

# Síndrome de RETT: Abordaje desde la fisioterapia y terapia conductual

## *RETT syndrome: Approach from physiotherapy and behavioral therapy*

Piedad Rocío Lerma-Castaño,<sup>1</sup> Elizabeth Roldán-González,<sup>2</sup> Sonia Carolina Mantilla-Tolosa,<sup>3</sup>  
Julie Paulina Hernández-Cachaya,<sup>4</sup> Luisa Fernanda Romaña-Cabrera<sup>5</sup>

### Resumen

**Propósito:** El síndrome de Rett es considerado un trastorno en el desarrollo neurológico, con regresión tardía. Su principal manifestación clínica es el retraso progresivo de habilidades motoras y del lenguaje ya adquiridos, acompañado de rigidez y movimientos estereotipados en las manos. El objetivo de este reporte de caso fue identificar los efectos de una intervención fisioterapéutica combinada con terapia de conducta en una paciente con síndrome de Rett.

**Presentación del caso:** Se presenta el caso de una niña de 10 años con diagnóstico médico síndrome de Rett, etapa III, o también llamada etapa de estabilización o pseudo-estacionaria. Se aplicó fisioterapia y terapia conductual 3 veces a la semana, con sesiones de 45 minutos de duración por un periodo de 12 meses de tratamiento.

**Resultados:** Se lograron cambios en la función motora gruesa, las reacciones de equilibrio, enderezamiento, en la habilidad de sortear obstáculos y seguimiento de instrucciones; estas habilidades se conservaron por 6 semanas (al final del tratamiento), y nuevamente se evidencia, la regresión de las funciones psicomotoras, lo cual puede deberse a las características propias del síndrome.

**Conclusión:** Los resultados obtenidos sugieren que la combinación de la fisioterapia con terapia conductual genera cambios positivos en la función motora gruesa y la conducta en niñas con síndrome de Rett.

**Palabras clave:** Síndrome de Rett, lenguaje infantil, terapias de la conducta cognitiva, fisioterapia, estudio de caso.

### Abstract

**Purpose:** Rett syndrome is considered a neurodevelopmental disorder with late regression, its main clinical manifestation is the progressive delay of already acquired motor and language skills, accompanied by rigidity and stereotyped hand movements. The aim of this case report was to identify the effects of a physiotherapeutic intervention combined with behavioral therapy in a patient with Rett syndrome.

**Case presentation:** We present the case of a 10-year-old girl with a medical diagnosis of Rett syndrome, stage III, or also called stabilization or pseudo-stationary stage. Physiotherapy and behavioral therapy were applied 3 times a week, with 45-minute sessions for a period of 12 months of treatment.

**Results:** Changes were achieved in gross motor function, balance reactions, straightening, in the ability to avoid obstacles and follow instructions; these skills were preserved for 6 weeks (at the end of treatment), and again, the regression of psychomotor functions is evidenced, which may be due to the characteristics of the syndrome.

**Conclusion:** the results obtained suggest that the combination of physiotherapy with behavioral therapy generates positive changes in gross motor function and behavior in girls with Rett syndrome.

**Keywords:** Rett syndrome, Child language, cognitive behavioral therapy, physical therapy, a case report.

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 33, N° 2, 2024

<sup>1</sup>Magister en Neurorehabilitación, Fundación Universitaria María Cano, Neiva, Huila, Colombia

<sup>2</sup>Magister en Neurorehabilitación, Fundación Universitaria María Cano, Popayán, Cauca, Colombia

<sup>3</sup>Doctora en Ejercicio Físico, Fisioterapia y Salud, Universidad de Pamplona, Pamplona, Norte de Santander, Colombia

<sup>4</sup>Psicóloga, IPS Aprender Centro de Rehabilitación Neurológica y Comportamental, Neiva, Huila, Colombia

<sup>5</sup>Fisioterapeuta, Magister en Administración de Sistemas de Salud, Fundación Universitaria María Cano, Neiva, Huila, Colombia

