



Diciembre 2018 - ISSN: 1989-4155

## **TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA: SÍNDROME DE RETT Y SU REPERCUSIÓN EN EL RENDIMIENTO ACADÉMICO**

**Mg. Lilian Reza Suárez,**  
Docente Universidad de Guayaquil  
**Renato Joshymar Rodríguez Mallea,**  
Médico UEES  
**Crestoper Arturo Plaza Avilés,**  
Médico U.G.  
**Sonia Andrea Mena Avilés,**  
Médica U.G.

[lilianreza@gmail.com](mailto:lilianreza@gmail.com)

Para citar este artículo puede utilizar el siguiente formato:

Lilian Reza Suárez, Renato Joshymar Rodríguez Mallea, Crestoper Arturo Plaza Avilés y Sonia Andrea Mena Avilés (2018): "Trastornos del espectro autista: síndrome de Rett y su repercusión en el rendimiento académico", Revista Atlante: Cuadernos de Educación y Desarrollo (diciembre 2018). En línea:

<https://www.eumed.net/rev/atlante/2018/12/sindromerett-rendimiento-academico.html>

### **Resumen**

El presente trabajo se lleva a cabo en beneficio de las niñas con trastorno del espectro autista, específicamente el Síndrome de Rett en un aula regular, conocer los avances médicos y científicos respecto de esta enfermedad y comprender a las niñas con este síndrome ya que tienen un comportamiento diferente lo que les hace difícil interactuar con los demás, tiene dificultad para entender las reglas sociales convencionales y pueden parecer carentes de empatía. También se analiza la reciente investigación desarrollada en base a las células madre para el tratamiento del síndrome de Rett. Estas niñas tienen problemas cognoscitivos por eso sus necesidades de aprendizaje son diferentes a las de otros niños, por este motivo tanto la familia como el equipo docente necesitan adquirir experiencia y conocimientos en esta área, así como disponer de recursos y programas específicos. Es necesario conocer las implicaciones médicas y las estrategias metodológicas adecuadas que se requieren aplicar dentro del aula en beneficio de este grupo vulnerable. El tema se apoya en la interdisciplinariedad porque involucra profesionalmente a médicos y a docentes, en vista de que la mayoría de las personas y en especial los profesores no están familiarizados con los trastornos del espectro autista. Gracias a la educación inclusiva se cobija a los niños con este síndrome en el aula regular, pero se debe conocer de qué manera el Síndrome de Rett afecta a

los estudiantes para intervenir más eficazmente en los procesos de enseñanza aprendizaje y lograr que este grupo vulnerable mejore sus habilidades sociales dentro del contexto escolar y logre un mejor rendimiento académico.

**Palabras claves:** Espectro autista - síndrome de Rett - Multisensorial - rendimiento académico

### **Abstract**

The present work is carried out for the benefit of girls with autism spectrum disorder, specifically Rett Syndrome in a regular classroom, to know the medical and scientific advances regarding this disease and to understand girls with this syndrome since they have a different behavior that makes it difficult for them to interact with others, has difficulty understanding conventional social rules, and may seem lacking in empathy. The recent research developed on the basis of stem cells for the treatment of Rett syndrome is also analyzed. These girls have cognitive problems that is why their learning needs are different from those of other children, for this reason both the family and the teaching team need to acquire experience and knowledge in this area, as well as having specific resources and programs. It is necessary to know the medical implications and the appropriate methodological strategies that need to be applied in the classroom for the benefit of this vulnerable group. The theme is based on interdisciplinarity because it involves doctors and teachers professionally, given that most people and especially teachers are not familiar with autism spectrum disorders.

Thanks to inclusive education, children with this syndrome are sheltered in the regular classroom, but it is necessary to know how Rett Syndrome affects students to intervene more effectively in the teaching-learning processes and make this vulnerable group improve their social skills within the school context and achieve a better academic performance.

**Keyword:** Asperger syndrome - strategies - research - academic performance

### **1.-Introducción**

La presente investigación basada en la realidad social, de salud y sobre todo educativa, nos involucra profesionalmente en vista de que la mayoría de las personas y en especial los docentes no están familiarizados con el trastorno de espectro autista, específicamente con el Síndrome de Rett a pesar que la niña se comporta de manera diferente y se les hace difícil interactuar con los demás. Este trastorno neurológico, aunque clasificado como enfermedad rara, es una de las principales causas de discapacidad intelectual en mujeres hoy en día, solo por detrás del Síndrome de Down. (Rodríguez, 2018), por lo cual sus necesidades de aprendizaje son diferentes a las de otros niños.

El síndrome de Rett es un tipo de autismo. El autismo afecta la manera en la que una persona interpreta el idioma, se comunica y socializa. Hasta el año 2013, este síndrome solía considerarse una afección en sí misma, con su propio diagnóstico. A partir de ese momento, la

guía que utilizan los médicos, el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, comúnmente conocido como DSM-5, cambió la clasificación del síndrome de Rett. En la actualidad, a los niños que presentan señales del síndrome de Rett se les diagnostica autismo y se los considera como parte del "espectro autista". (Walter, 2016)

Por este motivo tanto la familia como el equipo docente necesitarán adquirir experiencia y conocimientos en esta área. Así como a disponer de acceso a los recursos y programas específicos. Los responsables de educación deben conocer más acerca de este tema para poder aplicar estrategias metodológicas adecuadas que mejoren el proceso de enseñanza aprendizaje de este grupo vulnerable. El sistema educativo ecuatoriano considera la educación especial para los casos graves de los niños con algún tipo de síndrome, sin embargo, los padres han recibido con mucho agrado la inclusión consagrada en la constitución del Ecuador para los niños con síndrome de Rett en el aula regular pues se espera que la comunidad educativa esté preparada para atenderlos de manera adecuada y así ellos puedan desarrollar su desempeño académico. El acceso es sencillo, se requiere el diagnóstico médico y valoración psicológica de miembros del Consejo Nacional para la igualdad de discapacidades (CONADIS) quienes emiten un carnet y con este se procede a matricularlos en la escuela regular. A la fecha existen registradas 100.690 personas con discapacidad intelectual, el 22,42% del total de registrados, con un rango de entre el 50% a 74% de discapacidad. (CONADIS, 2018)

Con todo, la estructura del sistema educativo ecuatoriano contempla aún la educación especial, la misma que es parte del mencionado sistema, de tipo transversal e interdisciplinaria dirigida a estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a una discapacidad no susceptibles de inclusión. Plantea el reconocimiento de las diferencias y el respeto de la diversidad, asegura el cumplimiento del principio de equiparación de oportunidades, como un aspecto de enriquecimiento. Se caracteriza por proveer un conjunto de servicios, recursos humanos y técnicos, conocimientos especializados y ayudas, con el propósito de asegurar aprendizajes de calidad a los estudiantes.

La Educación Especial sirve como base educativa y preparativa para una posible inclusión de los estudiantes.

Accederán a estas instituciones los estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a discapacidad, que determine la evaluación del equipo de la Unidad Distrital de Apoyo a la Inclusión (UDAI). (Ministerio de Educación, 2018)

El ingreso de un estudiante con necesidades educativas especiales a una institución "especial" o "regular" depende por tanto de la valoración del UDAI y del informe del CONADIS, como se explicará más adelante.

## **2.-Desarrollo.**

### **2.1 El Problema:**

En la época actual se busca una educación de calidad y calidez, sostenible y perdurable para todos los estudiantes, incluso para aquellos que presentan necesidades educativas especiales

como son los niños con trastorno de espectro autista, específicamente con el Síndrome de Rett. Este síndrome en Ecuador ya tiene estadística, según el Ministerio de Salud a 2016 hay 1258 personas diagnosticadas pero es importante señalar que debido a la dificultad en la valoración de los trastornos del espectro autista existe un subregistro significativo en el país.(Espinosa, 2018), porcentualmente es poco común en la sociedad ecuatoriana, pero tiene afectación en la vida de quienes padecen de este trastorno en el desarrollo social, conductual, cognitivo, emocional y cerebral.

Considerando sus características con referencia al TEA (Trastorno Espectro Autista), algunos estudiantes que ingresan en el sub nivel elemental de educación necesitan que se adapte en el aula de clases, estrategias metodológicas que les permita trabajar el área socio-afectiva mejorando diversos aspectos como el manejo de habilidades sociales, su comportamiento ante un individuo ajeno a él y la relación con sus familiares, expresar sus sentimientos y obtener más coordinación en las destrezas, en muchos casos no tienen un ambiente favorable que genere motivación para desarrollar las habilidades que no han evolucionado por completo, por eso los docentes deben construir actividades y recursos que beneficien la formación socio-afectiva, que lo ayudará a relacionarse con los diferentes entornos de aprendizaje, propiciando un mejor desempeño académico.

**Campo:** Salud - Educación

**Área de investigación científica:** Ciencias Sociales y Buen Vivir.

## **2.2.- Objeto de la investigación**

Analizar la incidencia del trastorno de espectro autista, específicamente con el Síndrome de Rett en las niñas, mediante una investigación bibliográfica, documental para implementar estrategias metodológicas que ayuden a mejorar el proceso de enseñanza aprendizaje para este grupo vulnerable y sea optimizado su rendimiento académico.

### **Contexto:**

Mediante las estadísticas halladas en la investigación se logró identificar que existe un bajo rendimiento académico en los niños, pero no hay estudios respecto de si una de las variables fuese el síndrome de Rett, como se explicará más adelante.

### **Objetivo General:**

Establecer la incidencia del trastorno de espectro autista, específicamente el Síndrome de Rett en el bajo rendimiento escolar mediante una investigación bibliográfica, documental y de campo para mejorar la calidad de vida de este grupo vulnerable

### **Objetivos Específicos**

- Conocer las causas y consecuencias que ocasiona el síndrome de Rett.
- Describir las características físicas, psicológicas y sociales que poseen las niñas con este síndrome.
- Proponer estrategias metodológicas para potenciar las capacidades de las niñas con el síndrome de Rett.

- Dar a conocer los resultados de la presente indagación.

### **2.3.- Justificación e importancia**

El presente proyecto ha sido elaborado para proponer estrategias metodológicas que permitan crear conciencia y prestar ayuda a las niñas que presenten trastornos de aprendizaje como el Síndrome de Rett en las escuelas ordinarias pues es necesario precisar la aplicación de dichas estrategias metodológicas para este tipo de niñas con necesidades educativas especiales y así ayudarlas en el proceso de aprendizaje.

La encuesta realizada a la comunidad educativa de una escuela (nombre protegido por no contar con la autorización de la directora para la publicación de los resultados) nos permite conocer que el 75% de los 84 docentes encuestados piensa que no es pertinente la inclusión de niños con necesidades educativas especiales a las escuelas ordinarias considerando que la adecuada atención a este grupo vulnerable requiere un trabajo colaborativo entre todos los actores del proceso educativo ya que es el único medio factible a través del cual se pueda atender la diversidad; además, la estructura del sistema educativo ecuatoriano reconoce la educación especial y es ahí donde deben ser recibidos las niñas con síndrome de Rett, pero también la misma estructura permite la suma de los niños con necesidades educativas especiales en el sistema regular, desde este punto de vista, el presente trabajo permite mostrar los cambios que nuestra educación inclusiva requiere ya que por años la educación ha sido expuesta a procesos tradicionalistas donde los estudiantes que presentan trastornos de aprendizaje como el Síndrome de Rett han sido excluidos de las escuelas ordinarias ya sea por falta de preparación de los docentes, programas que permitan la inclusión de dichos estudiantes, por la deficiente metodología aplicada o por el trabajo aislado de docentes y padres.

La educación actual demanda aplicarse a las nuevas corrientes contemporáneas que es la idea del nuevo mundo, dialéctica cíclica que vincula presente, futuro y pasado, es un nuevo diseño pedagógico. En este modelo su centro de cambio no es lo tecnológico si no las formas modernas de didáctica.

Hay una propuesta de cambio pues es un proceso evolutivo, da herramientas para interpretar y mejorar las nuevas realidades esas son las actuales corrientes contemporáneas sociales inclusivas, crear una jurisdicción que atienda los desafíos de aprendizaje que plantean los niños con síndrome de Rett, donde los argumentos sean persuasivos, la presencia del docente sirva de guía a situaciones interesantes para que el estudio sea algo agradable y dé inclusión a este grupo vulnerable.

El docente contemporáneo debe tener: empatía, adaptarse a los cambios homologantes que marca la globalización, experto en crear aprendizajes, ayudar a quien lo necesita como es el caso de las niñas con Síndrome de Rett.

La importancia de ésta investigación radica en recomendar estrategias que permitan mejorar el desarrollo cognitivo e integral de las estudiantes con Síndrome de Rett y que promueva cambios trascendentales en el enfoque y en la organización de los servicios dirigidos al

alumnado atendiendo a la “educación especial” de calidad en la que se promuevan iniciativas que difundan y desarrollen el conocimiento como elemento individual e imprescindible para una sociedad justa, equilibrada e inclusiva.

