios en las habilidades motoras gruesas en niños con trastornos neuro-motores. Esta escala²⁷ es una herramienta fiable y válida³² que permite evaluar las habilidades motoras actuales y evaluar los cambios en las funciones a lo largo del tiempo. Se estructura en 5 dimensiones relacionadas con los cambios de posiciones y valoradas del 0 al 3, el total de los ítems se expresa en porcentaje.

- The PedsQL multidimensional fatigue Scale

La fatiga es un síntoma frecuente en el síndrome de Rett por lo que sería conveniente incluir esta escala válida y fiable en el estudio, incluso aunque no sea específica del síndrome de Rett³³. Al inicio, la escala PedsQL (Pediatric Quality of Life) permitía medir la calidad de vida en relación con la salud de los niños y adolescentes de 2 a 18 años. Recientemente, esta escala fue diseñada para medir la fatiga en pacientes pediátricos.³³ Esta herramienta está compuesta por 18 ítems subdivididos en 3 escalas (Fatiga general, sueño/ descanso de fatiga, fatiga cognitiva) de 6 ítems

cada una y valoradas del 0 a 100. Cuanto más alta sea la puntuación menor será el estado de fatiga.³⁴

2.3 Planificación y objetivos de tratamiento

La intervención durará 6 semanas. Se realizará una evaluación inicial la primera semana, una intermedia en la tercera semana y una final en la sexta semana. El plan de intervención se organiza según los objetivos siguientes:

- Normalizar el tono muscular del tronco para mejorar el control postural y el equilibrio en sedestación (Escala de Campbell y escala LSS)
- Mejorar los automatismos en las transferencias mediante el trabajo de los cambios de posición. (Escala GMFM)

2.4 Plan de intervención y seguimiento

Antes de todo, los cuidados^{7,35} deben ser multidisciplinarios de manera que respondan a las necesidades de las niñas. Aunque el tratamiento fisioterapéutico es de gran importancia, no está todavía estandarizado, depende de las posibilidades y características de cada paciente. Las sesiones deben ser individualizadas, lo más regulares posible, formando parte de la vida de las niñas, pero teniendo en cuenta las condiciones individuales de salud de cada una. Además, para que las sesiones sean efectivas, no deben ser muy largas para evitar excesivas fatigas. Se pueden utilizar juguetes o música para facilitar la participación o receptividad al tratamiento y también favorecer la comunicación.¹⁰

El plan de intervención se extiende a lo largo de seis semanas. Se realizará una sesión diaria de lunes a viernes, de 20 a 25 minutos de duración con respecto a las condiciones de salud y el estado de fatigabilidad de las niñas. Cada sesión será estructurada de la misma manera, es decir se empezará por una evaluación de la fatiga antes de empezar la sesión y a continuación se seguirá con ejercicios de estimulación del tono y el control postural, primero, en cuadrupedia y luego, en sedestación. En un segundo tiempo se trabajarán los cambios de posiciones.

a) Regulación del tono muscular

En primer lugar, cada sesión de fisioterapia se iniciará con ejercicios en cuadrupedia buscando normalizar el tono muscular del tronco en posición de cuadrupedia. Existe evidencia científica sobre los beneficios de esta posición para mejorar la fuerza de los extensores de la cadena posterior especialmente en los músculos del tronco. También permite ayudar a estabilizar la gibosidad en caso de una escoliosis³⁶. Para normalizar el tono, y guiar en la realización del movimiento de manera que el sistema nervioso integre el aprendizaje del movimiento, se dará a

las niñas una información somato-sensorial a través puntos de control de tipo proximal, a nivel de la cadera³⁷. Con el objetivo de que las niñas no se aburran, se utilizará juguetes sonoros para estimular el seguimiento visual y poder favorecer el mantenimiento de la posición.³⁸ Buscando la complejidad del ejercicio, los juguetes podrían ser utilizados para estimular la motricidad del miembro superior permitiendo aumentar la fuerza de los hombros y brazos³⁹. La duración del ejercicio dependerá del estado de fatiga de las niñas.

b) Equilibrio

En segundo lugar, seguiremos con ejercicios en sedestación, primero con base de sustentación estable y a continuación, sobre una pelota gimnastica con el fisioterapeuta que se colocará delante de las niñas para facilitar los movimientos a través de puntos claves proximales a nivel de la cadera³⁷. Respectivamente, sobre la tabla Bobath se facilitará las reacciones de enderezamiento desde puntos claves centrales. Sobre superficie inestable, se realizarán movimientos de la pelota gimnastica en el sentido contrario al movimiento requerido para trabajarlo y facilitarlo. Este ejercicio permitirá estimular las reacciones de enderezamiento lateral y antero-posterior y favorecerá el reclutamiento de los músculos del tronco y el aumento del control postural. También, se podrían añadir estímulos visuales o sonoros para favorecer la adherencia de las niñas al ejercicio.³⁷

c) Transferencias

En tercer lugar, el tratamiento consistirá en trabajar los cambios de posiciones de manera que se mantengan los automatismos en las transferencias. Es cierto que el síndrome de Rett es una enfermedad neurodegenerativa, lo que implica una pérdida motora progresiva. Dependientemente de las posibilidades de las niñas, se trabajarán dos tipos de transferencias: del decúbito supino al decúbito prono y del decúbito prono a la cuadrupedia. Para que las niñas integren el movimiento, se añadirán puntos de controles proximales a nivel escapular o de la cadera³⁷. Para reforzar todavía más la integración del movimiento se harán varias repeticiones o series con tiempo de descanso intercalado entre cada ejercicio. Además, para favorecer el mantenimiento de la posición y también trabajar el control postural, se puede añadir un estímulo visual o sonoro³⁸ una vez conseguida la transferencia.

Plan de intervención

	Lunes	Martes	Miércoles	jueves	Viernes
Semana 1	Evaluación inicial	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5'' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'
Semana 2	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'
Semana 3	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'
Semana 4	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'
Semana 5	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'
Semana 6	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Tono + CP 5' Equilibrio 10' TF 10'	Evaluación Final

CP: control postural. TF: transferencias.