Correspondencia:

Piedad Rocío Lerma-Castaño

Contacto: (57) 3215470008

Calle 21 8-B 15 Barrio Tenerife

Neiva Huila, Colombia

E-mail: [pirlecast28@gmail.com](mailto:pirlecast28@gmail.com)

## Introducción

El síndrome de Rett (SR) es un trastorno en el desarrollo neurológico infantil que afecta fundamentalmente a niñas de todas las razas y cursa secundariamente con autismo. Fue descrito en 1966 por Andreas Rett y se caracteriza por un deterioro progresivo del sistema nervioso central (SNC) que aparece en la primera infancia y cursa con pérdida de las habilidades motoras y de la comunicación, aparición de un estado autista con automatismos, retraso para alcanzar las habilidades psicomotrices propias de la edad, microcefalia, convulsiones y retraso mental.<sup>1,2</sup> Es una condición poco frecuente, que afecta aproximadamente 1 de cada 10.000 mujeres y es causada por mutaciones espontáneas en el gen MECP2, ubicado en el brazo largo del cromosoma X (Xq28); el cual codifica la proteína de unión a metil-CpG 2 (MeCP2), que participa en la regulación de la transcripción de otros genes para el desarrollo sináptico y mantenimiento, importantes para el aprendizaje y la memoria.<sup>3</sup>

Actualmente se conocen 5 formas clínicas de síndrome de Rett, una clásica y el resto atípicas, que comprometen de manera general la habilidad manual, el lenguaje y la motricidad amplia, unida a la aparición de estereotipias y epilepsia precoz.<sup>4</sup>

No existe cura o terapia efectiva para el manejo de este síndrome. Sin embargo, para retrasar la aparición de los signos clínicos, se requiere de un tratamiento interdisciplinario. Aunque se encuentra poca información sobre su abordaje, la fisioterapia y la terapia conductual basada en el Análisis de Comportamiento Aplicado (ABA),<sup>5</sup> desempeñan un rol fundamental en los procesos de rehabilitación de estos niños. El objetivo del presente reporte de caso fue identificar los efectos de la fisioterapia y la terapia conductual ABA en la función motora gruesa y la conducta de una niña con síndrome de Rett.

## Descripción del caso

Niña de 10 años de edad con diagnóstico médico síndrome de Rett, de estrato socioeconómico bajo. Nació a las 32 semanas de gestación, con antecedentes de desarrollo dentro de los parámetros esperados: control cefálico a los 3 meses, a los 6 meses inició gateo y la marcha a los 15 meses. Su audición y lenguaje e interacción social fueron normales hasta los 3 años. Según reporte de la historia clínica, a la edad de 3 años la niña presentó un episodio de crisis epiléptica tónico clónica generalizada de aproximadamente 3 a 4 minutos de duración con una frecuencia de 4 crisis diarias. Fue remitida al servicio de urgencias y hospitalizada por 5 días. Inició tratamiento farmacológico con medicamento antiepiléptico carbamazepina de 60 mg/ día. A la semana de alta hospitalaria, los padres observaron cambios en su desarrollo motor grueso

y fino, alteraciones de la marcha, pérdida del lenguaje que fueron empeorando de manera progresiva.

Según reporte de historia clínica, a la edad de 5 años inició tratamiento con fonoaudiología, terapia ocupacional y fisioterapia convencional (movilizaciones pasivas, estiramientos) 2 veces por semana, sin evidenciar evolución relevante. A la edad de 8 años se realizó electroencefalograma bajo la técnica de privación de sueño sin medicamentos, que arrojó como resultado desorganización de los ritmos de fondo, presencia de punta trifásica sobre regiones frontocentrales derechas, presencia de actividad paroxística focal y pérdida de los ritmos de fondo.