## **2.4 Marco teórico**

Qué es el Síndrome de Rett:

El síndrome de Rett es un trastorno en el desarrollo neurológico infantil que se caracteriza por una evolución normal inicial seguida por la pérdida del uso voluntario de las manos, movimientos característicos de las manos, un crecimiento retardado del cerebro y de la cabeza, dificultades para caminar, convulsiones y retraso mental. El síndrome afecta a una de cada 12.000 niñas nacidas vivas. (Merchán León, 2010)

Este trastorno fue identificado por el neuropediatra austriaco el Dr. Andreas Rett que lo describió por primera vez en un artículo publicado en 1966. El trastorno fue reconocido en forma generalizada sólo después de la publicación de un segundo artículo en 1983.

La evolución del síndrome de Rett, incluyendo la edad de inicio y la gravedad de los síntomas, varía de niña a niña. Sin embargo, antes de que los síntomas comiencen, la niña parece estar creciendo y desarrollándose normalmente. Luego, aparecen gradualmente síntomas mentales y físicos. La hipotonía (pérdida del tono muscular) generalmente es el primer síntoma. A medida que el síndrome progresa, el niño pierde el uso voluntario de las manos y el habla. Otros síntomas iniciales pueden incluir problemas al gatear y caminar, y disminución del contacto visual. La pérdida del uso funcional de las manos es seguida por movimientos compulsivos de la mano tales como frotarse y lavarse las manos. El inicio de este período de regresión a veces es repentino.

Otro síntoma, es la apraxia que es la incapacidad de realizar funciones motoras, lo cual es la característica más debilitante del síndrome de Rett. La apraxia interfiere con todos los movimientos del cuerpo, incluyendo la fijación de la mirada y el habla.

Las personas que adolecen del síndrome de Rett a menudo presentan comportamientos autistas en las primeras etapas. Otros síntomas pueden incluir caminar con la punta de los pies, problemas del sueño; marcha con amplia base de sustentación (es decir, con las piernas muy separadas); rechinar o crujir los dientes y dificultad para masticar; crecimiento retardado; convulsiones; incapacidades cognitivas (del aprendizaje e intelecto) y dificultades en la respiración al estar despierto, como por ejemplo la hiperventilación, apnea (respiración contenida) y aspiración de aire. (National Institute of Neurological Disorders and Strokes, 2015)

Síndrome de Rett, una enfermedad rara dentro de los TEA

El 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, enfermedades que presentan una prevalencia inferior al 1:2.000, pero que, entre todas, afectan al 7% de la población.

Dentro de los trastornos generalizados del desarrollo y compartiendo muchos aspectos con el autismo, se encuentra el síndrome de Rett, un trastorno neurológico de base genética que afecta casi exclusivamente a las mujeres y está presente en 1 de cada 12.000 nacimientos. El

doctor Andreas Rett describió 22 casos de este síndrome en una publicación médica. Sin embargo, su artículo no obtuvo mucha difusión y no fue hasta 1983 cuando varios médicos suecos, portugueses y franceses publicaron una revisión del artículo del doctor Rett en inglés, logrando un gran impacto.

Según las investigaciones científicas más recientes, el síndrome de Rett parece deberse a una alteración del cromosoma X, por lo que las mujeres (XX), al conservar una X sana que compense la X afectada, pueden vivir con el trastorno. Mientras tanto, los hombres (XY) al disponer de una sola X y si ésta está afectada, normalmente no logran sobrevivir. De ahí que casi la totalidad de los casos registrados correspondan a mujeres.

La coincidencia en algunas características y el desconocimiento del trastorno provoca que en muchos casos se confunda con el autismo y la parálisis cerebral, siendo complicado lograr el diagnóstico correcto. En la actualidad, este síndrome se encuentra clasificado dentro de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) y los trastornos del espectro del autismo (TEA). Como en todos los trastornos incluidos en los TEA, no existe una prueba específica para detectar el síndrome de Rett, así que su diagnóstico se realiza en base a la observación de los síntomas y descartando otros trastornos que sí tienen marcadores biológicos y pruebas específicas.

#### **Síntomas.-**

Después de un desarrollo normal durante los primeros meses de vida, las niñas afectadas por este síndrome comienzan a presentar los siguientes síntomas:

- Disminución de la actividad voluntaria con las manos y aparición de posturas repetitivas o estereotipias como golpear o retorcer las manos, lavado de manos o fricción.
- Pérdida del interés por relacionarse, aunque este aspecto mejora a lo largo de la vida.
- Retraso psicomotor, movimientos sin control y pérdida del tono muscular.
- Deterioro severo en el lenguaje expresivo y receptivo.
- Desaceleración en el crecimiento del cráneo.

Además, son frecuentes otras alteraciones:

- Alteraciones en la respiración como hiperventilación o apnea.
- Anomalías en los periodos de sueño y vigilia.
- Crisis epilépticas y convulsiones.
- Escoliosis o cifosis.
- Alteraciones en el ritmo cardíaco.
- Alteraciones en la masticación, deglución y digestión de los alimentos como rechinar los dientes, dificultad para tragar, movimientos involuntarios de la lengua, molesto dolor abdominal o reflujo gastroesofágico.

Aunque las niñas afectadas por el síndrome de Rett presentan grandes necesidades de apoyo, pueden adquirir cierta autonomía en actividades diarias como comer por sí mismas o aprender a utilizar un sistema de comunicación aumentativa. Los comportamientos autistas suelen mejorar también con la edad, de forma que pueden disfrutar de su familia y amigos, continuar

aprendiendo nuevas habilidades y mostrar su personalidad en las actividades que realizan con otras personas. (Autismogalicia, 2018)

### **Etapas del trastorno**

Se han definido cuatro etapas del síndrome de Rett:

La etapa I, llamada inicio prematuro, comienza generalmente entre los 6 y 18 meses de edad. Con mucha frecuencia se pasa por alto esta etapa porque los síntomas del trastorno pueden ser muy sutiles y los padres y los médicos no notan el retraso leve inicial en el desarrollo. El niño puede comenzar a mostrar menos contacto visual y presentar menos interés en los juguetes. Puede haber retrasos en las capacidades motoras importantes tales como sentarse o gatear. También puede presentarse frotamiento de las manos y disminución en el crecimiento de la cabeza, pero no lo suficientemente marcados como para llamar la atención. Esta etapa generalmente dura algunos meses, pero puede durar más de un año.

La etapa II, o la etapa de destrucción acelerada, normalmente se inicia entre las edades de 1 y 4 años y puede durar semanas o meses. Esta etapa puede tener una evolución rápida o gradual a medida que se van perdiendo las capacidades motoras de la mano y el habla. Los movimientos característicos de la mano comienzan a emerger durante esta etapa y a menudo incluyen estrujamiento, temblores, washing, aplauso involuntario o golpes ligeros, así como el llevarse las manos a la boca con frecuencia. Algunas veces, las manos se cruzan al revés o se llevan a los lados, con movimientos de tacto, sujeción y liberación al azar. Los movimientos se manifiestan mientras el niño permanece despierto pero desaparecen durante el sueño. Pueden ocurrir irregularidades en la respiración tales como episodios de apnea y de hiperventilación, aunque la respiración es generalmente normal durante el sueño. Algunas niñas también presentan síntomas autistas tales como la pérdida de la interacción social y de la comunicación. Pueden presentarse irritabilidad general e irregularidades del sueño. Los patrones de la marcha son inestables e iniciar actividades motrices puede ser difícil. El crecimiento retardado de la cabeza se nota generalmente durante esta etapa.

La etapa III, también llamada etapa de estabilización o etapa pseudo-estacionaria, comienza generalmente entre las edades de 2 y 10 años y puede durar años. La apraxia, los problemas motores y las convulsiones son prominentes durante esta etapa. Sin embargo, pueden presentarse mejoras en el comportamiento, una disminución en la irritabilidad, el llanto y las características de autismo. Un individuo en la etapa III puede mostrar más interés en el medio que le rodea y puede haber mejoras en su nivel de atención y en las capacidades de comunicación. Muchas niñas permanecen en esta etapa la mayor parte de su vida.

La última IV, llamada etapa de deterioro motor-tardío puede durar años o décadas y se caracteriza por una movilidad reducida. La debilidad muscular, rigidez (tensión) muscular, espasticidad (músculos rígidos con espasmos ocasionales), distonía (aumento en el tono muscular con postura anormal de las extremidades o del tronco) y escoliosis (curvatura de la espina dorsal) son otras características resaltantes. En las niñas, la capacidad de caminar podría perderse. Generalmente, no hay disminución en las capacidades cognitivas, de la



comunicación o de las destrezas de la mano en la etapa IV. Los movimientos repetitivos de la mano pueden disminuir y la capacidad de mirar fijamente generalmente mejora.

### **¿Qué causa el Síndrome de Rett?**

Este síndrome es causado por mutaciones (alteraciones o defectos estructurales) en el gen MECP2 (pronunciado "mec-pi-tú" en inglés), que se encuentra en el cromosoma X. En 1999 los científicos identificaron el gen que se cree controla las funciones de otros genes. Cuando funciona normalmente, el gen MECP2 contiene instrucciones para la síntesis de una proteína llamada proteína metilo citosina de enlace 2 (MeCP2), que actúa como uno de los muchos interruptores bioquímicos que indican a otros genes cuándo dejar de funcionar y parar de producir sus propias proteínas. Debido a que el gen MECP2 no funciona correctamente en las personas que padecen del síndrome de Rett, se forman cantidades escasas de dicha proteína. La ausencia de la proteína hace que otros genes se activen y se mantengan activos en las etapas inadecuadas, generando cantidades excesivas de proteína. A largo plazo, esto puede causar los problemas de desarrollo neurológico que son característicos en este trastorno.

Entre setenta y ochenta por ciento de las niñas diagnosticadas con el síndrome de Rett tienen la mutación genética de tipo MECP2. Los científicos creen que 20 a 30 por ciento de los casos restantes pueden deberse a mutaciones en otras partes del gen o a genes que todavía no han sido identificados, por lo que se continúa investigando otras mutaciones.

### **¿El síndrome de Rett es hereditario?**

Esta es una pregunta recurrente en la consulta médica, aunque el síndrome de Rett es un trastorno genético, es decir, que resulta de un gen o genes defectuosos, en menos del 1 por ciento de los casos registrados se hereda o se transmite de una generación a la siguiente. La mayoría de los casos son esporádicos, lo que significa que la mutación ocurre al azar y no se hereda.

### **¿Quién padece del síndrome de Rett?**

El síndrome de Rett afecta a una de cada 10 mil a 15 mil niñas recién nacidas, afecta a todos los grupos raciales y étnicos a nivel mundial. Existen exámenes prenatales disponibles para las familias que tengan una hija en la que se haya identificado una mutación de tipo MECP2. Puesto que el trastorno ocurre espontáneamente en la mayoría de los individuos afectados, el riesgo de que una familia tenga un segundo niño con el trastorno es de menos del 1 por ciento. Las pruebas genéticas también están disponibles para las hermanas de las niñas que padecen del síndrome de Rett para determinar si son portadoras asintomáticas del trastorno, lo cual constituye una posibilidad muy baja.

Las niñas poseen dos cromosomas X, pero solamente uno está activo en cualquier célula. Esto significa que en una niña que padece del síndrome de Rett, aproximadamente la mitad de las células del sistema nervioso utilizará el gen defectuoso. Algunas células cerebrales de la niña utilizan el gen sano y presentan cantidades normales de proteínas, es en este punto donde deben continuar las investigaciones genéticas en tratar de hacer que funcionen los cromosomas sanos para soslayar el daño presentado en el par con mutación.

El caso es diferente para los varones que poseen una mutación de tipo MECP2. Debido a que los niños poseen solamente un cromosoma X, carecen de una copia de reserva que podría compensar la defectuosa y no tienen ninguna protección contra los efectos dañinos del trastorno, debido a esto los varones que poseen este defecto mueren poco antes o después del nacimiento.

### **¿Cómo se diagnostica el síndrome de Rett?**

Los médicos diagnostican el síndrome de Rett observando signos y síntomas durante el crecimiento inicial y el desarrollo de las niñas y realizando evaluaciones periódicas de su estado físico y neurológico. Recientemente, los científicos desarrollaron una prueba genética para confirmar el diagnóstico clínico de este trastorno; la prueba involucra buscar la mutación de tipo MECP2 en el cromosoma X del niño o niña. Dado lo que sabemos sobre los genes involucrados en el síndrome de Rett, tales pruebas pueden identificar hasta un 80 por ciento de los casos.

Algunos niños que padecen de características similares al síndrome de Rett o que presentan mutaciones genéticas de tipo MECP2 no satisfacen los criterios para el diagnóstico del síndrome como se especifica a continuación. Estas personas se describen como poseedoras de un síndrome de Rett "atípico". Los casos atípicos constituyen cerca del 15 por ciento del número total de casos diagnosticados.