3-Resultados

Respecto la escala de hipotonía de Campbell, se puede ver que en el caso 2, el tono muscular se ha mantenido a un nivel de hipotonía leve (-1) mientras que en el caso 1 se observa, en la evaluación final, una ligera mejoría con respecto a la puntuación, pasa de una hipotonía moderada (-2) a leve (-1). (Figura 1)

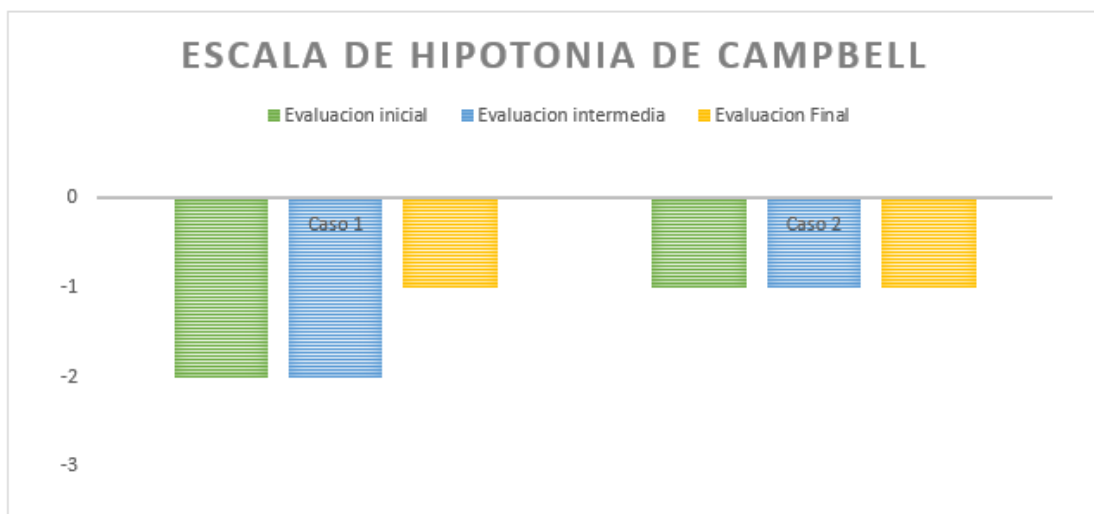


Figura 1. Escala de Campbell. Puntuación -2: Hipotonía moderada, el tono esta disminuido principalmente en los músculos axiales y proximales y interfiere con la cantidad de tiempo en que mantiene la posición. Puntuación -1: Hipotonía leve, interfiere con las contracciones de la musculatura axial. Reducción de la velocidad de ajuste a cambios posturales.

En relación a la escala de sedestación LSS, se pueden apreciar cambios en los resultados. En ambos casos, se ha alcanzado el nivel 6 de sedestación. Sin embargo, se puede ver una evolución constante en el caso 1 con respecto al caso 2 (Figura 2).

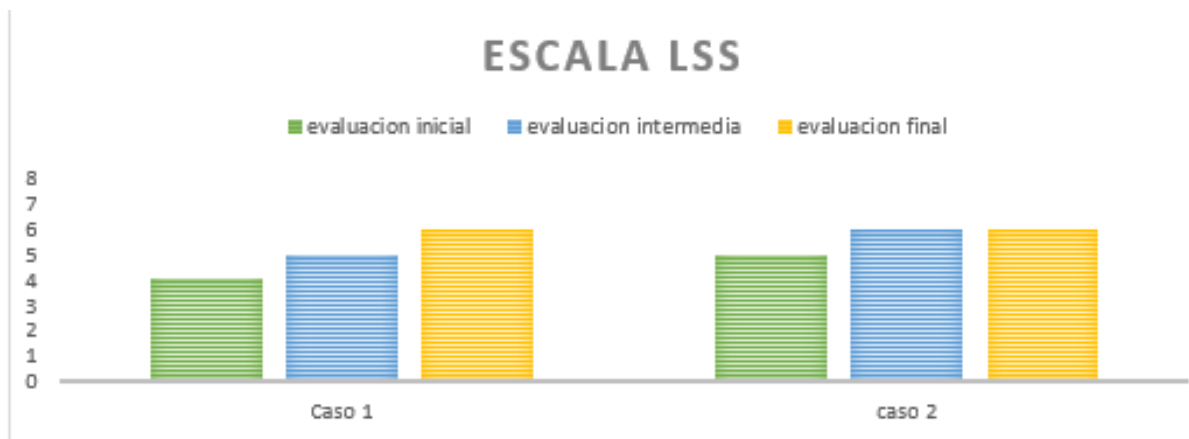


Figura 2. Escala de sedestación (LSS) pre, inter y post
Puntuación 4: El niño requiere solo soporte en la pelvis para mantener la sedestación
Puntuación 5: El niño mantiene la sedestación independientemente si no mueve los miembros o el tronco
Puntuación 6: El niño sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia delante con relación al plano vertical y volver a la posición neutra

Respecto a los ítems A y B de la Escala GMFM (Gross Motor Function measure), no se aprecian cambios en la realización de las transferencias. Los resultados parecen semejantes entre ambos casos en los tres tiempos de evaluación. (Tabla 1)

Ítem A	Caso 1			Caso 2			Ítem B	Caso 1			Caso 2		
	PRE	INTER	POST	PRE	INTER	POST		PRE	INTER	POST	PRE	INTER	POST
DS. Giro de la cabeza con las extremidades simétrica	3	3	3	3	3	3	DS. El examinador lo estirara de las manos, él se impulsa para sentarse	0	0	0	0	0	0
DS. Lleva las manos a la línea media, las junta	3	3	3	3	3	3	DS. Gira a la derecha para pasar a sentado	0	0	1	0	0	1
DS. Levanta la cabeza 45 grados	0	1	1	1	1	1	DS. Gira a la izquierda para pasar a sentado	0	0	1	0	0	1
DS. Flexión de cadera y rodilla derecha completa	1	1	1	1	1	1	S. Con apoyo en tórax controla la cabeza 3 segundos	3	3	3	3	3	3
DS. Flexión de cadera y rodilla izquierda completa	1	1	1	1	1	1	S. Con apoyo en tórax, mantiene la cabeza en línea media 10 segundos	3	3	3	3	3	3
DS. Cruza la línea media con las extremidades superiores derecha para recoger un juguete	1	1	1	1	1	1	S. Pies al frente, se mantiene sentado con apoyo de las extremidades superiores 5 segundos	1	1	1	2	2	2
Cruza la línea media con las extremidades superiores izquierda para recoger un juguete	0	0	0	1	1	1	S. Pies al frente, se mantiene sentado sin apoyo de las extremidades superiores 3 segundos	1	1	1	2	2	2
DS. Se da la vuelta a decúbito prono sobre el lado derecho	1	1	1	1	1	1	S. Pies al frente, toca un juguete que esta delante y vuelve a posición inicial	1	1	1	1	1	1
DS. Se da la vuelta a decúbito prono sobre el lado izquierdo	1	1	1	1	1	1	S. Pies al frente, toca un juguete a 45° detrás a la derecha	0	0	0	0	0	0
DP. Levanta la cabeza 90 grados	2	2	2	2	2	2	S. Pies al frente, toca un juguete a 45° detrás a la izquierda	0	0	0	0	0	0
DP. Apoya antebrazos, eleva cabeza 90° y tronco con extensión codos	1	1	1	1	1	1	Sentado sobre el lado derecho, extremidades superiores libres 5 segundos	1	1	1	1	1	1
DP. Apoya antebrazo izquierdo, extensión completa extremidad superior derecha	0	0	0	0	0	0	Sentado sobre el lado izquierdo, extremidades superiores libres 5 segundos	1	1	1	1	1	1
DP. Apoya antebrazo derecho, extensión completa extremidad superior izquierda	0	0	0	0	0	0	S. pasa a decúbito prono con extensión de las extremidades superiores	0	0	0	0	0	0
DP. Se da la vuelta a decúbito supino sobre el lado derecho	1	1	1	1	1	1	S. Pies al frente pasa a gato por el lado derecho	0	0	0	0	0	0
DP. Se da la vuelta a decúbito supino sobre el lado izquierdo	1	1	1	1	1	1	S. Pies al frente pasa a gato por el lado izquierdo	0	0	0	0	0	0
DP. Pivota a la derecha utilizando las extremidades 90°	1	1	1	1	1	1	S Pivota a 90° sin ayuda de las extremidades superiores	0	0	0	0	0	0
DP. Pivota a la izquierda utilizando las extremidades 90°	1	1	1	1	1	1	Sentado en un banco se mantiene sin apoyar las extremidades superiores y pies libres 10 segundos	0	0	0	0	0	0
TOTAL %	18/51 35.2%	19/51 37.2%	19/51 37.2%	20/51 39.2%	20/51 39.2%	20/51 39.2%	De pie, enfrente de un banco, se sienta en él.	NT	NT	NT	NT	NT	NT
							Del colchón, pasa a sentarse en un banco pequeño	NT	NT	NT	NT	NT	NT
							Del colchón, pasa a sentarse en un banco grande o silla	NT	NT	NT	NT	NT	NT
							TOTAL %	11/60 18.3%	11/60 18.3%	13/60 21.7%	13/60 21.7%	13/60 21.7%	15/60 25%