## Evaluación inicial por neuropsicología – conducta

Se realizó evaluación con escala de conducta diseñada y adaptada por las neuropsicólogas de la Institución Prestadora de Salud (IPS) Aprender (Tabla1). Los resultados arrojaron limitación en las habilidades de disposición para el aprendizaje, mirar, escuchar, seguimiento de instrucciones, imitación verbal, trabajo doméstico y autonomía.

## Evaluación por fisioterapia

En la evaluación por fisioterapia se encontraron signos característicos del síndrome de Rett como movimientos estereotipados en las manos, similar a la acción motora de lavado de manos, pérdida de la función motora de las manos, temblores ocasionales en miembros superiores e inferiores, episodios de risa o gritos inmotivados, deformidades a nivel de cuello de pies y rigidez generalizada.<sup>6</sup>

La función motora gruesa se evaluó mediante grabación de videos y la aplicación de la Escala Abreviada de Desarrollo (EAD-3).<sup>7</sup> A partir de la evaluación, se determinó una alta probabilidad de experimentar retraso en el desarrollo de la motricidad gruesa y finoadaptativa. A partir del análisis de los videos se identificaron limitaciones en las habilidades motoras gruesas como gatear, adoptar posición sedente en silla y colchoneta, ponerse de pie sin apoyo, correr, saltar, trepar, lanzar la pelota, agarrar, subir y bajar escaleras. En la evaluación de la marcha, se observó aumento de la base de sustentación y alteración en las fases y sus determinantes con balanceo de un lado a otro, alteraciones de la coordinación e inestabilidad y en las actividades de la motricidad fino-adaptativa se observó pérdida de la función motora de las manos.

## Descripción de la intervención

Se inició trabajo simultáneo entre fisioterapia y terapia conductual con objetivos terapéuticos que incluían incrementar las habilidades de disposición para el aprendizaje, adquirir habilidades para la ejecución de actividades cotidianas, vida diaria e incrementar autonomía.

## Terapia conductual

Desde la terapia conductual, se trabajó con el método Análisis de Comportamiento Aplicado (ABA) enfocado en el moldeamiento de la conducta. Se establecieron pasos y tareas para proporcionar oportunidades de aplicar las habilidades aprendidas en diferentes escenarios y entornos y mejorar la capacidad de aprender, desarrollar habilidades para la vida y función de forma independiente;<sup>5</sup> a partir de las necesidades básicas: alimentación, vestido, afecto; entre otras.

Las sesiones de tratamiento se enfocaron en tareas de disposición para el aprendizaje mediante actividad en mesa con ayuda de fichas, cubos, rompecabezas, alimentos entre otros; enfocándose en el mantenimiento de la posición sentada con espalda recta, establecimiento de contacto visual espontáneo ante la orden del terapeuta de conducta.

Durante un tiempo de 5 minutos, se trabajaba la habilidad de mirar, mediante la presentación de objetos de uso cotidiano como cuchara, taza, cepillo de dientes, prendas de vestir, así como las partes de su cuerpo. Por otra parte, se realizaba estimulación con sonidos de instrumentos musicales, de manera que se promoviera la búsqueda de la fuente sonora, monitoreando si la niña realizaba el movimiento necesario para rastrear el sonido.

Respecto a la manipulación de objetos, se realizaron ejercicios, a partir de la orden de realizar al menos diez movimientos de imitación exacta: "levantar brazo izquierdo, levantar los dos brazos, levantar brazo derecho, hacer el gesto de señalar con mano derecha, hacer adiós con la mano derecha, hacer adiós con la mano izquierda, colocar las dos manos sobre la barriga, colocar la mano derecha sobre la barriga, colocar la mano izquierda sobre la barriga, dar palmas una vez, dar palmas dos veces, patear una vez con el pie derecho, patear una vez con el pie izquierdo, patear dos veces pie derecho, patear dos veces pie izquierdo, patear una vez los dos pies, patear dos veces los dos pies, estrecharse las dos manos (a uno mismo), dar saltos adelante, atrás y a los lados". En el caso de observar que no realizaba la actividad a la orden dada, era necesario el moldeamiento o ayuda física total. Una vez se lograba la intención de estas conductas por parte de la niña, se disminuía la ayuda, la cual pasaba a ser parcial, para luego obtener la aparición de conductas objetivo sin ningún tipo de ayuda. En este proceso, siempre se reforzó verbalmente cada una de las veces que ocurrió la conducta esperada, independientemente de que ocurriera con o sin ayuda.