Se recomienda consultar con un neurólogo pediátrico o a un pediatra especializado en el desarrollo para confirmar el diagnóstico clínico del síndrome de Rett. El médico utiliza unas pautas sumamente específicas, las cuales se dividen en tres tipos de criterios clínicos diversos: esencial, de apoyo y de exclusión. La presencia de cualquiera de los criterios de exclusión niega un diagnóstico "clásico" o "típico" del síndrome de Rett.

**Criterios o síntomas de diagnóstico esenciales.-** incluyen un desarrollo aparentemente normal hasta los 6 y 18 meses de edad y poseer una circunferencia de la cabeza normal al nacer seguida por retrasos en el índice del crecimiento de la cabeza con el pasar del tiempo (entre los 3 meses y los 4 años de edad). Otros criterios de diagnóstico esenciales incluyen un deterioro significativo del habla, movimientos repetitivos de la mano, sacudidas del torso, caminar sobre las puntas del pie o un paso inestable, rígido y con aumento en la base de sustentación.

Los criterios de apoyo no se requieren para un diagnóstico del síndrome de Rett pero pueden ocurrir en algunos pacientes. Además, estos síntomas muy variables entre paciente y paciente pueden no estar presentes en niñas muy pequeñas, pero podrían desarrollarse con la edad. Un niño que cumpla con los criterios de apoyo pero que no cumpla ninguno de los criterios esenciales no padece del síndrome de Rett. Los criterios de apoyo incluyen dificultades en la respiración; anomalías en el electroencefalograma (EEG); convulsiones; rigidez muscular, espasticidad y/o contracturas de las coyunturas que empeoran con la edad; escoliosis; rechinar o crujiir los dientes; pies pequeños en relación a la estatura; retrasos en el crecimiento; disminución del tejido graso del cuerpo y la masa muscular (aunque puede haber una tendencia hacia la obesidad en algunos adultos afectados); patrones anormales del sueño,

irritabilidad o agitación; dificultades para masticar o deglutir, mala circulación en las extremidades inferiores, con pies y piernas fríos y amoratados; movilidad disminuida con la edad; y estreñimiento.

Además de los criterios de diagnóstico esenciales, un número de condiciones específicas permite a los médicos eliminar un diagnóstico del síndrome de Rett. A estos se les conoce como criterios de exclusión. Los niños que cumplen con alguno de los criterios siguientes no padecen del síndrome de Rett: recrecimiento de los órganos del cuerpo u otras muestras de la enfermedad de almacenamiento, pérdida de la visión debido a un trastorno de la retina o atrofas ópticas, microcefalia congénita, trastornos metabólicos identificables u otros trastornos degenerativos congénitos, trastornos neurológicos adquiridos por una infección o trauma severos de la cabeza, evidencia de un retraso en el crecimiento en el útero, o evidencia de daños cerebrales adquiridos después del nacimiento.

#### **Principales criterios para el diagnóstico:**

Pérdida parcial o completa de las habilidades manuales adquiridas.

Pérdida parcial o completa del lenguaje hablado adquirido.

Anomalías de la marcha: deterioradas o ausencia de habilidad.

Movimientos estereotipados de las manos, tales como el retorcimiento / apretado de las manos, el aplauso / golpeteo, la articulación de la boca y los automismos de lavado / frotamiento.

Criterios de exclusión para RETT típico

Lesión cerebral secundaria a traumatismo (peri o postnatal), enfermedad neurometabólica o infección grave que causa problemas neurológicos.

Desarrollo psicomotor muy anormal en los primeros 6 meses de vida.

Criterios de apoyo para la RETT atípica

Alteraciones respiratorias al despertar.

Bruxismo al despertar.

Patrón de sueño deteriorado.

Tono muscular anormal.

Alteraciones vasomotoras periféricas.

Escoliosis / cifosis.

Retraso del crecimiento.

Pequeñas manos y pies fríos.

Ataques de risa / gritos inapropiados.

Respuesta disminuida al dolor.

Comunicación ocular intensa: apuntando al ojo.

#### **¿Por qué son algunos casos más graves que otros?**

La evolución y la gravedad del síndrome de Rett varían de individuo a individuo. Algunas niñas presentan un trastorno congénito, mientras que otras pueden presentar una regresión tardía o síntomas más leves.

Como ya se dijo, debido a que las niñas poseen dos copias del cromosoma X y necesitan solamente una copia en funcionamiento para generar la información genética, desactivan el

cromosoma X adicional en un proceso llamado desactivación del cromosoma X. Este proceso ocurre al azar para que cada célula posea un cromosoma X activo. La gravedad del síndrome de Rett en las niñas es en función del porcentaje de las células que poseen una copia normal del gen MECP2 después de que ocurre la desactivación del cromosoma X: si la desactivación del cromosoma X inhibe al cromosoma X que porta el gen defectuoso en una gran cantidad de células, los síntomas tienden a ser más leves, pero si un porcentaje más grande de células posee el cromosoma X sano desactivado, el inicio del trastorno puede ocurrir antes y los síntomas pueden ser más graves.

El tratamiento del trastorno es sintomático, es decir se centra en el manejo de los síntomas, y de apoyo, dedicados a controlar las convulsiones, requiriendo un esquema multidisciplinario. Pueden requerirse medicamentos para controlar las irregularidades respiratorias y las dificultades motoras y se pueden utilizar drogas antiepilépticas para controlar las convulsiones. Debe haber supervisión regular para la escoliosis y las posibles anomalías del corazón. La terapia ocupacional, la fisioterapia y la hidroterapia pueden prolongar la movilidad. Se recomienda, sin embargo, comenzar a trabajar de forma temprana y con un equipo multidisciplinario (neurólogo, logopeda, fisioterapeuta, psicólogo, etc.) para reducir los síntomas negativos, favorecer la atención, el aprendizaje y la autonomía personal, de forma que la evolución posterior sea más positiva, pues algunos niños pueden requerir equipo y ayudas especiales, tales como soportes para detener la escoliosis, férulas o tablillas para modificar los movimientos de la mano y programas alimenticios para ayudarles a mantener el peso adecuado. También se pueden requerir en algunos casos servicios especiales académicos, sociales, vocacionales y de ayuda.

#### **¿Cuáles son las expectativas para las personas que padecen del síndrome de Rett?**

A pesar de las dificultades que acarrearán los síntomas, la mayoría de los individuos que padecen del síndrome de Rett continúan viviendo bien hasta la edad adulta o mayor. Debido a que el trastorno es poco común, se desconoce sobre la esperanza de vida y la prognosis a largo plazo. A pesar de que se estima que hay muchas mujeres de edad mediana (entre 40 y 50 años) que padecen este trastorno, no se han estudiado suficientes mujeres para llevar a cabo estimados confiables sobre la esperanza de vida más allá de esas edades.

#### **Tratamientos para el síndrome de Rett**

La mayoría de las personas con síndrome de Rett se benefician de intervenciones bien diseñadas a cualquier edad, pero cuanto antes se comience el tratamiento, más beneficioso será. Con tratamiento y asistencia, las personas con síndrome de Rett pueden participar en actividades escolares y comunitarias. Estos tratamientos, formas de asistencia y opciones de medicamentos generalmente apuntan a retardar la pérdida de habilidades, mejorar o preservar el movimiento y estimular la comunicación y el contacto social.

A continuación presentamos una lista de opciones de tratamiento. Estos protocolos médicos serán apropiados según las necesidades y los diversos síntomas.

**Fisioterapia/Hidroterapia.-** Mejora o mantiene la movilidad y el equilibrio, reduce la deformación de la columna y las extremidades, ofrece entrenamiento con pesas para pacientes con escoliosis (una curvatura anormal de la columna vertebral)

**Terapia ocupacional.-** Mejora o mantiene el uso de las manos, reduce los movimientos estereotipados de las manos como estrujar, frotar (un movimiento similar al de lavarse las manos), aplaudir, restregar o golpear, enseña actividades de cuidado personal como vestirse y alimentarse.

**Terapia del habla y el lenguaje.-** Enseña comunicación no verbal, mejora la interacción social.

**Asistencia alimenticia.-** Los suplementos de calcio y minerales fortalecen los huesos y enlentecen la escoliosis, una dieta rica en calorías y grasa aumenta la altura y el peso

**Asistencia física.-** Soportes ortopédicos o cirugía para corregir la escoliosis, tablillas para ajustar los movimientos de las manos.

**Medicamentos.-** Para reducir los problemas respiratorios, para eliminar los problemas de ritmo cardíaco anormal, para aliviar la indigestión y el estreñimiento, para controlar las convulsiones. (National Institutes of Health, 2018)

#### **Síndrome de Rett en Europa:**

El síndrome de Rett, una extraña enfermedad neurológica que afecta a 6.000 niñas en España, este es un trastorno del neurodesarrollo que afecta principalmente a las niñas. Es la patología con más prevalencia de todas las enfermedades raras. El cuerpo de estas niñas y su cerebro evolucionan de forma desacompañada. Suelen ser dependientes al 100%. En función de la gravedad de su afección, pueden no hablar, no caminar y no controlar sus esfínteres. Y para su dolencia no hay ni tratamiento, ni cura. El síndrome que sufren estas niñas será la más común de las enfermedades raras, pero eso no la saca de la categoría de enfermedades cuya investigación queda relegada a la financiación privada. De ahí que las familias afectadas formen asociaciones que a su vez organizan eventos para recaudar fondos destinados a investigación y terapias. Buscan ayuda económica, pero también concienciar a la población sobre la necesidad de investigar esta extraña enfermedad.

Hay dos investigaciones abiertas: una genética, para investigar por qué se produce la mutación del cromosoma X, y otra farmacológica, en busca de una posible cura con células madre. Los científicos españoles encargados de estos trabajos están conectados, a su vez, con sus colegas en los centros de referencia europeos, ubicados en Escocia y Suiza.

Se los ayuda con estímulos, motivación, rehabilitación o terapias con animales, que les van muy bien. Sus padres están convencidos de que son capaces de aprender, sin precisar el porcentaje. Tiene todas las esperanzas puestas en la ciencia, aun a sabiendas de que su hija no pueda no llegar a beneficiarse de los avances: "Pero sí lo harán las niñas que vengan después". (Síndrome Rett, s.f.)

El responsable técnico de la Federación de Asperger España dice que para facilitar la integración de personas con Asperger o algún tipo de TEA se tiene que ser flexible, estar dispuesto a aprender y apreciar la diversidad humana. (Autismo Europa, 2012)

#### **¿Qué investigación se está realizando los Estados Unidos?**

Dentro del gobierno federal de los Estados Unidos, el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS por su sigla en inglés) y el Instituto Nacional de la Salud Infantil y el Desarrollo Humano (NICHD), dos de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH), apoyan la investigación clínica y básica del síndrome de Rett.

Es necesario entender la causa de este trastorno para desarrollar nuevas terapias que permitan manejar síntomas específicos, así como para proveer mejores métodos de diagnóstico. El descubrimiento del gen del síndrome de Rett en 1999 ha servido de base para otros estudios genéticos y ha permitido el uso de modelos animales recientemente desarrollados, tales como los ratones transgénicos.

Un estudio patrocinado por el National Institute of Neurological Disorders and Strokes, NINDS está investigando mutaciones en el gen MECP2 en individuos que padecen del síndrome de Rett para descubrir cómo funciona la proteína MeCP2. La información proveniente de este estudio incrementará el entendimiento de dicho trastorno y podrá hacer posibles nuevas terapias.

Los científicos saben que la carencia de una proteína MeCP2 que funcione correctamente causa problema en el estrictamente regulado patrón de desarrollo, pero se desconocen los mecanismos exactos por los que esto ocurre. Los investigadores también están intentando encontrar otras mutaciones genéticas que puedan causar el síndrome de Rett y otros interruptores genéticos que funcionan de manera similar a la proteína MeCP2. Una vez que descubran cómo funciona la proteína y logren conseguir interruptores similares, podrán crear las terapias que puedan reemplazar al interruptor que funciona incorrectamente. Otro resultado pudiera involucrar la manipulación de otras rutas bioquímicas para sustituir el gen MECP2 que funciona incorrectamente, previniendo así la progresión del trastorno. (National Institute of Neurological Disorders and Strokes, 2015)

Información sobre las investigaciones del National Institute Child of Health Development  
NICHD

Las discapacidades intelectuales y del desarrollo (IDD por sus siglas en inglés), incluido el síndrome de Rett, son un área de interés importante de las investigaciones apoyadas por el NICHD. En los últimos 25 años, el NICHD ha apoyado investigaciones sobre el síndrome de Rett y sigue haciéndolo, con la esperanza de averiguar cómo enlentecer, detener y, en última instancia, revertir sus efectos. El NICHD apoyó a los investigadores que en 1999 descubrieron que una mutación en el gen MECP2 era la causa del síndrome de Rett.

Schollen, E., Smeets, E., Deflem, E., Fryns, J. P., & Mathis, G. (2003). Gross rearrangements in the MECP2 gene in three patients with Rett syndrome: Implications for routine diagnosis of Rett syndrome. *Human Mutations*, 22, 116–120.