PRE: evaluación inicial. INTER: evaluación intermedia. POST: Evaluación final. DS: Decúbito supino.
 DP: Decúbito prono. S: sentado.
 Puntuación: NT: No testado. 0: No inicia el movimiento. 1: Inicia el movimiento, consigue menos de 10%.
 2: Completa parcialmente (entre 11 y 90%). 3: Completa, el niño consigue el criterio descrito.

La escala PedsQL ha permitido demostrar que la fatiga era fluctuante a lo largo del mismo día, entre días o semanas. Esto repercutía en el comportamiento de las niñas y, por lo tanto, en la adherencia del tratamiento lo que también puede explicar los resultados obtenidos.

Ambas niñas han presentado leves cambios respecto a las escalas de Campbell y GMFM. Se podría pensar que debido a un tiempo de tratamiento insuficiente no se han podido apreciar cambios importantes en una patología de tipo neurodegenerativa como es el Síndrome de Rett.

A título informativo, durante la planificación de las sesiones, una de las niñas presento problemas respiratorios durante las dos primeras semanas de intervención que le impidieron acudir a todas las sesiones de fisioterapia y por lo que pudo repercutir en los resultados finales.

4-Discusión

Acerca de los resultados, tras la intervención de seis semanas, hubo una leve mejoría en la regulación del tono muscular a nivel de los músculos del tronco, del equilibrio y control postural en sedestación. Al contrario, no se ha observado cambios en la realización de las transferencias.

A través de los ejercicios realizados a lo largo de la intervención, se ha observado una normalización del tono muscular de tronco. Según el estudio de Tupimai y al⁴⁰, la combinación de un estiramiento muscular pasivo (30 minutos) con vibración del cuerpo sobre una plataforma (10 minutos) frente a un tratamiento convencional con estiramientos (40 minutos) durante 6 semanas (5 días por semanas), parece ser más eficaz para normalizar el tono en niños entre 6 y 18 años que padecen parálisis cerebral. En efecto, en el grupo experimental, la espasticidad respecto la escala Ashworth modificada pasa de 2 a 1 en los aductores, isquiotibiales, soleos, y de 2.5 a 2 en los cuádriceps, aunque en el grupo control no se ha producido cambios en los aductores de cadera y la puntuación pasa solamente de un 2 a 1.5 en los soleos. Además, se demuestra que los efectos permanecen más tiempo, la puntuación de los cuatros grupos musculares se ha mantenido igual que tras la intervención, mientras que en el grupo control, se ha mantenido solamente en los isquiotibiales y los soleos. Aunque este estudio trata de la espasticidad (aumento del tono) medidas por la escala Ashworth modificada, se ha demostrado que una intervención con vibraciones de cuerpo y tratamiento convencional es eficaz para normalizar el tono. Estos pacientes padecen parálisis cerebral, pero se encuentran en edades similares y han beneficiados de una duración de tratamiento igual a la de este estudio que estaba de 6 semanas. En el caso 1 del presente estudio, se ha observado una normalización del tono. En efecto, la puntuación de la escala Campbell ha pasado de una hipotonía moderada (-2) a una

leve (-1). Al contrario, en el caso 2, no se ha producido ninguna mejoría, pero podría ser debido a que pasa progresivamente de un estado hipotónico a hipertónico sin espasticidad a nivel axial y de los miembros superiores, lo que es la evolución clínica posible del síndrome.

Además, respecto el LSS, se ha obtenido una mejoría en ambos casos. Según el estudio de Ahmed M. Azzam⁴¹, la combinación de un programa de entrenamiento de fisioterapia con ejercicios sobre una tabla de equilibrio modificado (120 minutos en reeducación y 6 hojas en casa cada día), frente a un tratamiento convencional (120 minutos en reeducación cada día) durante 12 semanas, es más efectiva para mejorar la puntuación del LSS en niños con parálisis cerebral. En efecto, en el grupo experimental, la puntuación pasa de un 2.3 a 4.29 es decir se mejora de 2 puntos, aunque en el grupo control que recibe solamente un tratamiento convencional, la puntuación pasa de un 3 a 3.50. En los resultados obtenidos en este estudio, se ha obtenido mayores cambios, aunque la duración y la frecuencia de tratamiento sean menores. En el caso de la niña 1, pasa de un estado 4 al 6 es decir un aumento de 2 puntos y en la niña 2, la puntuación pasa de 5 a 6. Se podría explicar por el hecho que las niñas son de mayor edad y que ya han alcanzado nivel de sedestación más elevado que niños de 3 años.