## Intervención desde Fisioterapia

Desde fisioterapia se aplicó un programa de ejercicios mediante la facilitación neuromuscular propioceptiva (FNP).<sup>8</sup> A través de la técnica iniciación rítmica se estimuló la ejecución del movimiento en miembros supe-

riores e inferiores mediante diagonales, iniciando desde el patrón flexor (flexión de hombro, aducción, rotación externa, antebrazo en supinación, flexión de muñeca y dedos en flexión) y extensión (extensión de hombro, aducción, rotación interna, antebrazo en pronación, muñeca en extensión, dedos en flexión).<sup>9</sup>

Se aplicó la técnica estabilizaciones rítmicas para lograr la estabilidad en tronco, equilibrio, el incremento de la coordinación motora, ajustes posturales y actividades funcionales.<sup>10</sup> Estas técnicas fueron aplicadas después de la terapia conductual por parte de neuropsicología, lo cual facilitó el contacto visual ante la orden y ante el llamado por su nombre, el seguimiento de instrucciones.

Las sesiones de tratamiento fueron realizadas 3 veces a la semana, con sesiones de 45 minutos de duración por un periodo de 12 meses.

## Consideraciones éticas

El presente caso clínico fue aprobado por comité científico de la IPS aprender de Neiva Huila (Colombia). Además se elaboró consentimiento informado que fue firmado por la madre representante legal de la niña. A partir a partir de los lineamientos de la declaración de Helsinki<sup>11</sup> y resolución 8430 de (1993) en categoría riesgo mínimo.<sup>12</sup>

## Descripción de los Resultados

A partir del proceso de asociación (conducta- refuerzo), desarrollado durante la terapia conductual, se logró que la usuaria, modificara ciertas habilidades (Tabla 1).

Con relación a la motricidad gruesa, se evidenciaron cambios en comparación con la evaluación inicial con la EAD- 3 – de (SPD): "Es decir el niño o niña se identifica como un caso de alta probabilidad de experimentar un retraso en el desarrollo en el área de motricidad gruesa" a (RPD): "el niño o niña no ha alcanzado el nivel de desarrollo esperado para su edad en algún área de desarrollo." Asimismo se evidenciaron cambios comparados con los registros de los vídeos realizados previo a la intervención. (Tabla 2).

Estas habilidades se conservaron por 6 semanas (al final del tratamiento) y nuevamente se evidencia, la regresión de las funciones psicomotoras lo cual puede deberse a las características propias del síndrome.

## Discusión

En este estudio se ha presentado una propuesta de intervención desde la terapia conductual y la fisioterapia para el abordaje de una niña con síndrome de Rett, encontrando cambios significativos en las funciones psicomotoras y conductuales, después de 12 meses de tratamiento.

La rehabilitación tradicional ha sostenido que los niños con síndrome de Rett tienen un profundo deterioro

