

Escoliosis en el Síndrome de Rett

Un colaborativo entre padres, médicos e investigadores



Contribuidores en esta revista:

Helen Leonard, MBChB MPH, encabeza un grupo de investigación epidemiológica en la incapacidad intelectual en el Telethon Institute for Child Health, University of Western Australia, Perth. Su trabajo incluye la administración del grupo de estudios en el síndrome de Rett y de la base de datos InterRett.

Jenny Downs, PhD, es investigadora superior en el grupo del estudio en el síndrome de Rett, y tiene una auxiliaría en el Colegio de Fisioterapia de la Curtin University, Perth. Se dedica a la investigación de la escoliosis y a la medida de las funciones motor grueso y de la mano en el Síndrome de Rett.

Anne McKenzie es la “Consumer Research Liaison Officer” en el Telethon Institute for Child Health, Perth.

David P. Roye Jr, MD, es Chief of Paediatric Orthopaedics en el Morgan Stanley Children’s Hospital of New York Presbyterian y St. Giles Professor of Paediatric Orthopedic Surgery en el Columbia University College of Physicians and Surgeons. Dr. Roye encabeza el grupo de investigación en los resultados de varios tratamientos de escoliosis y deformaciones de la columna vertebral, tanto como los efectos de las deformaciones de la columna en la calidad de vida, y de las deformaciones de la pared torácica en el desarrollo pulmonar. Damos gracias a los siguientes miembros del Paediatric Orthopedic Research Group de la Columbia University por sus contribuciones a esta revista: Jacqueline Corona MD, Jeanne M. Franzone, Daniel J. Miller, Matthew Riedel.

Carolyn Ellaway, PhD, es genetista clínica y pediatra. Ella estableció en Australia la primera “Rett Syndrome Multidisciplinary Management Clinic” en el año 2000 en el Children’s Hospital, Westmead, Sydney, Australia.

Ian P. Torode, MBBS FRCS (Can) FRACS, es Deputy Director of the Orthopedic Department y Director of the Spine Service en el Royal Children’s Hospital, Melbourne. Esta es la única unidad quirúrgico en los estados de Victoria y Tasmania encargada con la gestión vertebral en niños con el síndrome de Rett. Los departamentos anestésicos y atención intensiva también tienen una vasta experiencia en el tratamiento del síndrome de Rett.

Gordon Baikie, MD FRACP, es pediatra del desarrollo en el Royal Children’s Hospital, Melbourne, Australia, y “Honorary Research Fellow of the Murdoch Children’s Research Institute.” El es el pediatra para la Clínica

Victoriana en el Síndrome de Rett.

Eva-Lena Larsson, PhD, es terapeuta ocupacional en la Spinal Surgery Unit en el University Hospital, Linköping, Suecia. La mayoría de las operaciones vertebrales en niñas con el síndrome de Rett y viviendo en Suecia, están hechas en este hospital. Eva-Lena acaba de investigar los resultados de largo término después de cirugía vertebral en pacientes con el síndrome de Rett.

Padres también nos dieron sus comentarios durante el desarrollo de esta revista.

Damos sinceras gracias a todas las familias por sus sentimientos, anécdotas y fotografías. Esta revista no existiera sin la cooperación suya. Entre ellos son: Community Reference Group for the Australian Rett Syndrome Study (Martine Balkwell, Viv Cagliuso, Sana’a Faydi, Jill Grey, Lauren James, Ann Papafotiou, Mirella Sadkowsky, Cathey Stanberg, Tracey Thomas and Julie Trigg); Paige Neus, International Rett Syndrome Foundation, USA; Sue Hall, Birmingham, UK, and Monique Garcia, Scoliosis Kids Australia.

Esta revista es apoyada por la International Rett Syndrome Foundation, RettSearch, The Rett Syndrome Association of the United Kingdom y la Rett Syndrome Association of Australia. La Rett Syndrome Association of Australia y la International Rett Syndrome Foundation contribuyeron fondos para la producción de esta revista.