Del mismo modo, tras la intervención de seis semanas, no se han producido cambios en la realización de las transferencias evaluadas por la escala GMFM. El estudio de Kim y Park⁴² apoya los resultados obtenidos en este estudio, y comprueba que, tras la aplicación durante un año (sesión de 35 minutos, 2-3 días por semanas) de la terapia Bobath en niños de 2 a 12 años que padecen enfermedades neurológicas, no se ha obtenido cambios respecto la puntuación total de la GMFM ($p>0.05$). Se puede decir que, aunque la duración de la intervención es más larga que en el presente estudio, no se ha producido cambios en los resultados de la GMFM. El estudio de Knox y Evans⁴³ ha sido conducido en pacientes de 2 a 12 años que padecen parálisis cerebral y que han recibido un tratamiento durante 18 meses en el que se ha realizado la terapia Bobath 3 veces por semana durante 75 minutos entre las 7 y 12 semanas. Los resultados demuestran una mejoría en la función motora gruesa respecto a la escala GMFM. En efecto, la puntuación total de la GMFM, expresada en media, pasa de un 57.80% al inicio de la intervención a un 61.20% tras la intervención con Bobath. Esta mejoría se podría explicar primero, por la aplicación previa de un tratamiento convencional, segundo, por un nivel de "Gross Motor Function Classification system" (GMFCS) alto, y por fin, por el hecho que es la puntuación total de la GMFM que es clínicamente relevante ($p<0.05$). En efecto, los resultados de los ítems A y B no han demostrado cambios clínicamente relevantes ($p>0.05$) aunque la media respecto al ítem A se pasa de un 83.06% al inicio de la intervención a un 86.46% tras la terapia Bobath y de un 70.91% a un 74.83% respecto el ítem B. En el presente estudio, al observar los totales expresados en porcentaje de la GMFM para cada periodo de evaluación, se puede ver que se han

mejorados. En efecto, respecto el ítem A se pasa de un 35.2 a un 37.2% en la niña 1 pero, en la niña 2 se mantiene a un 39.2%. Respecto el ítem B, se pasa de un 18.3% a 21.7% en la niña 1 y de un 21.7% a 25% en la niña 2. Sin embargo, al analizar con detalles la puntuación para cada apartado, se puede afirmar que no se ha producido cambios relevantes respecto los ítems A y B. Del mismo modo, Tekin y al⁴⁴, han demostrado que una intervención con terapia Bobath basada en un programa de entrenamiento de equilibrio y control postural durante 8 semanas (2 sesiones de 60 minutos por semana) en niños entre 5 y 15 años de edad que padecen parálisis cerebral, permite obtener resultados estadísticos significativos ($p < 0.05$) respecto la puntuación total de la GMFM. Los resultados obtenidos se pueden explicar del hecho que los niños del estudio tienen desde el principio capacidades neuro-motrices más altas (marcha, control postural en sedestación, nivel de independencia) que las niñas del presente estudio. Por lo tanto, desarrollar un programa basado en equilibrio y postura aumentando el tiempo de intervención, podría suponer un aumento en la puntuación de la GMFM.

5. Limitaciones y fortalezas

Este estudio es potencialmente uno de los primeros informes que describe el uso de la terapia Bobath como tratamiento en el síndrome de Rett.

Con respecto a las escalas, se las ha adaptado al estudio porque no había escalas específicas para el síndrome de Rett. No se ha podido aplicar las escalas de motricidad fina que existen en pediatría neurológica porque los criterios evaluados son demasiados complejos, por lo que, las niñas que padecen Síndrome de Rett no pueden cumplir todos los ítems, lo que incide en la precisión de los resultados. Además, no se ha encontrado artículos que tratan de la normalización del tono muscular respecto la escala Campbell que permitirán afirmar o confirmar los resultados de este estudio. Sería interesante que la eficacia de la técnica Bobath sobre el tono muscular sea estudiada a nivel científico y que se encuentran nuevas escalas que sean más simples y específicas a las manifestaciones clínicas motoras del Síndrome de Rett.

De otra forma, los ejercicios de equilibrio y control postural han sido influenciados por las estereotipias de las manos debido a que las niñas ponían sus manos en la boca y cuando se intentaba quitárselas, las niñas se enfadaban, lo que dificultaba el seguimiento del ejercicio. Para volver a motivarlas y mejorar el interés, se han utilizado juguetes sonoros que les gustaban especialmente a las niñas.

Además, en la bibliografía se encuentran pocos estudios que hablen de la fatiga, incluso siendo un síntoma relevante en el síndrome de Rett. En el presente estudio, se ha demostrado mediante la escala PedsQL que la fatiga era frecuente antes de empezar una sesión de fisioterapia lo que

repercutía en la duración, la efectividad y la adherencia al tratamiento. Para evitarlo, se desarrollaban sesiones diarias de 20 minutos.

Una de las niñas ha presentado durante las dos primeras semanas de tratamiento, episodios de descompensación respiratoria, por lo que el tratamiento no ha sido aplicado de manera semejante con respecto a la otra niña. Para futuras investigaciones, sería adecuado considerar un tiempo más largo, para evitar una falta de adherencia como se ha sucedido en uno de los dos casos.

Para concluir, hay que tener en cuenta que el estudio consiste en la valoración de solamente dos casos individualizados, por lo que no es posible generalizar los resultados.

6. Líneas futuras

A través de la bibliografía, se ha demostrado que no existían hasta ahora, terapias resolutivas o específicas para este tipo de síndrome. Sin embargo, numerosos autores piensan que la progresión de la enfermedad puede ser modificada por la combinación de varias terapias y enfoques multidisciplinares²⁶.

Desde hace pocos años, surgen nuevas terapias ocupacionales que permiten mejorar la calidad de vida de las niñas y les ayudan a desarrollar las funciones sensoriales de las mismas. La musicoterapia²³ demuestra su efectividad para mejorar las habilidades de comunicación (visual y manual) y la interacción con el entorno, también permite reducir las crisis convulsivas que pueden ocurrir en niñas afectadas por el síndrome de Rett. La terapia asistida por animales como la equinoterapia²², permite mejorar los ámbitos emocionales, relacionales y motores. A través de un enfoque multidisciplinar, se consigue un tratamiento global de los pacientes. La terapia Snoezelen²⁵ es un entorno en el que se proporciona estimulación sensorial a través de los cinco sentidos con objetivos de inducir relajación y bienestar, mejorar las capacidades funcionales y físicas de las niñas.

Este estudio es un punto de partida para una reflexión relativa a la efectividad de la utilización de la terapia Bobath en un síndrome de Rett. Sería interesante profundizar las investigaciones en busca de resultados obtenidos en algunas de las variables y de las ventajas ofrecidas por una combinación de técnicas. En efecto, a corto plazo, la terapia Bobath parece eficaz para mejorar el tono muscular, el equilibrio y control postural en sedestación. Se puede imaginar que combinado con la hipoterapia que es una herramienta lúdica, se podría trabajar a la vez las variables precitadas, la motricidad de los miembros superiores y las funciones sensoriales de manera a obtener todavía más beneficios. Además, para favorecer el bienestar y la atención de las niñas

mientras que se trabajan las funciones sensoriales se podría utilizar la musicoterapia o la terapia Snoezelen.