**Tabla 1.** Habilidades modificadas desde la terapia conductual.

Habilidades	Pre-intervención		Post intervención
	La realiza con ayuda total = (0)	La realiza con ayuda parcial = (1)	La realiza por sí mismo (sin ayuda) = (2)
<b>1.Habilidades de disposición para el aprendizaje</b>			
<b>Se sienta bien</b> - Sentarse bien con espalda recta, mirada al frente y manos en mesa por 5 segundos.	0		2
<b>Establece contacto ocular espontáneo y ante la orden</b> - Contacto visual ante la orden y ante llamado por su nombre, sosteniendo el contacto por 5 segundos.	0		2
<b>Mantiene la atención para trabajar por un tiempo determinado</b> - Mantener la atención e interés por 6 minutos, demostrando esta conducta con frecuencia en trabajos en mesa, con objetos sonoros, mediante juegos o canciones; especialmente al inicio de la jornada.	0		2
<b>2.Habilidades de mirar y escuchar</b>			
<b>Mira objetos</b> - Mirar objetos de uso cotidiano por 5 segundos.	0		2
<b>Mira partes del cuerpo en sí mismo</b> - Identificar y mirar partes de su propio cuerpo (pies y manos) por 5 segundos.	0		2
Mira partes del cuerpo en los demás		1	2
<b>Busca fuente sonora</b> - Buscar la fuente sonora, realizando el movimiento necesario para rastrear un sonido. Mover sus ojos, y su cabeza hacia el sonido emitido; evidenciando esta conducta con mayor frecuencia si los sonidos son musicales y de su agrado. (música movida).	0		2
<b>Manipula objetos</b> - Dirigir mano derecha hacia objetos mostrados, agarrándolos con toda la mano (empuñá). Luciendo esta habilidad con más frecuencia si lo que se le pide que agarre son alimentos.	0		2
Coge objetos agarrándolos con los dedos índice y pulgar	0		2
<b>Realiza actividades de agarrar, armar, ensartar, etc.</b> - Extender mano hacia vaso o alimento, agarrarlo y llevarlo hasta la boca.	0		2
<b>3. Seguimiento de instrucciones</b>			
Acudir al llamado por el nombre o con mando verbal "ven".	0		2
Seguir instrucciones como pasar manos, caminar, entrar, parar.	0		2
<b>4. Habilidades de imitación verbal</b>			
Emitir sonidos para llamar la atención.	0		2
Emitir sonidos (repetitivos), morder labio superior e inflar mejillas.	0		2
<b>5. Habilidades de trabajos domésticos y de autonomía</b>			
Come por su cuenta utilizando los utensilios apropiados	0	1	
Se quita él solo la ropa	0	1	
Se viste solo	0	1	
Tolerar y permanecer sentada sin ayuda, el tiempo que debe permanecer en baño para consolidar el proceso de control de esfínteres (10 a 15 minutos); así como para realizar actividades o juegos hacia ella.	0		2

Fuente: propia

**Tabla 2.** Habilidades adquiridas desde la fisioterapia

Habilidades	Pre-intervención	Post intervención	
	La realiza con ayuda total = (0)	La realiza con ayuda parcial = (1)	La realiza por sí mismo (sin ayuda) = (2)
<b>Motricidad gruesa</b>			
Arrastrarse en posición prono	0	1	
Gatear con desplazamiento cruzado (alternando rodillas y manos)	0	1	
Adoptar posición bípeda desde posición sedente en banco sin ayuda	0	1	
Correr	0	1	
Lanzar la pelota	0		2
Patear la pelota	0		
Saltar con los pies juntos	0		2
Sortear obstáculos con control de tronco	0		2
Subir dos escalones sin apoyo	0		
Realiza la marcha de forma independiente			2
<b>Motricidad finoadaptativa</b>			
Sostiene objeto en la mano		1	
Agarra objetos voluntariamente	0		
Realiza pinza (agarra con el dedo pulgar e índice)	0		
Saca objetos de una caja	0		
Agarra una cuchara y lleva a la boca	0		