En 1999, científicos apoyados por el NICHD descubrieron que la mayoría de las niñas con síndrome de Rett tenía un cambio en el patrón de un solo gen, el gen de la proteína fijadora de la metilcitosina 2 (MECP2) en el cromosoma X. Las investigaciones muestran que entre el 90% y el 95% de las niñas con síndrome de Rett tiene una mutación en este gen. Este gen fabrica la proteína fijadora de la metilcitosina 2 (MeCP2), necesaria para el desarrollo del

sistema nervioso, especialmente el cerebro. La mutación hace que el gen produzca una cantidad insuficiente de esta proteína o que la proteína esté dañada y el organismo no pueda utilizarla, dando como resultado que podría no haber suficiente proteína en buen estado para que el cerebro se desarrolle de manera normal. (Schollen, Smeets, & Deflem, 2003)

Aún se intenta comprender cómo el cerebro utiliza la MeCP2 exactamente y cómo los problemas con la fabricación de la proteína causan las características típicas del síndrome de Rett. Lo normal es que la MeCP2 ayude a "apagar" determinados genes que fabrican diferentes proteínas en las células nerviosas y en otras células. Sin la MeCP2, el cuerpo sigue fabricando estos productos, incluso cuando ya no los necesita. Después de un tiempo, los altos niveles de estos productos en el organismo pueden comenzar a dañar el sistema nervioso y causar los problemas del síndrome de Rett. (Neul & Zoghbi, 2004)

Los varones con síndrome de Klinefelter pueden presentar el fenotipo del Rett clásico. Sin embargo, se han encontrado algunos casos familiares en los que el hermano varón nace con una encefalopatía grave y muere entre el año y los dos años de vida. Los análisis genéticos mostraron que estos varones tenían las mismas mutaciones en el gen MECP2 que sus hermanas mujeres con síndrome de Rett, lo que sugiere que el síndrome de Rett puede ser una manifestación más leve de estas mutaciones y que los niños varones sin un MECP2 de tipo silvestre presentan un fenotipo más grave. (Neul & Zoghbi, 2004)

En 2002, científicos financiados por el NICHD desarrollaron un nuevo modelo de ratones para estudiar el síndrome de Rett. Este modelo de ratones imitaba mejor que los modelos anteriores los síntomas del síndrome de Rett en humanos. Para conocer más sobre el desarrollo de este modelo, lea en el siguiente enlace divulgado por NICHD: [http://www.nichd.nih.gov/news/releases/pages/rett\\_syndrome.aspx](http://www.nichd.nih.gov/news/releases/pages/rett_syndrome.aspx) el contenido de Inglés. Hasta el año 2008, los investigadores no sabían en qué medida el MECP2 controlaba diversas funciones del cerebro. Ese año, investigadores apoyados por el NICHD descubrieron los numerosos roles del gen, no solo como inhibidor sino también como activador de miles de otros genes para mantener adecuadamente las funciones cerebrales, informe detallado sobre esta investigación se la puede encontrar bajo el título: Investigadores de los NIH descubren que el gen del síndrome de Rett es una caja de sorpresas (en Inglés).

Buena parte del trabajo del instituto sobre el síndrome del Rett recibe el apoyo del Departamento de Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo (IDDB por sus siglas en inglés). El NICHD ha otorgado subvenciones para investigación en las siguientes áreas:

**Rol del MeCP2 en el síndrome de Rett.-** Un estudio de 10 años está analizando la actividad y la regulación de la proteína MeCP2 en las células. Se quiere determinar cómo estas células se ven afectadas por la mutación de la proteína. Los objetivos a largo plazo del estudio son: comprender por qué el sistema nervioso no funciona correctamente en pacientes con el síndrome de Rett, y determinar maneras de regular el sistema nervioso para mejorar las funciones intelectuales y físicas del paciente. (Schanen, 2012)

**Células gliales y síndrome de Rett.-** Las células gliales aíslan los nervios para que estos puedan funcionar bien. Dado que las células gliales utilizan la proteína MeCP2 para fabricar el

material aislante (la mielina), la proteína MeCP2 mutada produce un aislamiento inadecuado. Un estudio mostró que agregar nuevas células gliales que fabriquen proteína MeCP2 normal podía detener los síntomas del síndrome de Rett en los ratones.<sup>6</sup> Otro estudio descubrió que el movimiento y los niveles de ansiedad mejoran en los ratones mutantes cuando las células gliales retoman la fabricación de la proteína MeCP2. (Derecki & Cronk, 2012)

**Expresión de la proteína MeCP2.**-Se ha determinado que algunos pacientes con trastornos del espectro del autismo podrían tener un defecto genético que reduce la expresión en el cerebro de la proteína MeCP2. (Lioy, Garg, & Monaghan, 2011)

**Corregulación del gen MECP2.**- El gen MECP2 y el gen de respuesta de crecimiento precoz 2 (EGR2 por sus siglas en inglés) se influyen mutuamente a medida que el cerebro se desarrolla. Los científicos han confirmado que la interacción entre estos genes es importante en personas con el síndrome de Rett y con autismo. (Nagarajan, Hogart, & Gwyne, 2006)

### **Otros avances y actividades**

A través del IDDB, el NICHD brinda apoyo financiero al Consorcio sobre los Síndromes de Angelman, Rett y Prader-Willien, un grupo unificado de centros médicos académicos, organizaciones de apoyo al paciente y recursos para la investigación clínica dedicado a realizar investigaciones clínicas sobre estos trastornos a fin de mejorar la atención de los pacientes con estos tres síndromes. Este Consorcio es parte de la Red de Investigación Clínica sobre Enfermedades Raras de los NIH, así como de equipos de médicos, enfermeros, coordinadores de investigaciones y laboratorios de investigación en todos los Estados Unidos, los cuales trabajan de manera conjunta para mejorar, a través de la investigación, la vida de las personas que viven con enfermedades raras.

El NICHD también apoya los esfuerzos de la Fundación Internacional del Síndrome de Rett, conocida como Base de Datos de América del Norte, una especie de registro de personas con síndrome de Rett. Este proyecto integral, el primero de esta naturaleza en América del Norte, incluye información sobre 1.928 participantes de los Estados Unidos y Canadá que tienen el síndrome de Rett (típico, 85,5%; atípico, 13,4%) u otro diagnóstico junto con una mutación del gen MECP2 (1,1%). La base de datos organiza la información por diagnóstico, estado de la mutación, tipo y frecuencia de la mutación. Esta base de datos constituye un recurso único para ampliar nuestro conocimiento sobre el síndrome de Rett, realizar comparaciones con otras bases de datos nacionales, y realizar investigaciones futuras, incluida la organización de ensayos clínicos basados en nuevos tratamientos fundamentales que se espera surjan con el tiempo.

El NICHD, el Instituto Nacional de Enfermedades Neurológicas y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS en inglés) y organizaciones privadas en los Estados Unidos que apoyan las investigaciones sobre el síndrome de Rett (la Fundación Internacional del Síndrome de Rett [IRSF por sus siglas en inglés] y el Consorcio para la Investigación del Síndrome de Rett [RSRT por sus siglas en inglés]), organizaron un taller titulado "Establecer prioridades para el desarrollo de un tratamiento para el síndrome de Rett" entre el 25 y 27 de septiembre de 2011 para debatir sobre cómo optimizar el valor predictivo de los modelos de animales en la



investigación preclínica sobre el síndrome de Rett. Además de los miembros de las agencias y fundaciones que proporcionaban fondos, el taller contó con miembros de la comunidad de investigación sobre el síndrome de Rett, la industria farmacéutica, médicos clínicos y representantes de la Administración de Medicamentos y Alimentos de los EE.UU. (FDA). Las actas del taller se detallan en el artículo "Investigación preclínica sobre el síndrome de Rett: Establecer las bases para una traslación efectiva", publicado en Disease Models & Mechanisms. (Percy & Lane, 2007)

### **Tratamientos con células madre para el Síndrome de Rett**

Según científicos españoles entrevistados por el estudio con células madre, opinan que es una opción a tener en cuenta para el síndrome de Rett en un futuro no muy lejano, pero hoy por hoy todavía no se ha empezado con ello, esta respuesta nos hace pensar que así es también a nivel internacional. Pero vemos en internet que una madre mexicana intentaba recaudar dinero para llevar a dos niñas Rett a China para que se les hiciera un tratamiento con células madre. Efectivamente, en la web encontramos gran cantidad de páginas de "clínicas" donde se ofrecen tratamientos con células madre para multitud de enfermedades, entre ellas el Síndrome de Rett, los resultados no han sido difundidos aún, ni se puede opinar sobre su veracidad pero en todo caso es una posibilidad aún en estudio. (Asociación Española del Síndrome de Rett, 2013)

### **Síndrome de Rett en Ecuador.**

El 18 de diciembre de 2007 la Asamblea General de las Naciones Unidas designó el 2 de abril como 'Día Mundial de Concienciación sobre el Autismo'. El objetivo: garantizar y promover la plena realización de los Derechos Humanos y libertades fundamentales de las personas con esta discapacidad. En este marco, la Ministra de Salud Verónica Espinosa publicó un tuit en que afirma que el Gobierno ecuatoriano garantiza la atención en salud de las personas diagnosticadas con este trastorno. (Espinosa, 2018)

A continuación la clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud que Ecuador toma de la Organización Panamericana de la Salud, 2008.

### **CLASIFICACIÓN ESTADÍSTICA INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES Y PROBLEMAS RELACIONADOS CON LA SALUD**

<b>CLASIFICACIÓN CIE-10 Trastornos del Espectro Autista</b>	
<b>F84</b>	<b>Trastorno generalizado del desarrollo</b>
<b>F84.0</b> Incluye:	<b>Autismo Infantil</b> Trastorno Autístico Psicosis infantil Síndrome de Kanner
Excluye:	Psicopatía Autística
<b>F84.1</b> Incluye	<b>Autismo Atípico</b> Psicosis infantil atípica Retraso mental con rasgos autísticos

F.84.2	Síndrome de Rett
F84.3 Incluye	Otro trastorno desintegrativo de la niñez Dementia Infantil Psicosis Desintegrativa Síndrome de Heller Psicosis Simbiótica
Excluye	Síndrome de Rett (F84.2)
F84.4	Trastorno Hipercinético con retraso mental y movimientos estereotipados.
	Síndrome de Asperger Psicopatía acústica Trastorno esquizoide de la infancia
F.84.8	Otros trastornos generalizados del desarrollo.
F.84.9	Trastorno Generalizados del desarrollo sin especificar.

Fuente: Organización Panamericana de la Salud 2008

De acuerdo a la Guía de Práctica Clínica para Trastornos del Espectro Autista (TEA) en niños y adolescentes, del Ministerio de Salud Pública, actualizada a 2016, se reportó la existencia de **1266** personas diagnosticadas dentro del espectro TEA. De estas, 254 personas fueron registradas con autismo atípico; 792 con autismo de la niñez; 205 con el síndrome de Asperger y 15 dentro del síndrome de Rett, y lo detalla de la siguiente manera:

AUTISMO EN EL ECUADOR	
<b>Autismo atípico:</b> 254 personas	52 mujeres y 202 hombres, de los cuales 11 (1 a 4 años), 75 (5 a 9 años), 51 (10 a 14 años), 36 (15 a 18 años), 81 (19 a 64 años)
<b>Autismo de la niñez:</b> 792 personas	156 niñas y 636 niños distribuidos según datos de edad en: 43 (1 a 4 años), 424 (5 a 9 años), 214 (10 a 14 años), 56 (15 a 18 años), 56 (19 a 64 años).
<b>Síndrome de Asperger:</b> 205 personas	45 mujeres y 160 hombres, distribuidos según la edad en: 3 (1 a 4 años), 54 (5 a 9 años), 68 (10 a 14 años), 32 (15 a 18 años), 48 (19 a 64 años).
<b>Síndrome de Rett:</b> 15 personas	13 mujeres y 2 hombres, distribuidos según la edad en: 6 (5 a 9 años), 2 (10 a 14 años), 3 (15 a 18 años), 4 (19 a 64 años)

Fuente: <http://www.ecuadorchequea.com/2018/04/03/autismo-ecuador-veronicaespinosa-cifras-ministeriodesalud/>

Otro estudio realizado por Catalina López, directora del Área de Salud de la Universidad Andina Simón Bolívar e investigadora en este campo, en el estudio *Autismo en Ecuador: un grupo social en espera de respuestas*, recoge la cifra de **1258** personas diagnosticadas dentro de los trastornos del Espectro Autista.