7-Conclusion

La intervención mediante el concepto Bobath pretende demostrar que este método de fisioterapia puede ser útil y beneficioso para normalizar el tono muscular del tronco a corto plazo en pacientes que padecen síndrome de Rett. La modificación del tono muscular podría repercutir en un aumento del equilibrio y el tono postural en sedestación. No obstante, seis semanas de intervención parecen no ser suficientes para obtener cambios en la realización de las transferencias.

A pesar de las búsquedas y avances científicas, este síndrome sigue siendo poco conocido y por lo tanto, existen pocos estudios respecto las intervenciones en fisioterapia. Entonces, para pacientes con síndrome de Rett sería necesario elaborar una intervención de más de 6 semanas de duración con frecuencia e intensidad de tratamiento las más regulares posibles, adaptadas a las posibilidades de cada paciente respecto el progreso de la enfermedad y teniendo en cuenta su nivel de fatiga para que se obtienen cambios en los resultados. También, al aplicar la terapia de forma precoz, más se podría potenciar la eficacia del tratamiento debido al fenómeno de neuroplasticidad. Además, se debe profundizar las investigaciones respecto los beneficios de una intervención multidisciplinar (ergoterapia, psicomotricidad, musicoterapia...) cuando las terapias convencionales, debido al estancamiento, ven sus efectos mermados.

8-Bibliografía:

1 Rett A. On an unusual brain atropic syndrome with hyperammonemia in childhood. *Wien Med Wochenschr* 1966; 116:723-726.

2-Kozinetz CA, Skender ML, MacNaughton N, Almes MJ, Schultz RJ, Percy AK, Glaze DG. Epidemiology of Rett syndrome: a population-based registry. *Pediatrics*. 1993 Feb;91(2):445-50. PubMed PMID: 8424025.

3-Olson CO, Pejhan S, Kroft D, Sheikholeslami K, Fuss D, Buist M, Ali Sher A, Del Bigio MR, Sztainberg Y, Siu VM, Ang LC, Sabourin-Felix M, Moss T, Rastegar M. MECP2 Mutation Interrupts Nucleolin-mTOR-P70S6K Signaling in Rett Syndrome Patients. *Front Genet*. 2018 Dec 19;9:635. doi: 10.3389/fgene.2018.00635.eCollection 2018. PubMed PMID: 30619462; PubMed Central PMCID: PMC6305968.

4-Ghorbel R, Ghorbel R, Rouissi A, Fendri-Kriaa N, Ben Salah G, Belguith N, Ammar-Keskes L, Gouider-Khouja N, Fakhfakh F. First report of an unusual novel double mutation affecting the transcription repression domain of MeCP2 and causing a severe phenotype of Rett syndrome: Molecular analyses and computational investigation. *Biochem Biophys Res Commun*. 2018 Feb 26;497(1):93-101. doi: 10.1016/j.bbrc.2018.02.029. Epub 2018 Feb 6. PubMed PMID: 29421650.

5-Horvath PM, Monteggia LM. MeCP2 as an Activator of Gene Expression. *Trends Neurosci*. 2018 Feb;41(2):72-74. doi: 10.1016/j.tins.2017.11.005. Review. PubMed PMID: 29405930; PubMed Central PMCID: PMC5909705

6-Lotan M. Alternative therapeutic intervention for individuals with Rett syndrome. *ScientificWorldJournal*. 2007 May 29;7:698-714. Review. PubMed PMID: 17619753; PubMed Central PMCID: PMC5901307.

7-Pantaleón G, Juvier T. Bases moleculares del síndrome de Rett, una mirada actual. *Rev ChilPed [revista en Internet]*. 2015 [cited 10 Mar2016] ; 86 (3): [aprox. 20p]. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-chilena-pediatria-219-articulo-bases-moleculares-del-sindrome-rett-90436072#t0015>

8- Diagnostic criteria for Rett syndrome. The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group. *Ann Neurol*. 1988 Apr;23(4):425-8. PubMed PMID: 2454607.

9- *Ann Neurol*. The Rett syndrome Diagnostic criteria work group. Diagnostic criteria for Rett syndrome. 1988; 23: 425-8.

10- Association Française du Syndrome de Rett. Le Syndrome de Rett: une maladie génétique. S.l.: Association Française du Syndrome de Rett; 1993.

11-Nissenkorn A, Levy-Drummer RS, Bondi O, Renieri A, Villard L, Mari F, Mencarelli MA, Lo Rizzo C, Meloni I, Pineda M, Armstrong J, Clarke A, Bahi-Buisson N, Mejaski BV, Djuric M, Craiu D, Djukic A, Pini G, Bisgaard AM, Melegh B, Vignoli A, Russo S, Angheliescu C, Veneselli E, Hayek J, Ben-Zeev B. Epilepsy in Rett syndrome--lessons from the Rett networked database. *Epilepsia*. 2015 Apr;56(4):569-76. doi: 10.1111/epi.12941. Epub 2015 Mar 19. PubMed PMID: 25789914.

12- Tarquinio DC, Hou W, Berg A, Kaufmann WE, Lane JB, Skinner SA, Motil KJ, Neul JL, Percy AK, Glaze DG. Longitudinal course of epilepsy in Rett syndrome and related disorders. *Brain*. 2017 Feb;140(2):306-318. doi: 10.1093/brain/aww302. Epub 2016 Dec 21. PubMed PMID: 28007990; PubMed Central PMCID: PMC5278305.

13- Boban S, Wong K, Epstein A, Anderson B, Murphy N, Downs J, Leonard H. Determinants of sleep disturbances in Rett syndrome: Novel findings in relation to genotype. *Am J Med Genet A*. 2016 Sep;170(9):2292-300. doi: 10.1002/ajmg.a.37784. Epub 2016 Jun 3. PubMed PMID: 27255190.

14-Downs J, Torode I, Wong K, Ellaway C, Elliott EJ, Izatt MT, Askin GN, Mcphee BI, Cundy P, Leonard H; Rett syndrome spinal fusion group. Surgical fusion of early onset severe scoliosis increases survival in Rett syndrome: a cohort study. *Dev Med Child Neurol*. 2016 Jun;58(6):632-8. doi: 10.1111/dmcn.12984. Epub 2015 Dec 11. PubMed PMID: 26661519

15- Larsson G, Lindström B, Engerström IW. Rett syndrome from a family perspective: The Swedish Rett Center survey. *Brain Dev*. 2005 Nov;27 Suppl1: S14-S19. Epub 2005 Sep 22. PubMed PMID: 16182488.