Tabla de Contenido

Intención

| | |
|------------------------------------|---|
| La intención de esta revista | 4 |
|------------------------------------|---|

Antecedentes

| | |
|---|---|
| ¿Qué es el síndrome de Rett? | 5 |
| ¿Qué es la escoliosis? | 5 |
| ¿Con qué frecuencia se encuentra la escoliosis en el síndrome de Rett?..... | 5 |
| ¿Tiene my hija la escoliosis? | 6 |

El diagnóstico y la gestión no-quirúrgica de la escoliosis

| | |
|---|----|
| La observación y el tratamiento antes de un diagnóstico de escoliosis | 8 |
| La observación después del diagnóstico | 8 |
| Atención médica para la columna con escoliosis | 9 |
| Fisioterapia y ejercicios..... | 10 |
| Refuerzo vertebral en la escoliosis | 12 |

El tratamiento quirúrgico de la escoliosis

| | |
|--|----|
| Indicativos e objetivos de la cirugía..... | 14 |
| Antes de la cirugía..... | 14 |
| La operación misma..... | 15 |
| Después de la operación..... | 15 |
| Regresar a la casa después de la operación | 17 |
| Cirugía: no es siempre la mejor solución para los pacientes con escoliosis muy grave | 19 |

| | |
|----------------------------------|----|
| Hablan las familias | 20 |
|----------------------------------|----|

| | |
|---|----|
| Recursos adicionales para familiares y médicos | 21 |
|---|----|

| | |
|--|----|
| Glosario de términos usados en el texto | 22 |
|--|----|

| | |
|---|----|
| Como contactarnos a nosotros | 23 |
|---|----|

La intención de esta revista

El síndrome de Rett es un problema en el desarrollo neurológico atacando aproximadamente 1:8,500 hembras nacidas. Dado la rareza de esta afección, la mayoría de los médicos tiene experiencias limitadas en el tratamiento de Rett. Una complicación bien común del síndrome de Rett es el contraer de la **escoliosis** (la curvatura de la columna vértebra).

Sólo existe información limitada en la literatura médica en lo que se refiere a la gestión de la escoliosis. Por lo tanto nosotros establecimos unas pautas sobre la escoliosis en el síndrome de Rett, para informar a los familiares y cuidadores y para apoyar a médicos que atienden a niñas y mujeres con el síndrome de Rett.

La meta principal en la gestión de la escoliosis es de optimar la función y – al mismo tiempo – de evitar el avance de la curvatura de la columna. Estas pautas no son una fórmula fija para cada niña con el síndrome de Rett y escoliosis sino quieren destacar los puntos llaves de las mejores prácticas aceptadas. Son basadas en la literatura médica disponible, como también en opiniones clínicas de diferentes campos médicos.

Esta revista ha sido creada para esbozar algunas pautas recomendadas para la gestión de la escoliosis en el síndrome de Rett, y para proveer familiares y médicos de informaciones preparatorias. En la página 22 se encuentra un glosario de términos usados que podría ser útil. Las palabras contenidas en el glosario están impresas **fuerte** en el texto de la revista cuando aparecen por primera vez. Además colectamos relatos de padres con respecto a la escoliosis de sus hijas. Estos padres tienen una abundancia de conocimientos y una riqueza de comprensión e experiencia en los varios aspectos de la gestión de la escoliosis en el síndrome de Rett. Los padres forman una relación importantísima con los médicos de sus hijas, dándolos a ellos perspectivas y metas que últimamente deciden el

tratamiento.

Referencia a la Publicación de las pautas para la escoliosis:

Downs J , Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, SPINE, 1;34(17):E607-17.

Esta revista está basada en el artículo de revista mencionado arriba. El título en español es: “Las pautas para la gestión de la escoliosis en pacientes con el síndrome de Rett basadas en consenso experto y evidencia clínica.”



¿Qué es el síndrome de Rett?

El síndrome de Rett es un problema en el desarrollo neurológico que ataca principalmente a hembras y resulta en la invalidez física e intelectual. Normalmente existe una asociación con una mutación en el *gen MECP2*.

La niña con el síndrome de Rett suele desarrollar con normalidad durante la primera infancia. Después sigue un período de un retroceso en el desarrollo, cuando la niña pierde algunas habilidades como las de la comunicación y de la destreza manual. El caminar y otras habilidades de motor grueso están comprometidos, y movimientos estereotípicos se manifiestan. Durante los años pre-escolares a los de la educación primaria se ve alguna estabilización en el desarrollo hasta una mejoría en las habilidades de motor grueso, aunque estén diversas. Es durante este período cuando podría aparecer la escoliosis. Lentamente la habilidad de caminar podría perderse.

El síndrome de Rett también puede ser asociado con:

- un cambio en el patrón respiratorio (como detención de la respiración)
- crecimiento malo
- un cambio en el tono muscular
- epilepsia
- **osteoporosis**
- dificultades de alimentación
- un cambio en el patrón de sueño

¿Qué es la escoliosis?

La espina humana es compuesta de vértebras alineadas una encima de la otra formando una columna vertical. Cuando ocurre una desviación lateral en la alineación de las vértebras, se forma una curva. Además la espina puede retorcer por su largo axis, como también puede deformarse la pared pectoral.