Fuente: propia

cognitivo, pérdida de la función motora de las manos<sup>13</sup> y alteraciones en las fases de la marcha por la disminución de la coordinación e inestabilidad.<sup>12</sup> Las estimaciones típicas han sugerido un desarrollo mental de alrededor de 8 a 12 meses.<sup>10</sup> A partir de esta apreciación, las investigadoras en el presente estudio decidieron aplicar técnicas de la terapia conductual previas a la intervención en fisioterapia, con el fin de estimular la generación de respuestas que involucraban el contacto visual, la atención y la generación de una acción derivada del planteamiento de una orden, obteniendo resultados satisfactorios. Al respecto, algunos autores han resaltado la importancia de la práctica de rutinas para mantener y desarrollar habilidades en el síndrome de Rett, principalmente las relacionadas con las tareas cotidianas.<sup>13</sup>

Estudios previos<sup>10,14</sup> resaltan que el registro y mantenimiento del contacto visual son aspectos que parecen ser fundamentales en la aplicación de técnicas neuropsicológicas para la estimulación de la atención, la comprensión, la comunicación y ejecución de órdenes que conllevan al aprendizaje de rutinas diarias, en niñas con síndrome de Rett. En este estudio, además, fueron aplicadas técnicas de facilitación neuromuscular con el objeto de estimular la estabilidad en tronco, el desarrollo del equilibrio, los ajustes posturales y el incremento de la coordinación motora. Cabe mencionar que la disposición del cuerpo en el espacio parte de la interacción de los sistemas visual, vestibular, propioceptivo con el ambiente,<sup>15</sup> lo cual conlleva a la planeación y ejecución de movimientos;<sup>16,17</sup> todas estas condiciones que presentan gran dificultad en los individuos con síndrome de Rett.<sup>18</sup>

Lotan y Hanks<sup>19</sup> recomiendan que la intervención debe realizarse en edades tempranas y adecuadas mediante la implementación de programas integrales que acompañe a la niña a lo largo de su rutina diaria, sugiere antes de iniciar una intervención permitirle a la niña que elija su actividad preferida a través de un dispositivo de comunicación apropiado.

Durante la búsqueda de la literatura, los estudios encontrados sobre la intervención realizada desde fisioterapia y terapia conductual fueron pocos, no obstante, los resultados se contrastan con otras técnicas y/o conceptos utilizados en diferentes estudios, como el caso de Mian-golarra, et al,<sup>20</sup> quienes establecieron la utilidad clínica de diferentes terapias: técnica de energía muscular, reptación refleja y volteo reflejo de la terapia Vojta, concepto Bobath, estimulación del equilibrio y transferencia de peso, patrones progresivos y de repetición, férulas, estimulación eléctrica transcutánea, comunicación aumentativa y alternativa, musicoterapia. Otras investigaciones sugieren que la intervención fisioterapéutica para niños con Rett, debe estar orientada a reducir o prevenir las limitaciones y mejorar su calidad de vida a través de enfoques tradicionales como movilidad articular, hidroterapia, métodos innovadores como la realidad virtual, tecnologías de asistencia y musicoterapia.<sup>21</sup>

El presente reporte, permitió identificar que, a pesar de encontrar avances en la funcionalidad durante la intervención, el deterioro irreversible propio del síndrome se hizo presente; lo cual sugiere la necesidad de continuar en la búsqueda de las mejores posibilidades para su tratamiento y rehabilitación.

Respecto a las limitaciones de este estudio, se presentaron especialmente en la búsqueda de referentes relacionados con las técnicas de facilitación neuromuscular y la terapia conductual en el síndrome de Rett, lo que conlleva a concluir que en la actualidad existe limitada evidencia científica, tal como lo refieren Lotan M et al<sup>22</sup>

Por otra parte, la evaluación cognitiva y fisioterapéutica es un desafío en el síndrome de Rett especialmente en los pacientes que no tienen un uso deliberado de las manos o el habla.<sup>10</sup> Rodocanachi Roidi ML et al<sup>23</sup> validaron una escala ordinal de 25 ítems que examina la función motora en niñas con síndrome de Rett en seis secciones: de pie, sentado, transiciones, caminar, correr y subir o bajar escaleras. Sin embargo, esta escala no se encuentra validada en Colombia. De acuerdo con Romano et al<sup>24</sup> existen pocas herramientas y escalas de evaluación clínica que evalúen la función motora gruesa en niñas con síndrome de Rett. Por lo anterior, en este estudio se utilizó la EAD-3 diseñada y validada en Colombia, que tiene como propósito evaluar el desarrollo e identificar de forma temprana el riesgo de rezagos en niños y niñas hispanohablantes hasta los 7 años, valorando 4 áreas del desarrollo: motricidad gruesa, motricidad finoadaptativa, audición lenguaje y personal-social?