16- Zanon MA, Porfirio GJM, Riera R, Martimbianco ALC. Neurodevelopmental treatment approaches for children with cerebral palsy. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2015, Issue 11. Art. No.: CD011937. DOI: 10.1002/14651858.CD011937.

17- Tekin F, Kavlak E, Cavlak U, Altug F. Effectiveness of Neuro-Developmental Treatment (Bobath Concept) on postural control and balance in Cerebral Palsied children. *J Back Musculoskelet Rehabil*. 2018;31(2):397-403. doi: 10.3233/BMR-170813. PubMed PMID: 29171980.

18-Hidroterapia :Bumin G, Uyanik M, Yilmaz I, Kayihan H, Topçu M. Hydrotherapy for Rett syndrome. *J Rehabil Med*. 2003 Jan;35(1):44-5. PubMed PMID: 12610848.

- 19-Zanon MA, Porfírio GJM, Riera R, Martimbianco ALC. Neurodevelopmental treatment approaches for children with cerebral palsy. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2015, Issue 11. Art. No.: CD011937. DOI: 10.1002/14651858.CD011937.
- 20-Kiliñç M, Avcu F, Onursal O, Ayvat E, Savcun Demirci C, Aksu Yildirim S. The effects of Bobath-based trunk exercises on trunk control, functional capacity, balance, and gait: a pilot randomized controlled trial. *Top Stroke Rehabil.* 2016 Feb;23(1):50-8. doi: 10.1179/1945511915Y.0000000011. Epub 2015 Aug 10. PubMed PMID: 26260878.
- 21-Hanks SB. The role of therapy in Rett syndrome. *Am J Med Genet Suppl.* 1986;1:247-52. PubMed PMID: 3087186.
- 22-GROSS NASCHERT,E. (2000): Equinoterapia. La rehabilitación por medio del caballo. Ed.Trillas. México
- 23- Chou MY, Chang NW, Chen C, Lee WT, Hsin YJ, Siu KK, Chen CJ, Wang LJ, Hung PL. The effectiveness of music therapy for individuals with Rett syndrome and their families. *J Formos Med Assoc.* 2019 Jan 19. pii: S0929-6646(18)30427-3. doi: 10.1016/j.jfma.2019.01.001. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30670340.
- 24- Lotan M. Management of Rett syndrome in the controlled multisensory (Snoezelen) environment. A review with three case stories. *ScientificWorldJournal.* 2006 Jul 8;6:791-807. Review. PubMed PMID: 16830051; PubMed Central PMCID: PMC5917143.
- 25- Koller D, McPherson AC, Lockwood I, Blain-Moraes S, Nolan J. The impact of Snoezelen in pediatric complex continuing care: A pilot study. *J Pediatr Rehabil Med.* 2018;11(1):31-41. doi: 10.3233/PRM-150373. PubMed PMID: 29630558.
- 26-Remedios López-Liria, David Padilla Góngora, César R Rodríguez Martín, M^a del Carmen Martínez Cortés, Francisco Miras Martínez. EL SÍNDROME DE RETT: UNA INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, vol. 4, núm. 1, 2008, pp. 547-551. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=349832319059>
- 27-Sтивен E Hanna, Doreen J Bartlett, Lisa M Rivard, Dianne J Russell. Reference Curves for the Gross Motor Function Measure: Percentiles for Clinical Description and Tracking Over Time Among Children With Cerebral Palsy. *Phys Ther.* 2008 May; 88(5): 596–607. doi: 10.2522/ptj.20070314. Pubmed PMID: 18339799

28-Sergio Montero Mendoza, Antonia Gómez-Conesa, and María Dolores Hidalgo Montesinos. Association between gross motor function and postural control in sitting in children with Cerebral Palsy: a correlational study in Spain. *BMC Pediatr.* 2015; 15: 124. doi: 10.1186/s12887-015-0442-4. Pubmed PMID: 26376627

29-Campos Moposita, Ángela Priscila Lcda, Romero Rivera, Marlon Alexis. Influencia de la terapia de integración sensorial en el tratamiento de la hipotonía en niños con síndrome de down. Universidad Técnica de Ambato-Facultad de Ciencias de la Salud-Carrera Terapia Física. 2016. Disponible en: <http://repositorio.uta.edu.ec/jspui/handle/123456789/24114>

30-Fife SE, Roxborough LA, Armstrong RW, Harris SR, Gregson JL, Field D. Development of a clinical measure of postural control for assessment of adaptive seating in children with neuromotor disabilities. *Phys Ther.* 1991;71:981–993.

31-Dianne J Russell, Lisa M Rivard, Stephen D Walter, Peter L Rosenbaum, Lori Roxborough, Dianne Cameron, Johanna Darrach, Doreen J Bartlett, Steven E Hanna, Lisa M Avery. Using knowledge brokers to facilitate the uptake of pediatric measurement tools into clinical practice: a before-after intervention study. *Implement Sci.* 2010; 5: 92. doi: 10.1186/1748-5908-5-92. Pubmed PMID: 21092283.

32-Russell DJ, Avery LM, Rosenbaum PL, Raina PS, Walter SD, Palisano RJ. Improved scaling of the gross motor function measure for children with cerebral palsy: Evidence of Reliability and Validity. *PhysTher* 2000;80:873-85.

33- Varni JW, Burwinkle TM, Szer IS. The PedsQL Multidimensional Fatigue Scale in pediatric rheumatology: reliability and validity. *J Rheumatol.* 2004 Dec;31(12):2494-500. PubMed PMID: 15570657.

34-Hewlett S, Dures E, Almeida C. Measures of fatigue: Bristol Rheumatoid Arthritis Fatigue Multi-Dimensional Questionnaire (BRAFF MDQ), Bristol Rheumatoid Arthritis Fatigue Numerical Rating Scales (BRAFF NRS) for severity, effect, and coping, Chalder Fatigue Questionnaire (CFQ), Checklist Individual Strength (CIS20R and CIS8R), Fatigue Severity Scale (FSS), Functional Assessment Chronic Illness Therapy (Fatigue) (FACIT-F), Multi-Dimensional Assessment of Fatigue (MAF), Multi-Dimensional Fatigue Inventory (MFI), Pediatric Quality Of Life (PedsQL) Multi-Dimensional Fatigue Scale, Profile of Fatigue (ProF), Short Form 36 Vitality Subscale (SF-36 VT), and Visual Analog Scales (VAS). *Arthritis Care Res (Hoboken).* 2011 Nov;63 Suppl 11:S263-86. doi: 10.1002/acr.20579. Review. PubMed PMID: 22588750

35-Budden SS. Rett syndrome: habilitation and management reviewed. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1997;6 Suppl 1:103-7. Review. PubMed PMID: 9452932.