En el síndrome de Rett, la escoliosis desarrolla usualmente a causa de una función neurológica alterada y eso se llama "la escoliosis neuromuscular". La causa exacta para el desarrollo de la escoliosis en el síndrome de Rett no está totalmente en claro, pero se piensa que es relacionada a una debilidad o tensión muscular, a un cambio en el tono muscular y a una movilidad limitada. Por otro lado, la escoliosis que ataca sin razón obvia a una persona de buena salud, se llama "la escoliosis idiopática".

La escoliosis puede poner más y más rígida a la columna, lo que hace difícil que la niña o la mujer balancee mientras está sentada o de pie, o camina. Eso causa una disminución en la función y en la calidad de vida. Además, curvas largas pueden cambiar la posición de los órganos vitales en el pecho y en el abdomen.

¿Con qué frecuencia se encuentra la escoliosis en el síndrome de Rett?

La posibilidad que la escoliosis desarrolle en el síndrome de Rett crece con la edad. Aproximadamente un cuarto de las niñas contraen la escoliosis antes de cumplir los seis años de edad, mientras un tres cuarto de las niñas la contraen antes de cumplir los 13 años de edad. Se ha demostrado que las niñas con el síndrome de Rett, quienes nunca aprendieron a caminar, son dos veces más propensas de contraer la escoliosis que las niñas quienes aprendieron a caminar.

¿Tiene mi hija la escoliosis?

El primer indicio de la escoliosis es muy frecuentemente una inclinación del cuerpo hacia un lado al estar sentada o de pie o al caminar. Inicialmente la curva puede variar en su apariencia dependiente de la posición del cuerpo. Lentamente, esta curva puede ponerse rígida. Tan pronto que Uds. se dan cuenta de que Su hija está inclinándose hacia un lado, o si Uds. están preocupados de que su espalda no esté derecha, pónganse en contacto con su médico. El examinará cuidadosamente la espalda y ejecutará maniobras físicas, tal como doblar a la niña hacia adelante para poder evaluar la curvatura de la columna (ver fotografía).

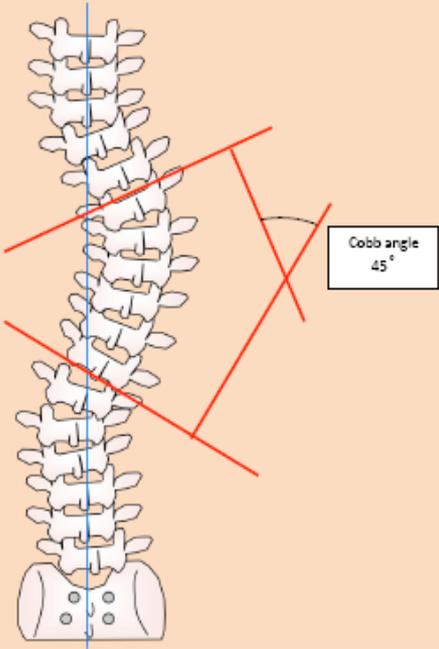
Si la columna parece derecha y móvil durante un examen clínico, una radiografía tal vez no sea necesaria. Por otro lado, si el médico encuentra la escoliosis, una radiografía confirmará su presencia y también definirá su contorno y el tamaño de la curva.

El tamaño de la curva es presentado como el ángulo calculado en la radiografía conforme con el método de Cobb, lo que es el método estandarizado e usado mundialmente para calcular las curvas de la espina. **El Angulo de Cobb** es calculado en trazando primero paralelas por las vértebras situadas en una punta superior e una inferior de la curva. Después se traza dos perpendiculares que provienen de las paralelas. El Angulo de Cobb es creado en el punto donde se cruzan las dos perpendiculares (ver el diagrama).

To find the Cobb Angle, draw lines perpendicular to those lines. The perpendicular lines intersect at an angle. The degree measurement of that angle is the magnitude of curvature (Cobb Angle).

To find the Cobb Angle:

1. Locate the most tilted vertebrae at the top (proximal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
2. Locate the most tilted vertebrae at the bottom (distal end vertebra) and draw a parallel line to the vertebral endplate.
3. Erect intersecting perpendicular lines from these.
4. The angle formed is Cobb's angle.