María de Lourdes Ortega, presidenta de la Asociación de Padres y Amigos para el Apoyo y la Defensa de las Personas con Autismo (APADA), opina que es muy difícil perfilar a una persona con autismo, porque ninguna se parece a otra. El trastorno va de leve hasta casos más severos, por ello el primer problema es su diagnóstico. Se destaca las acciones del actual Gobierno encaminadas a orientar políticas públicas en el cumplimiento de los derechos de las

personas con dicho diagnóstico. “Estamos trabajando, como sociedad civil, en conjunto con el Gobierno y la Academia para sensibilizar e informar a los funcionarios, y a los ecuatorianos en general, sobre la realidad en torno al autismo”, pese a que el camino por recorrer en la defensa de los derechos de las personas con autismo es largo, en este momento se dan pasos importantes en pro de esta causa. La afirmación de Espinosa se acerca a la información oficial del Ministerio de Salud, actualizada a 2016. Sin embargo, es importante señalar que debido a la dificultad en el diagnóstico de los trastornos del espectro autista existe un subregistro significativo en el país.

APADA es un grupo de padres, sin fines de lucro, cuyo objetivo es brindar apoyo mutuo para capacitarse y aprender cómo ayudar a sus hijos diagnosticados con TEA, buscan concienciar a las personas sobre esta problemática para impulsar políticas públicas; una atención temprana y adecuada; la inclusión educativa de las personas con este trastorno; así como fortalecer el trabajo de otras organizaciones.

La Asambleísta María Cristina Kronfle dice que un paciente con TEA puede considerarse como una persona con discapacidad asociativa un término contemplado por la ley orgánica de discapacidades. Lo que manifiesta uno de los miembros de la Fundación Asperger Guayaquil es que el síndrome de asperger es un conjunto de problemas mentales y conductuales que forman parte del espectro Autista, trata a niños con terapias de motricidad gruesa fina, terapias de habilidades social y terapias conductual para evitar problemas en escuelas y colegios y a futuro en la parte laboral, también se manifiesta que el Síndrome de Asperger, el Síndrome de Rett son trastornos muy diferenciados al Autismo por lo tanto hay que trabajar de diferentes maneras en la parte terapéutica. (Asperger, 2015)

En Ecuador la página Vida Sana Ecuador, hace una introducción explicando en qué consiste el síndrome y las causas, indica además que el síndrome de Rett ya tiene una posible cura y hace referencia al estudio del Harvard Stem Cell Institute. (Vida Sana Ecuador, s.f.) A continuación, un extracto:

El Harvard Stem Cell Institute nos trae un nuevo estudio que ha concluido con lo que podría ser el tratamiento más eficaz contra el síndrome de Rett y su progresión en la condición neurológica. Tras identificar la ruta de señalización en la que participa MECP2, han encontrado que corrigiendo las señales moleculares involucradas, mejora la salud neurológica y se reduce la velocidad de progresión de la enfermedad.

El gen que codifica para MECP2, forma parte de una compleja cascada de señalización, en la que al igual que un circuito eléctrico, en cuanto un punto falla, se va al garete todo el sistema. Los investigadores encontraron que el gen IRAK1, regulado por MECP2, producía 3 veces más proteína en las personas con la enfermedad.

Usando como modelo animal el ratón, probaron las consecuencias que tendrían en la evolución de la enfermedad las variantes mutadas (y defectuosas) del gen IRAK1, Y efectivamente, los

ratones que poseían el gen mutado desarrollaban menos síntomas de la enfermedad, mejor funcionalidad cognitiva y motriz, y mucha más esperanza de vida.

Esperemos que, con estos conocimientos de nuestra parte, podamos desarrollar fármacos específicos para tratar esta enfermedad o emplear los que ya conocemos y que de alguna forma puedan influir en la expresión de este grupo de genes. (HSCI, Harvard Stem Cell Institute, 2016)

### **También se consulta artículos científicos**

Debido a que la información actualizada se encuentra publicada en libros o artículos científicos en revistas digitales, resumimos lo siguiente:

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud, uno de cada 160 niños tiene un trastorno del espectro autista, afecciones caracterizadas por algún grado de alteración del comportamiento social, la comunicación y el lenguaje, y por un repertorio de intereses y actividades restringido, estereotipado y repetitivo.

Las causas no pueden establecerse con un criterio de origen único, sus manifestaciones se relacionan con cuestiones neuroquímicas, estructurales, de genética o de alteraciones endocrinológicas; una inmensidad de aspectos tanto neurobiológicos como funcionales se asocian con su manifestación." (UNAM, 2017)

### **Respuesta educativa a las características principales que definen el síndrome de Rett**

Las características que se han señalado hasta ahora para describir cómo son las personas afectadas por el Síndrome de Rett nos darán la clave para saber cómo enfocar la intervención educativa con este grupo vulnerable. Su progreso dependerá, en gran medida, de la capacidad del sistema educativo para ajustarse a las necesidades que el alumno presenta.

A continuación, se describen algunas estrategias metodológicas a manera de recomendaciones que se sugieren para tratar estos síntomas en el aula.

### **Estrategias metodológicas**

Ayudas pedagógicas para niños con NEE del Síndrome de Rett.

Es necesario aplicar todas las estrategias pedagógicas disponibles a fin de ayudar a las niñas con el síndrome de Rett, entre las más importantes tenemos:

a.- Área cognitiva:

Necesidad de un tratamiento específico para desarrollar los aspectos cognitivos básicos; de metodología multisensorial, de usar material didáctico estimulante y diversificado; de fomentar la generalización.

b.-Área socio-afectiva:

Necesidad de aprender estrategias de relaciones sociales en su grupo de referencia.

c.-Área motriz:

Necesidad de mejorar su capacidad y desarrollo motor; de adquirir el esquema corporal; de trabajar las orientaciones espacio-temporal.

d.-Comunicación y lenguaje:

Necesidad de estimular las conductas comunicativas orales; de desarrollar las capacidades previas, desarrollar la movilidad de los órganos bucofonatorios para desarrollar aspectos pragmáticos.

e.-Ámbito curricular:

Necesidad de medidas de adaptación y diversificación curricular; de una atención más individualizada.

- Mucho desfase entre la parte verbal y manipulativa.
- Fallan los mecanismos de adquisición del lenguaje, el almacenamiento y la posterior memorización de los signos lingüísticos.
- Incapacidad para generalizar.
- Mucha dificultad para distinguir la figura del fondo auditivo o viceversa.
- Un fuerte olor le puede desconcertar.
- Le molesta el roce con la ropa.
- Atención dispersa de corta duración y muy fatigable.

1. Actividades y metodología

2.1- Actividades para desarrollar el esquema corporal:

- 1.- Localizar las partes del cuerpo.
- 2.- Percibir y reproducir con los diversos miembros estructuras rítmicas.
- 3.- Expresar corporalmente diversos estados de ánimo y acciones simples.
- 4.- Bailar y danzar.

2.2- Actividades para la coordinación manual:

- 1.- Lograr la relajación de las manos.
- 2.- Dominar los movimientos de las manos.
- 3.- Coordinar los movimientos oculo-manuales.

2.3- Actividades para la coordinación grafo-manual:

- 1.- Asir y mantener objetos con sus manos. 2.- Realizar con las manos trazos libres.
- 3.- Rasgar papeles.
- 4.- Arrugar papeles.
- 5.- Trazar líneas con lápices adaptados.

2.4- Comprensión verbal-oral:

- 1.- Entender órdenes.
- 2.- Reconocer objetos por su nombre.
- 3.- Reconocer personas significativas.
- 4.- Distinguir las diferentes estancias del centro escolar.

2.5- Actividades verbales:

- 1.- Emplear sonidos cada vez más diferenciados para expresar estados de ánimo.
- 2.- Escuchar y distinguir los sonidos del ambiente próximo.
- 3.- Anticipar acciones a través de poesías cortas y canciones anticipatorias de la acción.

2.6- Actividades para la memoria visual:

- 1.- Recordar lugares del colegio y de la casa.

2.- Recordar objetos vistos.

3.- Reconocer a las personas que viven en casa.

4.- Recordar figuras vistas en un grabado.

5.- Recordar itinerarios.

2.7- Actividades para la memoria verbal y repetitiva:

1.- Realizar gestos significativos de saludo y despedida.

2.- Repetir acciones conjuntamente con las canciones.

3.- Integrar el gesto alusivo para satisfacer sus necesidades básicas.

4.- Negar y afirmar para expresar deseo o rechazo.

5.- Disfrutar y obtener satisfacción con sus acciones.

6.- Hacer recados desplazándose por el salón.

2.8- Razonamiento abstracto:

1.- Ejercitarse con rompecabezas y otras construcciones.

2.- Clasificar objetos de acuerdo a un criterio dado.

3.- Encontrar relaciones de igualdad entre dos o más objetos o figuras.

4.- Encontrar diferencias entre dos objetos.

3.2- Las actividades y recursos para el área somática son diversas, mencionaremos algunas:

Actividades:

1.- Introducir diferentes partes del cuerpo en distintos materiales.

2.- Frotar las diferentes partes del cuerpo con diversos materiales con texturas distintas y ejerciendo distinta presión.

Recursos: Comprenden una variedad muy amplia, a continuación, los más importantes

1.- Arena, arroz, garbanzos, harina, confetti..

2.- Cremas, manoplas con diferentes texturas (látex, acrílica, lana, seda).

1.- Aparato de música con música variada. Pelota Bobath. Columpio. Hamaca. Colchoneta. 2.- Instrumentos de percusión: palo de lluvia, gong, triángulo, pandero...

La ayuda por parte del adulto será lo más reducida posible. Se utilizará la técnica de encadenamiento hacia atrás. Iremos recogiendo en la hoja de registro sus reacciones más significativas para sucesivas sesiones.

**Actividades:**

1.- Se coloca a la niña sobre el balón, al que se le habrán situado dos altavoces facilitando que se puedan percibir las vibraciones.

2.- Sentamos sobre nosotros a la niña semidesnuda de manera que su espalda repose sobre nuestra caja torácica. Colocamos nuestras manos sobre el pecho de la alumna y acompasamos ambas respiraciones. Nos servimos después de nuestra voz para crear estímulos adicionales. A las emisiones vocálicas podemos añadir vibraciones que imprimimos con las manos sobre su tórax.

3.- Acercamos a diferentes partes del cuerpo de la niña instrumentos que produzcan vibración. Con el diapason y el triángulo se realizará la actividad sobre superficies óseas.

Los recursos son múltiples, se mencionan los más importantes:

1.- Aparatos vibradores, Instrumentos musicales, altavoces, Pelota Bobath, cuentos, títeres, (diferentes personajes y animales), pintura plástica de diversos colores, globos, papel de diferentes texturas y colores, telas, Igodón, cola, agua, fotografías reales de instalaciones del centro, objetos conocidos y altamente significativos para ella, así como del personal que le atiende en el contexto educativo y de sus compañeros, utensilios del aula, hogar y los del comedor. (Merchán León, Innovación y experiencias educativas, 2010)

#### **Insistencia en las rutinas:**

Los niños con síndrome de Asperger y Rett se encuentran fácilmente sobrepasados frente a mínimos cambios, son altamente sensibles a **los** factores ambientales estresantes y a veces actúan de forma ritual. Están ansiosos y tienden a preocuparse de modo obsesivo cuando no saben qué esperar; el estrés, el cansancio y una sobrecarga sensorial les desequilibran fácilmente.

#### **Sugerencias:**

Proporcionarles un ambiente predecible y seguro. Las clases deben tener una rutina lo más estructurada posible.

Minimizar las transiciones.

Ofrecer una rutina diaria constante: el niño con este síndrome debe entender la rutina diaria y saber lo que le espera, para poder concentrarse en una determinada tarea.

Evitar las sorpresas: preparar al niño minuciosamente y con anticipación frente a actividades especiales, cambios en el horario o cualquier otro cambio en la rutina, por mínimo que sea.

#### **Dificultades para la Interacción Social**

Las niñas con síndrome de Rett tienen poca capacidad para comprender reglas sociales complejas, puede no gustarles el contacto físico; usan un tono de voz monótono y poco natural; utilizan la mirada y el lenguaje corporal de modo inapropiado; son poco sensibles y no tienen tacto; malinterpretan las claves sociales; no pueden entender la "distancia social"; poseen poca habilidad para iniciar y sostener conversaciones.

#### **Sugerencias:**

##### **Proteger al niño frente a intimidaciones y burlas.**

Preparar al entorno inmediato para el respeto, aceptación e inclusión del alumno con síndrome de Rett, formando e informando a todos los compañeros de clase. En los grupos de mayor edad y si el déficit social es severo, es importante explicar a los compañeros las principales características y necesidades del Síndrome de Asperger, mediante folletos de información básica, elaboración de una breve guía, o la lectura de una carta de presentación del propio alumno, con el objeto de facilitarles el conocimiento y obtener el respeto y la aceptación generalizada, lo cual va a repercutir de manera muy positiva en el desarrollo global del alumno. Hacer énfasis en las habilidades académicas sobresalientes del niño con síndrome de Rett, motivándolo para que participe en situaciones que refuercen su autoestima, mejoren su imagen y faciliten la integración en el grupo.