36-Dantas DS, De Assis SJ, Baroni MP, Lopes JM, Cacho EW, Cacho RO, Pereira SA. Klapp method effect on idiopathic scoliosis in adolescents: blind randomized controlled clinical trial. *J Phys Ther Sci*. 2017 Jan;29(1):1-7. doi:10.1589/jpts.29.1. Epub 2017 Jan 30. PubMed PMID: 28210027; PubMed Central PMCID: PMC5300793.

37-Bettina Paeth Rohlfs. *Experiencias con el concepto Bobath: fundamentos, tratamiento, casos*. Buenos Aires; Madrid: Medica panamericana. 2006; 2a ed. Disponible en:

https://books.google.fr/books?hl=fr&lr=&id=8Kpjc7bO0bgC&oi=fnd&pg=PA1&dq=puntos+de+control+en+concepto+bobath&ots=I_bPfk51q3&sig=HO1TIGPeCRsLIjIv7-ZLZQkG0uc#v=onepage&q=puntos%20de%20control%20en%20concepto%20bobath&f=false.

38-Gema del Moral Orro, María Ángeles Pastor Montaña, Patricia Sanz Valer. Del marco teórico de integración sensorial al modelo clínico de intervención. *TOG (A Coruña)* [revista en Internet]. 2013; 10(17): [25 p.]. Disponible en: <http://www.revistatog.com/num17/pdfs/hitoria2.pdf>.

39-Lúa Silva, Noemí. *Diseño de juguete terapéutico para niños con autismo*. Iberopuebla. 2015. Disponible en: <http://repositorio.iberopuebla.mx/handle/20.500.11777/996?locale-attribute=es>.

40- Tupimai T, Peungsuwan P, Prasertnoo J, Yamauchi J. Effect of combining passive muscle stretching and whole body vibration on spasticity and physical performance of children and adolescents with cerebral palsy. *J Phys Ther Sci*. 2016 Jan;28(1):7-13. doi: 10.1589/jpts.28.7. Epub 2016 Jan 30. PubMed PMID: 26957720; PubMed Central PMCID: PMC4755966.

41- Azzam AM (2014) Efficacy of Induced Spherical Based Modified Balance Board on Improvement of Sitting Level Stage in SpasticCerebral Palsy Children. *J Nov Physiother* 4: 210. doi:10.4172/2165-7025.1000210.

42- Park EY, Kim WH. Effect of neurodevelopmental treatment-based physical therapy on the change of muscle strength, spasticity, and gross motor function in children with spastic cerebral palsy. *J Phys Ther Sci*. 2017 Jun;29(6):966-969. doi: 10.1589/jpts.29.966. Epub 2017 Jun 7. PubMed PMID: 28626301; PubMed Central PMCID: PMC5468216.

43-Knox V, Evans AL: Evaluation of the functional effects of a course of Bobath therapy in children with cerebral palsy: a preliminary study. *Dev Med Child Neurol*, 2002, 44: 447–460.

44- Tekin F, Kavlak E, Cavlak U, Altug F. Effectiveness of Neuro-Developmental Treatment (Bobath Concept) on postural control and balance in Cerebral Palsied children. *J Back Musculoskelet Rehabil*. 2018;31(2):397-403. doi: 10.3233/BMR-170813. PubMed PMID: 29171980.

9-Anexos

Anexo 1: Criterios diagnósticos y estadios evolutivos del Síndrome de Rett

<p>Criterios necesarios:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Desarrollo aparentemente normal durante el período prenatal y perinatal. 2. Desarrollo psicomotriz aparentemente normal durante los primeros 5-6 meses. 3. Circunferencia craneana normal al nacimiento 4. Detención del crecimiento craneano entre los 5 meses y los 4 años de edad. 5. Pérdida de los movimientos voluntarios de las manos entre los 6 y los 30 meses de edad, cronológicamente asociada con alteraciones en la comunicación verbal y con retraimiento social. 6. Deficiencia severa en el desarrollo del lenguaje, tanto expresivo como receptivo. 7. Presencia de retraso psicomotriz severo. 8. Movimientos estereotipados en las manos 9. Aparición de Apraxia de la marcha y de Apraxia-Ataxia del tronco, entre 1 y 4 años de edad.
<p>Criterios de apoyo</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Disfunción respiratoria: <ol style="list-style-type: none"> a. Apnea periódica en el estado alerta. b. Hiperventilación intermitente. c. Ataques de espasmos del sollozo. d. Expulsión forzada de aire o saliva. 2. Anormalidades electroencefalográficas: <ol style="list-style-type: none"> a. Ritmo de base lento en estado de alerta, y enlentecimiento rítmico intermitente (3-5 Hz). b. Descargas anormales con o sin convulsiones. 3. Convulsiones. 4. Espasticidad, asociada a menudo con desarrollo de atrofia muscular y distonía. 5. Trastornos vasomotores periféricos. 6. Escoliosis. 7. Retraso en el crecimiento físico. 8. Pies pequeños e hipotróficos.
<p>Criterios de exclusión</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Evidencia de retraso en el crecimiento físico intrauterino. 2. Visceromegalia u otros indicios de enfermedades de depósito. 3. Retinopatía o atrofia óptica. 4. Microcefalia al nacimiento. 5. Evidencia de daño cerebral adquirido en período perinatal 6. Existencia de trastornos metabólicos identificables u otro trastorno neurológico progresivo. 7. Trastorno neurológico adquirido como resultado de infección o trauma craneano severo.

<p>I Estancamiento Precoz</p> <p>Inicio: 6 a 18 meses/ duración: meses</p> <ul style="list-style-type: none"> -Enlentecimiento del desarrollo psicomotor y del crecimiento cefálico -Hipotonía -Disminución del interés por el medio ambiente 	<p>II Regresión funcional rápida</p> <p>Inicio: 1 a 3 años/ Duración: algunos meses a años</p> <ul style="list-style-type: none"> -Deterioro del comportamiento -Pérdida del uso de las manos -Crisis convulsiva -Estereotipias manuales -Manifestaciones autísticas -Torpe de motricidad -Pérdida del lenguaje -Insomnios -Automutilaciones
<p>III Pseudo estancamiento</p> <p>Inicio: 2 a 10 años/ Duración: algunos meses a años</p> <ul style="list-style-type: none"> -Retraso mental severo -Disminución de la sintomatología autística -Mejoría de la interacción social -Crisis convulsivas -Estereotipias manuales características -Espasticidad, ataxia, apraxia -Disfunciones respiratorias 	<p>IV Deterioro motor tardío</p> <p>Inicio: >10 años / Duración: algunos años</p> <ul style="list-style-type: none"> -Pérdida de la motricidad (silla de rueda) -Escoliosis, atrofia muscular, rigidez -Síndrome piramidal y extrapiramidal marcados -Retraso del crecimiento -Ausencia de lenguaje -Mejoría del contacto visual -Epilepsia menos severa -Trastornos tróficos