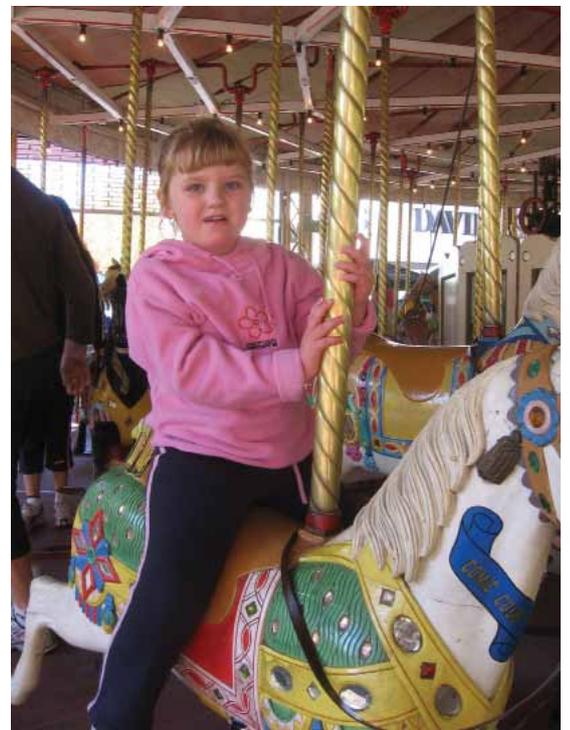
Diab, M. "Cobb Angles." Diagram. Vitale et al. Assessment and Decision Making in Adolescent Idiopathic Scoliosis: Use of the Lenke Classification System, 2009.

Traducción de las instrucciones contenidas en el diagrama de arriba para calcular el Angulo de Cobb:

1. Ubique la vértebra la más inclinada de arriba (vértebra extremo proximal) y trace una paralela hasta la placa terminal vertebral.
2. Ubique la vértebra la más inclinada de abajo (vértebra extrema distal) y trace una paralela hasta la placa terminal vertebral.
3. Trace perpendiculares de estas paralelas hasta que se crucen.
4. El ángulo que se forma en este punto es el Angulo de Cobb.



El diagnóstico y la gestión no-quirúrgica de la escoliosis



La observación y el tratamiento antes de un diagnóstico de la escoliosis

La escoliosis ocurre con frecuencia en el síndrome de Rett y es por eso que cada visita al médico de Su hija tendría que incluir un examen físico de la columna. Sugerimos de evaluar la columna de su hija para la escoliosis cada seis meses.

Las terapias física, ocupacional, hidro e hipo, más otras actividades de la vida diaria tendrían que

- Desarrollar, mantener y promover el caminar por tan largo tiempo como posible;
- Fortalecer los músculos de la espalda;
- Promover una postura correcta al sentarse y dormirse.

Por lo tanto, actividades diarias tendrían que ser practicadas habitualmente para desarrollar y mantener fuerza y función. Una evaluación en base regular es importantísima.

La observación después del diagnóstico

Si Su hija contraiga la escoliosis, ella tendría que ser observada. Además es importante hacer una cita con un **cirujano ortopédico** quien evaluará la gravedad de la escoliosis y observará regularmente su desarrollo. Más aún considerará los antecedentes médicos de Su hija, como también su estado de salud, su crecimiento y su desarrollo.

La evaluación física incluirá el medir de la estatura (altura y peso) de Su hija, un examen de la columna, una evaluación de su postura, del tono muscular y de su habilidad en sentarse, ponerse de pie y caminar.

Normalmente el cirujano ortopédico o el médico de Su hija hace una evaluación de la columna cada seis meses. A veces aconseja que sea hecha con más frecuencia si Su hija

- No aprendió nunca a caminar;
- Tiene un bajo tono muscular;
- Está en una fase de un crecimiento acelerado;
- Era muy joven cuando contrajo la escoliosis, y/o
- Si la escoliosis es muy grave.

El cirujano sacará radiografías en varios intervalos para evaluar más precisamente el avance de la escoliosis.

¿Cuándo hay que sacar las radiografías?