Los registros de videos permitieron identificar alteraciones de funciones más complejas, tal como lo sugieren Downs JA, et al<sup>25</sup> y Romano A, et al<sup>24</sup> quienes refieren que las habilidades motoras más complejas, como subir o bajar escaleras, suelen ser deficientes y solo unas pocas niñas pueden realizarlas de forma independiente.

A partir de los resultados de este reporte de caso, se hace pertinente su divulgación, con el fin de aportar a la construcción teórica que fundamenta la aplicación de ABA y fisioterapia en el síndrome de Rett. Los autores sugieren para futuras investigaciones la aplicación de diferentes escalas de evaluación de la función motora y funciones cognitivas aplicadas a niñas con síndrome de Rett.

### Conclusión

La combinación de fisioterapia con terapia conductual se presenta como una alternativa de tratamiento eficaz para pacientes con síndrome de Rett, mostrando resultados positivos en su recuperación. Se recomienda un enfoque integral que abarque tanto la rehabilitación física como cognitiva, iniciando las intervenciones a edades tempranas para prevenir deformidades y retrasar la aparición de los síntomas característicos de la enfermedad.

### Referencias

1. Pérez Moreno JC, Nájera Losada DC, Domínguez Pérez F. Manejo anestésico de un paciente con síndrome de Rett y fractura distal de húmero: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Revista Colombiana de Anestesiología*. 2014;42(1):57-59. <https://doi.org/10.1016/j.rca.2013.09.011>
2. Percy AK, Lane JB. Rett syndrome: clinical and molecular update. *Current Opinion in Pediatrics*. 2004;16(6):670-677. <https://doi.org/10.1097/01.mop.0000143693.59408.ce>
3. Rose SA, Djukic A, Jankowski JJ, Feldman JF, Rimler M. Aspects of Attention in Rett Syndrome. *Pediatric Neurology*. 2016;57:22-28. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2016.01.015>
4. Pantaleón F. G, Juvier R. T. Bases moleculares del síndrome de Rett, una mirada actual. *Revista Chilena de Pediatría*. 2015;86(3):142-151. <https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.07.001>
5. Cañon Betancourt LA, Pérez Gómez AV, Contreras JO. Terapias de Análisis de Comportamiento Aplicado ABA, para el tratamiento de personas con diagnóstico de trastornos del espectro autista y trastorno de hiperactividad y déficit de atención. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud; 2014.
6. Chahil G, Bollu PC. Rett Syndrome. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 [citado 13 de junio de 2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482252/>
7. Pontificia Universidad Javeriana, Ministerio de Salud y Protección Social. Escala Abreviada del Desarrollo - 3. Bogotá: Ministerio de Protección Social; 2016.
8. Hernando A, García J del R. Facilitación neuromuscular propioceptiva. En: *Neurorrehabilitación Métodos específicos de valoración y tratamiento*. Madrid: Medica Panamericana; 2012. p. 295-306.
9. Voss DE, Ionta MK, Myer BJ. Facilitación Neuromuscular Propioceptiva. Patrones y técnicas. 3. a ed. España: Medica Panamericana; 2001.
10. Loffler G, Gordon GE. Cognitive function in Rett syndrome: Profoundly impaired or near normal? *European Journal of Paediatric Neurology*. 2018; 22(1):2-3. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.12.006>
11. Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (CIOMS). Pautas Éticas Internacionales para la Investigación y Experimentación Biomédica en Seres Humanos. 3. a ed. Ginebra: Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (CIOMS); 2002.
12. Congreso de la República de Colombia. Resolución Número 8430 DE 1993 [Internet]. 1993. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/RESOLUCION-8430-DE-1993.PDF>
13. Lotan M, Schenker R, Downs W, Downs J. The conductive environment enhances gross motor function of girls with Rett syndrome. A pilot study. *Developmental Neurorehabilitation*. 2012;15(1):19-25. <https://doi.org/10.3109/17518423.2011.629374>
14. Ahonniska-Assa J, Polack O, Saraf E, Wine J, Silberg T, Nissenkorn A, et al. Assessing cognitive functioning in females with Rett syndrome by eye-tracking