Anexo 2-Evaluación de la sedestación y del tono muscular de los músculos del tronco al inicio y al final del tratamiento

Inicio



Final



Anexo 3-Trabajo del tono muscular de los músculos del tronco en cuadrupedia



Anexo 4-Trabajo de las Transferencias

- Del decúbito supino al decúbito prono con punto clave central a nivel de la cadera



Caso 1



Caso 2

- Del decúbito ventral al decúbito supino con punto clave central a nivel escapular



Caso 1



Caso 2

Anexo 5: Trabajo del equilibrio y control postural sobre un fitball con punto de control proximal



Caso 1



Caso 2

Anexo 6: Escala de Campbell

Escala de evaluación del Tono Muscular

Escala de Campbell Calificación de hipotonía

-3 Hipotonía severa	<p>ACTIVO: Inhabilidad para resistir la gravedad. Falta de contracción de las articulaciones proximales para la estabilidad y aparente debilidad.</p> <p>PASIVO: ninguna resistencia al movimiento impuesto por el examinador. completo o excesivo rango de movimiento, hiperlaxitud.</p>
-2 Hipotonía moderada	<p>ACTIVO: el tono muscular está disminuido principalmente en los músculos axiales y proximales. interfiere con la cantidad de tiempo en la que mantiene una postura.</p> <p>PASIVO: MUY poca resistencia al movimiento impuesto por el examinador. Se encuentra menos resistencia en el movimiento alrededor de las articulaciones proximales. hiperlaxitud en de rodillas y tobillos en las tomas de peso.</p>
-1 Hipotonía leve	<p>ACTIVO: interfiere con las contracciones de la musculatura axial. Retraso en el inicio del movimiento contragravedad. Reducida velocidad de ajuste a los cambios posturales</p> <p>PASIVO: Arco de resistencia a los cambios articulares. Completo rango de movimiento pasivo. Hiperlaxitud limitada a manos, tobillos y pies</p>
0 Normal	<p>ACTIVO: Rápido e inmediato ajuste postural durante el movimiento. habilidad para usar los músculos en patrones sinérgicos recíprocos para la estabilidad y la movilidad dependiendo de la tarea</p> <p>PASIVO: LAS PARTES DEL CUERPO SE RESISTEN AL MOVIMIENTO. Momentáneamente se mantiene una nueva postura cuando es colocado en el espacio. Puede rápidamente seguir cambios de movimiento impuestos por el examinador.</p>

*Campbell S. Decision making in pediatric neurological physical therapy. 1991.

Anexo 7: Level of Sitting Scale (LSS)

NIVEL	DESCRIPCIÓN	DEFINICIÓN
1	No es posible la sedestación	El niño no puede ser colocado, ni sostenido por una persona, en sedestación..
2	Necesita soporte desde la cabeza hacia abajo	El niño requiere soporte en la cabeza, el tronco y la pelvis para mantener la sedestación.
3	Necesita soporte desde los hombros o el tronco hacia abajo	El niño requiere soporte en el tronco y la pelvis para mantener la sedestación.
4	Necesita soporte en la pelvis	El niño requiere sólo soporte en la pelvis para mantener la sedestación.
5	Mantiene la posición pero no puede moverse.	El niño mantiene la sedestación independientemente si no mueve los miembros o el tronco.
6	Inclina el tronco hacia delante y endereza el tronco	El niño, sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia delante con relación al plano vertical y volver a la posición neutra.
7	Inclina el tronco lateralmente y endereza el tronco	El niño, sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia uno o ambos lados de la línea media y volver a la posición neutra.
8	Inclina el tronco hacia atrás y endereza el tronco	El niño, sin utilizar las manos para apoyarse, puede inclinar el tronco al menos 20° hacia atrás con relación al plano vertical y volver a la posición neutra.

Anexo 8: Consentimientos Informados

Para satisfacción de los Derechos del Paciente, como instrumento favorecedor del correcto uso de los Procedimientos Diagnósticos y Terapéuticos, y en cumplimiento de la Ley General de Sanidad:

Yo, D/Dña. _____, como paciente/voluntario, en pleno uso de mis facultades, libre y voluntariamente,

EXPONGO: que he sido debidamente INFORMADO/A por D/Dña. _____, en entrevista personal realizada el día ____ de _____ de _____, de que entro a formar parte de un proyecto clínico para el estudio de "".

MANIFIESTO: que he entendido y estoy satisfecho de todas las explicaciones y aclaraciones recibidas sobre el proceso médico citado. Y OTORGO MI CONSENTIMIENTO para que me sea realizado este estudio titulado " _____ " por parte de los investigadores de este proyecto de investigación.

De acuerdo con el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de abril de 2016 de Protección de Datos (RGPD), el participante y/o sus padres o tutores legales quedan informados de que el Responsable del tratamiento de sus datos personales será FUNDACION UNIVERSIDAD SAN JORGE.

Todos los datos personales, incluidos los clínicos, serán tratados por el equipo investigador conforme a las leyes en vigor en la materia, especialmente el RGPD, únicamente con fines estadísticos, científicos y de investigación, para extraer conclusiones del proyecto en el que participa.

Los datos recogidos para el estudio estarán identificados mediante un código de manera que no se pueda identificar a los participantes y su identidad no será revelada de ninguna manera excepto en los casos legalmente previstos. Cualquier publicación de los resultados de la investigación, estadísticos o científicos, reflejará únicamente datos disociados que impidan la identificación de los participantes en el estudio.

Como participante en el estudio puede ejercitar sus derechos de acceso, modificación, oposición, cancelación, limitación del tratamiento y portabilidad, dirigiéndose al Delegado de Protección de Datos de la Universidad adjuntando a su solicitud de ejercicio de derechos una fotocopia de su DNI o equivalente al domicilio social de USJ sito en Autovía A-23 Zaragoza- Huesca, km. 299, 50830- Villanueva de Gállego (Zaragoza), o la dirección de correo electrónico privacidad@usj.es. Asimismo, tiene derecho a dirigirse a la Agencia Española de Protección de Datos en caso de no ver correctamente atendido el ejercicio de sus derechos.

El participante podrá retirarse del estudio en cualquier momento comunicándose al investigador principal, si bien queda informado de que sus datos no podrán ser eliminados para garantizar la validez de la investigación y garantizar el cumplimiento de los deberes legales del Responsable.

Igualmente queda informado de que los resultados del presente proyecto podrán ser usados en el futuro en otros proyectos de investigación relacionados con el campo de estudio objeto del presente, así como que tiene derecho a ser informado sobre los resultados del estudio en el caso de que así lo solicite.

Y, para que así conste, firmo el presente documento

Villanueva de Gállego, a ___ de _____ de _____

Firma del paciente y nº DNI	Firma del investigador y nº DNI