##### **Enseñar de manera explícita habilidades sociales**

La mayoría de las niñas con este síndrome quiere tener amigos, pero no saben cómo interactuar, por este motivo, es necesario implantar un programa de habilidades sociales, entendido como la planificación de un modelo de entrenamiento e instrucción directa de las competencias que el alumno necesita para poder desenvolverse de manera constructiva en el medio social. Posibles contenidos de dicho programa de habilidades sociales serían las habilidades básicas de interacción social (sonreír, saludar o despedirse) las habilidades para hacer amigos; las habilidades conversacionales; las habilidades relacionadas con los sentimientos, emociones y opiniones; y, habilidades para la resolución de problemas interpersonales. Un buen ejemplo de programa de habilidades sociales es el “Programa de enseñanza de habilidades de interacción social (PEHIS)”, en el cual se estructura de manera clara el procedimiento de enseñanza de las principales competencias que el alumnado debería poner en funcionamiento para una adecuada interacción. (De Miguel, 2014)

Otra herramienta para trabajar las habilidades sociales son los llamados guiones, “scripts” o historias sociales. A través de este instrumento, desarrollado por Carol Gray, se pretende enseñar al alumno a reaccionar adecuadamente ante diferentes situaciones sociales, proporcionándole un repertorio de respuestas para usar en las distintas situaciones.

#### **Enseñar de manera explícita la comprensión de estados emocionales**

Las niñas con síndrome de Rett suelen tener dificultades para entender los estados mentales y las emociones de los demás, de ahí que sea necesario diseñar situaciones de aprendizajes reales, dramatizadas o gráficas que permitan la visualización de dichos estados emocionales. Para el trabajo de la comprensión y expresión de emociones a partir de ilustraciones, en el mercado se cuenta con publicaciones adecuadas, se puede consultar en: “En la Mente I y II” de M. Monfort. En este material se muestran múltiples situaciones en las que se puede trabajar con el alumno el reconocimiento de emociones procedentes en diferentes contextos, así como la asociación de estados mentales a diferentes situaciones cotidianas.

El profesor puede formar a un compañero sensible y sin discapacidad en relación con la situación de la niña con este síndrome y sentarlos a los dos juntos, cuidar niño con el síndrome en el autobús, durante los recreos o en los pasillos, e intentar integrarlo en las actividades escolares, debido a que estos niños tienden a aislarse, especialmente en los tiempos sin organización como el recreo. Sería conveniente, por tanto, estructurar de manera clara lo que el alumno hará en el tiempo de recreo, negociando momentos en los que tendrá que interactuar con sus compañeros y permitiéndole otros momentos para desarrollar aquellas tareas que sean más cercanas a sus aficiones e intereses. El profesor debe fomentar su participación con los demás, promover una socialización activa y limitar el tiempo en que esté aislado y dedicado a sus intereses personales.

#### **Crear un Círculo de Amigos.**

Es un modelo de intervención basado en la colaboración de los iguales para apoyar al alumno con síndrome de Rett en el marco escolar. Consiste en crear un grupo de voluntarios que se encargue de identificar las situaciones difíciles para el alumno dentro de los momentos menos



estructurados de la jornada escolar (por ejemplo, en el patio, el comedor o los pasillos). Estos voluntarios son reclutados a partir de sus características personales y sensibilidad hacia la discapacidad, así como de su predisposición y voluntad para ayudar. (Hernández Rodríguez, 2013)

### **Escasa Concentración**

A menudo, las niñas con este síndrome no se concentran en su tarea, distraídas por estímulos internos; son muy desorganizadas; tienen dificultad en mantener el punto de focalización en las actividades escolares (no tanto debido a su falta de atención, sino a que el punto de focalización es "extraño"; la niña con síndrome de Rett no puede discernir lo que es relevante, por lo tanto su atención se focaliza en estímulos irrelevantes); tienden a retraerse en mundos interiores complejos de una manera mucho más intensa que la típica actitud de "soñar despiertos" y tienen dificultades de aprendizaje en una situación de grupo.

### **Sugerencias:**

Para que las niñas con síndrome de Rett sean productivas en clase, debe proporcionársele una exhaustiva reglamentación de la estructura externa. Las tareas deben ser divididas en unidades pequeñas, y debe ofrecérsele una ayuda y una reorientación constantes por parte del docente.

A los niños con problemas de concentración importantes les suelen resultar útiles las sesiones de trabajo con una duración determinada. Esto les ayuda a organizarse. El trabajo de clase que no se haya terminado dentro de los límites de tiempo asignados o con un poco de descuido deberá hacerse durante el tiempo libre del niño, por ejemplo durante los recreos o durante el tiempo que se utilice para sus áreas de interés.

Debido a su escasa concentración, su ritmo lento de trabajo y una desorganización importante, es necesario disminuir la carga de deberes a realizar en casa o proporcionarles un refuerzo en el que un segundo profesor les pueda proporcionar la estructura adicional que el niño necesita para terminar su trabajo de clase y de casa.

Sentar al niño con este síndrome en la primera fila de la clase y hacerle preguntas a menudo para ayudarlo a mantener la atención en la lección que se esté dando.

Buscar un signo no verbal (por ejemplo, una palmadita cariñosa en el hombro) para los momentos en que no esté atendiendo.

Si se usa el "sistema del amigo", sentar al amigo del niño cerca de él para que éste le pueda recordar al niño con síndrome de Rett que siga con la tarea o escuche la lección.

El profesor debe intentar de modo activo que el niño con síndrome de Rett abandone sus pensamientos o fantasías internas y se centre en el mundo real. Esto es una batalla constante, ya que el niño se encuentra más cómodo en su mundo interno que en el mundo real. En el caso de los niños de menor edad, debe estructurarse incluso su tiempo de juego libre, ya que tienden a sumergirse de tal modo en juegos de su propia fantasía solitarios que pierden el contacto con la realidad. (Rodríguez Cano, 2018)

### **Escasa Coordinación Motora**

Los niños con síndrome de Rett se caracterizan, normalmente, por presentar una torpeza motriz generalizada y un desinterés hacia la actividad física. De ahí que tengan un modo de andar rígido y torpe, fracasen en los juegos que implican habilidades motoras y presenten deficiencias de motricidad fina, generadoras de dificultades grafomotoras y un ritmo de trabajo lento. Por otra parte, no suelen preocuparse por su aspecto físico e, incluso, pueden llegar a descuidar su higiene personal.

#### **Sugerencias:**

Trabajar la Educación Física enfocada a la salud y calidad de vida. Promover la actividad física como factor esencial para el mantenimiento y la mejora del estado de salud, incluyendo dentro del trabajo habitual en el centro educativo la enseñanza de patrones y normas de mantenimiento de la higiene personal y el aspecto físico.

No obligar al niño a participar en deportes competitivos, ya que su falta de coordinación motora puede crearle frustración y dar lugar a bromas por parte de los miembros del equipo.

Los niños con trastornos de espectro autista en general, pueden necesitar un programa altamente individualizado, mediante el cual aprendan a escribir, dibujar y copiar en un papel, así como a coordinar su escritura en la pizarra. El profesor debe guiar la mano del niño reiterativamente para formar letras y conectarlas entre sí, dándole al mismo tiempo instrucciones verbales. Una vez que el niño haya memorizado las instrucciones verbales, será capaz de repetírselas a sí mismo para hacer las letras él solo.

Para los niños con este síndrome de menor edad, puede ser útil el que cuenten con un modelo de las letras en papel, para que controlen el tamaño y la uniformidad de las letras que dibujan. Esto también les obliga a tomarse su tiempo para escribir con cuidado.

Cuando se envíe a los alumnos una tarea en un tiempo determinado, no hay que olvidar que el niño con trastornos de espectro autista escribe más lentamente. Si tiene muchas dificultades para tomar apuntes, sería adecuado proporcionarle algunos apuntes fotocopiados, darle más tiempo para escribir un examen, permitirle que realice las tareas escolares o los mismos exámenes en soporte informático, entre otras ideas.

#### **Dificultades Académicas**

Es frecuente que el niño con este síndrome posea una excelente memoria mecánica, es decir, el niño puede responder como un vídeo que reproduce una secuencia establecida. Sus habilidades para resolver problemas son escasas.

#### **Sugerencias:**

Ofrecerle un programa de aprendizaje académico altamente individualizado y estructurado, que le permita alcanzar el éxito de forma constante. El niño con este síndrome necesita encontrarse muy motivado para no seguir sus propios impulsos.

Organizar las tareas de forma clara y explicárselas paso a paso. Hay que ayudarle a comprender que existe un inicio y un fin en cada actividad y también hay que comunicarle de forma explícita el resultado final esperado.

Emplear apoyos visuales para organizar su jornada escolar (agendas), para motivar la comunicación con la familia se recomienda que el diario escolar vaya y venga de la escuela a

la casa, como medio de comunicación entre el docente y el tutor para anticiparle posibles cambios en la jornada escolar y para guiar sus comportamientos. Aunque se pretende que el alumno sea capaz de utilizar la agenda de forma autónoma, es probable que en los primeros momentos se necesite la colaboración del profesorado o de un compañero para que anote las tareas.

No dar por sentado que el niño con síndrome de Asperger ha entendido algo, simplemente porque es capaz de repetir mecánicamente lo que ha oído.

Ofrecer explicaciones adicionales y tratar de simplificar los conceptos más abstractos de las lecciones.

Las niñas con síndrome de Rett suelen tener un nivel de lectura muy lento, pero su comprensión del lenguaje es pobre. No hay que dar por sentado que entienden todo aquello que leen.

Su trabajo académico puede tener poca calidad, debido a que las niñas con este síndrome no están motivadas para hacer esfuerzos en aquellas áreas en las que no está interesadas.

### **Adaptaciones metodológicas y en los procesos de evaluación**

El alumnado con síndrome de Rett, con las debidas adaptaciones, puede tener un desarrollo aceptable en el contexto escolar. Desde nuestro punto de vista, las principales adaptaciones deben producirse en el terreno metodológico y en la evaluación: potenciar la vía visual del aprendizaje, utilización de estrategias que faciliten la participación del alumno dentro de la dinámica de la clase, proporcionarle un tiempo extra para terminar las tareas, utilizar exámenes orales en determinados casos, adaptar las pruebas de evaluación, etc. Estas adaptaciones son necesarias en la educación básica, para lo cual es imprescindible el compromiso y la colaboración de todo el profesorado. Una discrepancia de criterios o una falta de adecuación a las necesidades del alumno podrían llevar al fracaso a un alumno con posibilidades de progreso en la vida académica.

## **2.6 Marco legal**

### **Organización mundial de la salud y los trastornos de espectro autista: Síndrome de Rett.**

La OMS son las siglas de la Organización Mundial de la Salud, es un organismo especializado dentro del sistema de las Naciones Unidas. La misión de la OMS es lograr que todos los pueblos alcancen el nivel de salud más elevado que sea posible.

El 18 de febrero es el Día Mundial del Espectro Autista tan desconocido como frecuente en nuestra sociedad, dentro de este espectro se encuentra, como ya se dijo el síndrome de Rett.

Los objetivos principales residen en la promoción de la salud y la calidad de vida de los 1.000 millones de personas con discapacidad de todo el mundo, la creación de nuevos servicios y el fortalecimiento de los servicios y tecnologías existentes que ayuden a las personas discapacitadas a adquirir o restablecer aptitudes y funciones

La OMS se pretende integrar información estadística y epidemiológica que conduzca a la elaboración de un mapa mundial que nos sirva de guía para una mejor elaboración de sistemas de vigilancia sanitaria para facilitar la obtención de datos sobre los Trastornos del Espectro del

Autismo y asegurar que los países estén mejor preparados para diagnosticar y tratar esos trastornos.

La OMS incide en la necesidad de desarrollar campañas y programas de información y concienciación destinados a erradicar mitos que inciden negativamente en la salud de la población. (OMS, 2014)

### **Organización de las naciones unidas para la educación, la ciencia y la cultura y los trastornos del espectro autista: Síndrome de Rett**

La Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO) es un organismo especializado del Sistema de las Naciones Unidas (ONU).

La UNESCO obra por crear condiciones propicias para un diálogo entre las civilizaciones, las culturas y los pueblos, fundado en el respeto de los valores comunes. Asimismo, contribuye a la conservación de la paz y a la seguridad mundial, mediante la promoción de la cooperación entre las naciones a través de la educación, la ciencia, la cultura, la comunicación y la información.

Respecto del asperger, la UNESCO manifiesta:

“Se caracterizan por alteraciones cualitativas en la interacción social recíproca, la comunicación verbal y no verbal y por un repertorio repetitivo, estereotipado y restrictivo de intereses y actividades. Son una característica generalizada del comportamiento del individuo en todas las situaciones. Aparecen en la primera infancia, y excepcionalmente después de los cinco años. Incluye entre otros el autismo infantil, autismo atípico, síndrome de Rett y el síndrome de Asperger” (UNESCO, 2011).