- methodology. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2018;22(1):39-45. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.09.010>
15. Pidcock FS, Salorio C, Bibat G, Swain J, Scheller J, Shore W, et al. Functional outcomes in Rett syndrome. *Brain and Development*. 2016;38(1):76-81. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2015.06.005>
  16. Morasso P, Casadio M, Mohan V, Rea F, Zenzeri J. Revisiting the Body-Schema Concept in the Context of Whole-Body Postural-Focal Dynamics. *Front Hum Neurosci*. 2015;9:1-16. <https://doi.org/10.3389/fnhum.2015.00083>
  17. Drobnik W, Rocco K, Davidson S, Bruce S, Zhang F, Soumerai SB. Sensory Integration and Functional Reaching in Children With Rett Syndrome/Rett-Related Disorders. *Clin Med Insights Pediatr*. 2019;13:1-11. <https://doi.org/10.1177/1179556519871952>
  18. Downs J, Parkinson S, Ranelli S, Leonard H, Diener P, Lotan M. Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*. 2014;17(3):210-217. <https://doi.org/10.3109/17518423.2012.758183>
  19. Lotan M, Hanks S. Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome. *The Scientific World Journal*. 2006;6:1314-1338. <https://doi.org/10.1100/tsw.2006.187>
  20. Miangolarra Page JC, Carratalá Tejada M, Luna Oliva L, Pérez de Heredia M. Síndrome de Rett: Actualización del proceso de rehabilitación. *Rehabilitación*. 2003;37(2):93-102. [https://doi.org/10.1016/S0048-7120\(03\)73345-3](https://doi.org/10.1016/S0048-7120(03)73345-3)
  21. Fonzo M, Sirico F, Corrado B. Evidence-Based Physical Therapy for Individuals with Rett Syndrome: A Systematic Review. *Brain Sci*. 2020;10(7):410. <https://doi.org/10.3390/brainsci10070410>
  22. Lotan M. Physical therapy for Rett syndrome [Internet]. 2018 [citado 13 de junio de 2023]. Disponible en: <https://www.rettsyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/05/Physical-therapy.pdf23>.
  23. Rodocanachi Roidi ML, Ugo Isaias I, Cozzi F, Gestra VF, Gandini A, Ripamonti E. A New Scale to Evaluate Motor Function in Rett Syndrome: Validation and Psychometric Properties. *Pediatric Neurology*. 2019;100:80-6. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2019.03.005>
  24. Romano A, Capri T, Semino M, Bizzego I, Di Rosa G, Fabio RA. Gross Motor, Physical Activity and Musculoskeletal Disorder Evaluation Tools for Rett Syndrome: A Systematic Review. *Developmental Neurorehabilitation*. 2019;23(8):485-501. <https://doi.org/10.1080/17518423.2019.1680761>
  25. Downs JA, Bebbington A, Jacoby P, Msall ME, McIlroy O, Fyfe S, et al. Gross Motor Profile in Rett Syndrome as Determined by Video Analysis. *Neuropediatrics*. agosto de 2008;39(04):205-10. <https://doi.org/10.1055/s-0028-1104575>