### **UNICEF (fondo de las naciones unidas para la infancia) y los trastornos del espectro autista: Síndrome de Rett**

UNICEF (Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia) en Inglés United Nations Children's Fund, es un organismo mundial de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) dedicado a la infancia que tiene como propósito trabajar en pos de los Objetivos de Desarrollo del Milenio fijados por las Naciones Unidas en 2000, en los cuales sus prioridades son la supervivencia y desarrollo del niño, educación básica e igualdad entre los géneros, protección del niño contra la violencia, la explotación y los malos tratos, y promoción de políticas y asociaciones a favor de los derechos del niño.

La UNICEF sobre el síndrome o trastorno de Asperger manifiesta que son condiciones mentales y conductuales que forma parte de los trastornos del espectro autista. Se encuadra dentro de los trastornos generalizados del desarrollo (CIE-10; Capítulo V; F84). La persona afectada muestra dificultades en la interacción social y en la comunicación de gravedad variable, así como actividades e intereses en áreas que suelen ser muy restringidas y en muchos casos estereotípicas.

En el trastorno de Rett existe una perturbación clínicamente significativa en la adquisición del lenguaje, no hay retardo, por ejemplo, en la edad de aparición de las primeras palabras y frases, pero con el pasar del tiempo hay un retroceso significativo, aunque la edad de aparición y detección más frecuente se sitúa en la infancia temprana.

## **Constitución de la República del Ecuador**

A continuación, se presentan el sustento legal hallado en la Constitución de la República del Ecuador del año 2008.

### **Sección quinta: Educación**

Art. 26.- La educación es un derecho de las personas a lo largo de su vida y un deber ineludible e inexcusable del Estado. Constituye un área prioritaria de la política pública y de la inversión estatal, garantía de la igualdad e inclusión social y condición indispensable para el buen vivir. Las personas, las familias y la sociedad tienen el derecho y la responsabilidad de participar en el proceso educativo.

Art. 27.- La educación se centrará en el ser humano y garantizará su desarrollo holístico, en el marco del respeto a los derechos humanos, al medio ambiente sustentable y a la democracia; será participativa, obligatoria, intercultural, democrática, incluyente y diversa, de calidad y calidez; impulsará la equidad de género, la justicia, la solidaridad y la paz; estimulará el sentido crítico, el arte y la cultura física, la iniciativa individual y comunitaria, y el desarrollo de competencias y capacidades para crear y trabajar.

La educación es indispensable para el conocimiento, el ejercicio de los derechos y la construcción de un país soberano, y constituye un eje estratégico para el desarrollo nacional.

### **Sección séptima: Salud**

Art. 32.- La salud es un derecho que garantiza el Estado, cuya realización se vincula al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho al agua, la alimentación, la educación, la cultura física, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sustentan el buen vivir. El Estado garantizará este derecho mediante políticas económicas, sociales, culturales, educativas y ambientales; y el acceso permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de salud, salud sexual y salud reproductiva. La prestación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional.

## **LOEI**

A continuación, se presenta el sustento legal encontrado en el Reglamento de la LOEI que apoya nuestro tema:

Artículo 47.-El sistema educativo promoverá la atención temprana a problemas de aprendizaje especiales y factores asociados las personas con discapacidad crear los apoyos y adaptaciones físicas, curriculares y de promoción adecuadas a sus necesidades.

3. Trastornos generalizados del desarrollo (autismo, síndrome de asperger, síndrome de Rett; entre otros).

Art. 228.- Ámbito. Son estudiantes con necesidades educativas especiales aquellos que requieren apoyo o adaptaciones temporales o permanentes que les permitan o acceder a un

servicio de calidad de acuerdo a su condición. Estos apoyos y adaptaciones pueden ser de aprendizaje, de accesibilidad o de comunicación.

Son necesidades educativas especiales no asociadas a la discapacidad las siguientes:

1.-Dificultades específicas de aprendizaje: dislexia, discalculia, disgrafía, disortografía, disfasia, trastornos por déficit de atención e hiperactividad, trastornos del comportamiento, entre otras dificultades.

Artículo 230.- de acuerdo a los estándares y al currículo nacional adaptado para cada caso, y de acuerdo a sus necesidades específicas especiales sobre trastornos del espectro autista (TEA).

El Estado debe actuar proactivamente para garantizar plenamente los derechos, especialmente en los Políticas

1.4 Garantizar el desarrollo infantil integral para estimular las capacidades de los niños y niñas, considerando los contextos territoriales, la interculturalidad, el género y las discapacidades.

1.10 Erradicar toda forma de discriminación y violencia por razones económicas, sociales, culturales, religiosas, etnia, edad, discapacidad y movilidad humana, con énfasis en la violencia de género y sus distintas manifestaciones.

### **Ministerio de Educación**

Como ya se dijo, la estructura del sistema educativo ecuatoriano contempla aún la educación especial, la misma que es parte del sistema educativo de tipo transversal e interdisciplinario dirigida a estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a una discapacidad no susceptibles de inclusión. Plantea el reconocimiento de las diferencias y el respeto de la diversidad, asegura el cumplimiento del principio de equiparación de oportunidades, como un aspecto de enriquecimiento. Se caracteriza por proveer un conjunto de servicios, recursos humanos y técnicos, conocimientos especializados y ayudas, con el propósito de asegurar aprendizajes de calidad a los estudiantes.

La Educación Especial sirve como base educativa y preparativa para una posible inclusión de los estudiantes.

Accederán a estas instituciones los estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a discapacidad, que determine la evaluación del equipo de la Unidad Distrital de Apoyo a la Inclusión (UDAI). (Ministerio de Educación, 2018)

La educación especial es parte de la educación formal ecuatoriana y para su desarrollo existe un “Modelo Nacional de Gestión y atención para estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a la discapacidad de las instituciones de educación especializadas”.

El ingreso de un estudiante con necesidades educativas especiales a una institución “especial” o “regular” depende por tanto de la valoración del UDAI y del informe del CONADIS.

### **Plan Toda una Vida**

El Plan Nacional del Buen Vivir (2013-2017) cambió de nombre a Plan Toda una Vida (2017-2021) este documento que recoge las intenciones gubernamentales sobre las políticas económicas y políticas sociales del gobierno actual respecto del bienestar de los ecuatorianos da el sustento para nuestro tema, como lo vemos en el Eje 1: Derechos para Todos Durante

Toda la Vida. En este eje posiciona al ser humano como sujeto de derechos a lo largo de todo el ciclo de vida, y promueve la implementación del Régimen del Buen Vivir, establecido en la Constitución de Montecristi (2008).

Esto conlleva el reconocimiento de cada persona como titular de derechos, sin discriminación alguna, valorados en sus condiciones propias, se trata de eliminar toda forma de discriminación y violencia. El Estado debe estar en condiciones de asumir las tres obligaciones básicas: respetar, proteger y realizar proactivamente para garantizar plenamente los derechos, especialmente en los grupos vulnerables, como es el caso de los niños con trastornos del espectro autista, dentro del cual se encuentra el síndrome de Rett, que son grupos de atención prioritaria

También vemos en el Objetivo 1: donde manifiesta la garantía que da sobre una vida digna con iguales oportunidades, en educación se señala que el acceso a los diferentes niveles debe garantizarse de manera inclusiva, participativa y pertinente. En el mismo sentido, la discriminación y la exclusión social son una problemática a ser atendida, con la visión de promover la inclusión, cohesión social y convivencia pacífica en la que se garantiza la protección integral y la protección especial. (SENPLADES, 2017)

## **2.7 Métodos de investigación**

Los métodos utilizados en esta investigación son los métodos científicos teóricos y estadístico matemático porque pasa por una indagación bibliográfica y documental, se aplican encuestas y posteriormente los resultados de esta se tabulan, analizan e interpretan.

## **2.8 Técnicas e instrumentos de investigación**

### **Encuesta**

Se llevó a cabo una encuesta dirigida a los miembros de la comunidad educativa (padres y docentes) quienes en un 75% están de acuerdo que los niños que presenten este síndrome deben acudir a una escuela regular y el 98% opina que es necesario que se implementen nuevas estrategias para ajustarlas a las necesidades de cada estudiante con dicho diagnóstico. El instrumento que utilizado fue un cuestionario para realizar la entrevista al Director; y, las encuestas, mediante el uso de un cuestionario con 2 preguntas específicas dirigidas a los docentes y padres de familia.

### **2.9 Población y muestra:**

La población que participó en la encuesta dirigida especialmente a los docentes y padres es de 128, por ser un universo pequeño no es necesario trabajar con muestra sino con el 100% por ser una cantidad no probabilística.

Para una mejor comprensión del tipo de muestreo utilizado en la investigación, se señala lo dicho por Monje, C. (2011), en su texto titulado "Metodología de la investigación" definiéndolo de la siguiente manera:

Las muestras no probabilísticas, también llamadas dirigidas, suponen un procedimiento de selección informal un poco arbitrario y son muy utilizadas en investigaciones, sobre

todo en las que requieren la selección de sujetos con una determinada característica especificada en el planteamiento del problema.

### **3.- Conclusiones y recomendaciones**

El principal interés de la presente investigación es satisfacer, en alguna medida, las necesidades que poseen las estudiantes con síndrome de Rett y sugerir estrategias pedagógicas a los docentes que les corresponda atender a este grupo vulnerable afectado por un síndrome tan especial y desconcertante en el ámbito académico.

Aunque las niñas afectadas por el síndrome de Rett presentan grandes necesidades de apoyo, pueden adquirir cierta autonomía en actividades diarias como comer por sí mismas o aprender a utilizar un sistema de comunicación aumentativa. Los comportamientos autistas suelen mejorar también con la edad, de forma que pueden disfrutar de su familia y amigos, continuar aprendiendo nuevas habilidades y mostrar su personalidad en las actividades que realizan con otras personas. (Autismogalicia, 2018)

Uno de los aspectos que posee esta investigación es la implementación de actividades o estrategias de sensibilización e inclusión, en las que las estudiantes con trastornos del espectro autista: Síndrome de Rett van a beneficiarse socialmente, sino además con todos los agentes de la comunidad educativa ya que con una buena estrategia se motiva al estudiante, con esta aplicación se ayuda a superar cada actividad en donde él se sienta incómodo y ayudar de manera muy puntual su proceso emocional, conductual y de inclusión.

Para finalizar, se debe hacer hincapié que para una correcta escolarización debe basarse en una evaluación exhaustiva de las capacidades del niño, sus habilidades de razonamiento social, una cuidadosa selección del entorno educativo y el acceso por parte del equipo docente a la información y recursos adecuados y al desarrollo de un enfoque de trabajo en equipo. Con esta combinación, tenemos la oportunidad de mejorar las capacidades cognitivas de los niños con Síndrome de Rett lo que repercutirá en su rendimiento académico.

#### **Recomendaciones:**

El síndrome de Rett presenta desafíos tanto para los niños como para sus padres, pero se puede ayudar al niño a adaptarse y ofrecerle apoyo de muchas maneras:

Se recomienda comenzar a trabajar de forma temprana y con un equipo multidisciplinar (neurólogo, logopeda, fisioterapeuta, psicólogo, etc.) para reducir los síntomas negativos, favorecer la atención, el aprendizaje y la autonomía personal, de forma que la evolución posterior sea más positiva pues las personas que adolecen del síndrome de Rett a menudo presentan comportamientos autistas en las primeras etapas; y, además, incluyen otros síntomas como caminar con la punta de los pies, problemas del sueño; marcha con amplia base de sustentación; rechinar o crujir los dientes y dificultad para masticar; crecimiento retardado; convulsiones; incapacidades cognoscitivas (del aprendizaje e intelecto) y dificultades en la respiración al estar despierto, como por ejemplo la hiperventilación, apnea y aspiración de aire. (National Institute of Neurological Disorders and Strokes, 2015)



Aunque las niñas afectadas por el síndrome de Rett presentan grandes necesidades de apoyo, pueden adquirir cierta autonomía en actividades diarias como comer por sí mismas o aprender a utilizar un sistema de comunicación aumentativa. Los comportamientos autistas suelen mejorar también con la edad, de forma que pueden disfrutar de su familia y amigos, continuar aprendiendo nuevas habilidades y mostrar su personalidad en las actividades que realizan con otras personas. (Autismogalicia, 2018)

En lo pedagógico se dan sugerencias de estrategias metodológicas inclusivas que permitan mejorar el proceso de enseñanza aprendizaje de las estudiantes con Síndrome de Rett.

Se recomienda a los tutores legales buscar programas de educación o entrenamiento para padres pues son los primeros maestros de su hijo y continuará siendo la persona más importante para apoyar su desarrollo, enseñándole habilidades de autoayuda para que alcancen mayor independencia.

Es necesario explicar a las personas que el niño tiene necesidades especiales a fin de evitar preguntas molestas, esto incluye a toda la comunidad educativa.

Busque un programa de tratamiento o de intervención específico para los problemas o las áreas en las que su hijo presenta más "deficiencias". La Sociedad Americana de Autismo (ASA, por sus siglas en inglés) recomienda hablar con el director del programa para asegurarse de que pueda satisfacer las necesidades del niño.

Escoja programas o tratamientos especiales que se centren en objetivos de largo plazo y sean adecuados para el nivel de desarrollo del niño.

Recuerde que el niño forma parte de una familia y que sus necesidades se deben equilibrar con las de los demás integrantes de la familia y en la escuela de la comunidad educativa.

Obtenga apoyo para la familia, no se puede ayudar al niño si no se encuentra bien emocional y físicamente, es posible que en su comunidad haya grupos de apoyo en el hospital local o el centro de salud mental.

El gobierno nacional brinda apoyo para los niños con discapacidad a través de becas de ayuda "Manuela Espejo".

Capacitar al equipo docente sobre el Síndrome de Rett.

El Departamento de Consejería Estudiantil (DECE) se vuelve el mediador inmediato entre la familia y el centro educativo.

Actuar de manera oportuna cuando surgen problemas: entre el alumno y la clase, entre el alumno y el profesorado.

Estimular la práctica de hábitos de cortesía en sus interacciones sociales.

Reforzar el reconocimiento de los valores para su puesta en la práctica cotidiana del niño.

Es recomendable el uso de programas informáticos, ya que son de interés para el niño, por lo que se pueden utilizar para trabajar temáticas que sirvan para mejorar sus habilidades sociales.

La mayoría de las personas con síndrome de Rett se benefician de intervenciones bien diseñadas a cualquier edad, pero cuanto antes se comience el tratamiento, más beneficioso será. Con tratamiento y asistencia, las personas con síndrome de Rett pueden participar en actividades escolares y comunitarias. Estos tratamientos, formas de asistencia y opciones de

medicamentos generalmente apuntan a retardar la pérdida de habilidades, mejorar o preservar el movimiento y estimular la comunicación y el contacto social.

A continuación, se presenta una lista de opciones de tratamiento, los cuales fueron detallados en la sección **2.4 Marco teórico, Tratamientos para el síndrome de Rett, Pág.12**, estos protocolos médicos serán apropiados según las necesidades y los diversos síntomas:

Fisioterapia/Hidroterapia, Terapia ocupacional, Terapia del habla y el lenguaje, Asistencia alimenticia, Asistencia física, Medicamentos.

En el campo médico es trascendental seguir investigando sobre este síndrome ya que un conocimiento más amplio permitirá a los profesionales establecer un diagnóstico temprano y llevar a cabo una intervención adecuada a las necesidades de cada sujeto. Quedamos a la expectativa de los resultados con la aplicación de las células madre.

En el campo pedagógico se recomienda para los niños con trastornos del espectro autista, síndrome de Rett:

Aplicar cuentos interactivos como motivación para ser leídos y con opción de ser escuchados, captan mucho más su atención que cualquier otro cuento. Empleo de apoyos visuales y auditivos en cualquier proceso de enseñanza.

Ofrecerle un programa de aprendizaje académico altamente individualizado y estructurado, que le permita alcanzar el éxito de forma constante.

Organizar las tareas de forma clara y explicárselas paso a paso.

Hay que ayudarlo a comprender que existe un inicio y un fin en cada actividad y también hay que comunicarle de forma explícita el resultado final esperado.

Anticiparle posibles cambios en la jornada escolar y para guiar sus comportamientos.

Se hace notar que la Educación Especial sirve como base educativa y preparativa para una posible inclusión de los estudiantes en el aula regular. Acceden a estas instituciones los estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a discapacidad, que determine la evaluación del equipo de la Unidad Distrital de Apoyo a la Inclusión (UDAI). (Ministerio de Educación, 2018)

La educación especial es parte de la educación formal ecuatoriana y para su desarrollo existe un “Modelo Nacional de Gestión y atención para estudiantes con necesidades educativas especiales asociadas a la discapacidad de las instituciones de educación especializadas”.

El ingreso de un estudiante con necesidades educativas especiales a una institución “especial” o “regular” depende por tanto de la valoración de la UDAI y del informe del CONADIS.

## **Glosario**

**Apnea.-** Suspensión transitoria de la respiración

**Apraxia.-** Incapacidad de ejecutar movimientos coordinados sin que exista una causa de origen físico.

**Cifosis.-** Curvatura anormal de la columna vertebral de convexidad posterior.

**Congénito.-** [enfermedad, malformación] Que se presenta durante el período de gestación y puede ser hereditaria o no.

**Etereotipias.-** son movimientos, posturas o voces repetitivas o ritualizados sin un fin determinado

**Distonía.-** aumento en el tono muscular con postura anormal de las extremidades o del tronco.

**Escoliosis.-** curvatura de la espina dorsal.

**Espasticidad.-** músculos rígidos con espasmos ocasionales.

**Logopedia.-** tratamiento y corrección de los trastornos que afectan a la voz, a la pronunciación y al lenguaje oral y escrito, mediante técnicas de reeducación.

**Fisioterapia.-** Método curativo de algunas enfermedades y lesiones físicas que se fundamenta en la aplicación de agentes físicos naturales o artificiales como la luz, el calor, el frío, el ejercicio físico, las radiaciones luminosas, los rayos X, etc.

**Mutaciones.-** alteraciones o defectos estructurales.

**Dislexia.-** Alteración de la capacidad de leer por la que se confunden o se altera el orden de letras, sílabas o palabras.

**Discalculia.-** Dificultad para aprender los principios del cálculo originada por un problema cerebral que dificulta el uso del sistema simbólico.

**Disgrafía.-** Trastorno de la capacidad o la facultad de escribir.

**Disortografía.-** Dificultad de la aplicación de las normas ortográficas a la escritura, que puede estar asociada o no a la dislexia o a la disgrafía.

**Disfasia.-** Trastorno o anomalía del lenguaje oral que consiste en una falta de coordinación de las palabras y se produce a causa de una lesión cerebral.

**Terapia ocupacional.-** en la cual los terapeutas ayudan a los niños a desarrollar las capacidades necesarias para realizar actividades autónomas- ocupaciones -por ejemplo, vestirse, alimentarse y realizar labores artísticas o artesanales.

### **Referencias Bibliográficas:**

Alonso, J. R. (11 de 10 de 2017). Obtenido de <https://autismodiario.org/2017/11/10/tenia-hans-asperger-sindrome-asperger/>

Alvarez, C. M. (2011). *Metodología d ela investigació Cualitativa y Cuantitativa*. Neiva: Universidad sur colombiana.

Amat, C. (03 de 04 de 2018). Obtenido de <http://www.ecuadorchequea.com/sindrome-asperger-ecuador-veronicaespinosa-cifras-ministeriodesalud/>

*Asociación Española del Síndrome de Rett*. (2013). Obtenido de <http://mitesororett.blogspot.com/2013/03/tratamientos-con-celulas-madre-para-el.html>

Asperger, E. (marzo de 2015).

Asperger, F. (Marzo de 2015). Obtenido de <https://www.youtube.com/watch?v=SpL7daAipqU>

- Autismo Europa, 2012. (s.f.). Obtenido de [https://www.bbc.com/mundo/noticias/2014/08/140820\\_salud\\_asperger\\_sindrome\\_datos\\_poco\\_conocidos\\_mes](https://www.bbc.com/mundo/noticias/2014/08/140820_salud_asperger_sindrome_datos_poco_conocidos_mes)
- Autismogalicia*. (2018). Obtenido de [http://www.autismogalicia.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=305%3A%3Asindrome-de-rett-unha-enfermidade-rara-dentro-dos-tea&catid=52%3Acatnovas&Itemid=74&lang=es](http://www.autismogalicia.org/index.php?option=com_content&view=article&id=305%3A%3Asindrome-de-rett-unha-enfermidade-rara-dentro-dos-tea&catid=52%3Acatnovas&Itemid=74&lang=es)
- CONADIS. (2 de Octubre de 2018). *CONADIS*. Obtenido de <https://www.consejodiscapacidades.gob.ec/>
- De Miguel, P. (Enero de 2014). *Revista de psicología clínica con niños y adolescentes*. Obtenido de [http://www.revistapcna.com/sites/default/files/14\\_02.pdf](http://www.revistapcna.com/sites/default/files/14_02.pdf)
- Derecki, N. C., & Cronk, J. (2012). Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rettp/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- Espinosa, V. (2018). *Autismo Ecuador*. Obtenido de <http://www.ecuadorchequea.com/2018/04/03/autismo-ecuador-veronicaespinosa-cifras-ministeriodesalud/>
- Espinoza, V. (3 de Abril de 2018). *Ecuador Chequea*. Obtenido de <http://www.ecuadorchequea.com/2018/04/03/autismo-ecuador-veronicaespinosa-cifras-ministeriodesalud/>
- García, C. (22 de Marzo de 2013). *El país*. Obtenido de [https://elpais.com/internacional/2013/03/21/estados\\_unidos/1363896680\\_304549.html](https://elpais.com/internacional/2013/03/21/estados_unidos/1363896680_304549.html)
- Gil, P. S. (2013). *Población de estudio y muestra*. España: Sespa.
- Hernández Rodríguez, J. (2013). *Convivencia*. Obtenido de [https://convivencia.files.wordpress.com/2013/04/hernandez\\_circulo\\_de\\_amigos\\_.pdf](https://convivencia.files.wordpress.com/2013/04/hernandez_circulo_de_amigos_.pdf)
- HSCI, Harvard Stem Cell Institute*. (2 de Febrero de 2016). Obtenido de <https://hsci.harvard.edu/news/new-drug-target-rett-syndrome>
- Jara, C. E. (03 de Marzo de 2018). Obtenido de <http://www.ecuadorchequea.com/sindrome-asperger-ecuador-veronicaespinosa-cifras-ministeriodesalud/>
- Lioy, D. T., Garg, S. K., & Monaghan, C. (2011). Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rettp/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- Márquez Mariscal, C. (2013). *El síndrome de Asperger*. Obtenido de <https://lnx.educacionenmalaga.es/wp-content/blogs.dir/14/files/2013/02/EL-S%3C3%8DNDROME-DE-ASPERGER.pdf?file=2013/02/EL-S%3C3%8DNDROME-DE-ASPERGER.pdf>
- Merchán León, R. (Noviembre de 2010). *Innovación y experiencias educativas*. Obtenido de [https://archivos.csif.es/archivos/andalucia/ensenanza/revistas/csicsif/revista/pdf/Nu\\_mero\\_36/ROSARIO\\_MERCHAN\\_1.pdf](https://archivos.csif.es/archivos/andalucia/ensenanza/revistas/csicsif/revista/pdf/Nu_mero_36/ROSARIO_MERCHAN_1.pdf)

- Montero, M. A. (13 de 03 de 2009). Obtenido de <http://www.redalyc.org/pdf/440/44015082013.pdf>
- Nagarajan, R., Hogart, A., & Gwyne, Y. (2006). Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rett/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- Neul, J., & Zoghbi, H. (2004). Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rett/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- Neurológicos, E. I. (2018). *Medlineplus*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/autismspectrumdisorder.html>
- OMS. (2014). *Organizacion Mundial de la Salud*.
- Peralta, J. (Febrero de 2016). *El país*. Obtenido de Una persona con 35 o 40 años, en el momento en el que podía haber sido diagnosticado, era muy difícil que fuera porque no existía sensibilización ni conocimiento ni profesionales especializados en la detección, en el diagnóstico y en la intervención del S
- Percy, A., & Lane, J. (2007). Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rett/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- Plascencia, A. (19 de Febrero de 2016). *El país*. Obtenido de [https://elpais.com/politica/2016/02/17/actualidad/1455722948\\_814914.html](https://elpais.com/politica/2016/02/17/actualidad/1455722948_814914.html)
- Rodríguez Cano, T. (Mayo de 2018). *Komunikat*. Obtenido de <http://www.logopedia-barcelona.com/guia-profesorado-alumnos-sindrome-asperger-las-aulas/>
- Rodríguez, M. Á. (2018). *Todopapás*. Obtenido de <https://www.todopapas.com/ninos/salud-infantil/sindrome-de-rett-la-segunda-causa-de-discapacidad-intelectual-en-ninas-6851>
- Romero, L. (2017). *UNAM*. Obtenido de <http://www.gaceta.unam.mx/20170223/asperger-sindrome-atendido-por-la-unam/>
- Schanen, N. (2012). Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rett/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- Schollen, E., Smeets, E., & Deflem, E. (2003). *NICHD*. Obtenido de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/rett/investigaciones/Pages/actividades.aspx>
- SENPLADES. (Marzo de 2017).
- Síndrome Rett*. (s.f.). Obtenido de : <https://www.20minutos.es/noticia/2333750/0/sindrome-rett/6000-ninas/espana/#xtor=AD-15&xts=467263>
- STROKE, N. I. (1994). Estados Unidos.
- Vida Sana Ecuador*. (s.f.). Obtenido de <https://www.vidasanaecuador.com/2016/02/el-sindrome-de-rett-ya-tiene-un-posible.html>

Walter, R. (Septiembre de 2016). *KidsHealth*. Obtenido de  
<https://kidshealth.org/es/parents/asperger-esp.html>