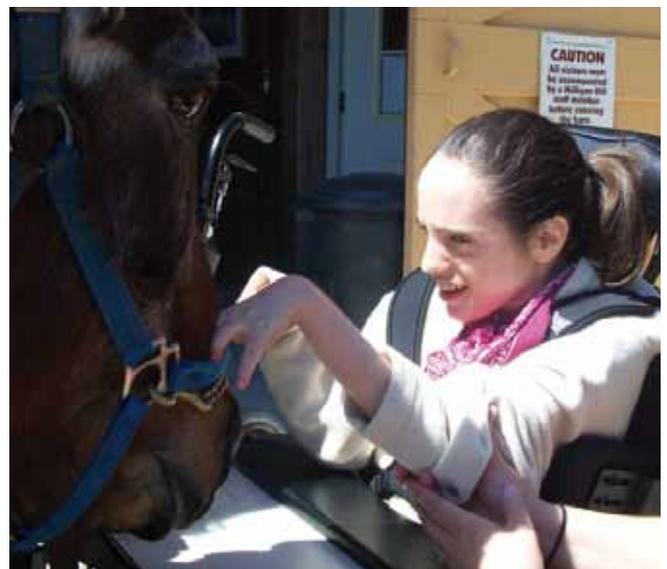
- Se saca una radiografía en la primera visita si se manifiesta una curva;
- Si el ángulo de Cobb es >25 grados, es prudente sacar una radiografía cada seis meses hasta cumplir la madurez del esqueleto;
- Después de haber cumplido la madurez del esqueleto, aconsejamos sacar una radiografía cada 12 meses hasta que no cambie más el ángulo de Cobb.



Atención médica para la columna con escoliosis

La alimentación nutritiva y la asistencia médica durante el crecimiento y el desarrollo de su hija traerán muchos provechos físicos, incluso provechos para la columna en crecimiento. Por ejemplo, niñas con el síndrome de Rett tienen una tendencia a la osteoporosis. Una dieta rica en calcio (leche, queso), tantas actividades físicas como posible – también en plena luz del sol para estimular la producción de la **vitamina D** en la piel – todo eso ayuda a minimizar la osteoporosis.

Sin embargo, se necesita balancear la exposición al sol con la protección de la piel contra los rayos ultravioletas tan peligrosos. Es necesario considerar la hora del día y la duración de la actividad en el sol. Aconsejamos conversar con Su médico sobre el nivel del calcio de Su hija como también sobre el nivel de la vitamina D y una saludable exposición al sol en sus alrededores. Hay niñas que necesitan un complemento de vitamina D, especialmente si viven en un área menos solada.



Fisioterapia y ejercicios

Existe el acuerdo entre profesionales médicos que el rol de la fisioterapia es importantísimo en preservar y hasta mejorar las habilidades físicas, la fuerza muscular y la flexibilidad de las articulaciones. Es por eso que aconsejamos que:

1. Su hija haga el esfuerzo de caminar diariamente por tanto tiempo y distancia como pueda. Traten de aumentar la distancia y/o la duración a pie con o sin asistencia según su habilidad (por lo menos dos horas diarias, si es posible);
2. Si Su hija no puede caminar, se puede usar un bipedestador por un mínimo de 30 minutos diarios;
3. Que se estire diariamente para mantener el ámbito de movimientos de los músculos y de las articulaciones. El fisioterapeuta les sugerirá a Uds. varios tipos de ejercicios y por cuánto tiempo tendrían que ser hechos diariamente;
4. Conversen con el fisioterapeuta y el terapeuta ocupacional sobre métodos de estar sentada que podrían ser beneficiosos para la columna de su hija. Un método podría ser que se sienta en un taburete; otro método es asegurar que su silla de rueda tenga un apoyo adecuado para balancear bien su columna.
5. Sin embargo, a pesar de todos Sus esfuerzos más grandes, desgraciadamente hay niñas que pierden la habilidad de caminar durante su período de crecimiento.

Algunas de las actividades descritas arriba están ilustradas en ésta página y también en las páginas 7 y 9.



Aquí siguen unas descripciones de varios tipos de actividades físicas en las cuales participan niñas con el síndrome de Rett. Nos damos cuenta de que no todas las actividades siguientes están puestas a disposición del público en todas partes del mundo, así que lo siguiente quiere dar ideas no más.

“Amy tiene 16 años y ha tenido una escoliosis leve y cifosis por muchos años, en este tiempo ha empeorado muy poco. Estoy segura de que eso es porque le hemos puesto un énfasis en incluir actividades físicas en la vida diaria de Amy. Por ejemplo, ella camina y se queda a pie con asistencia por unas horas cada día; se queda sentada de manera activa cuando no usa la silla de rueda; pasa tiempo muy limitado en la silla de rueda (tiene un sistema de asientos posturales); una vez en la semana se estira con el fisioterapeuta; practica la natación con ejercicios en piscina calentada por los menos una vez en la semana durante primavera/otoño, más veces en el verano y vacaciones... Todas estas actividades ayudan a fortalecer sus músculos del torso y – ojalá – impidan el empeoramiento de la escoliosis y, por consecuencia, eviten un corsé y/o cirugía en el futuro.”

“Nuestra hija Hannah está por cumplir los 10 años. Desde como 6 años ha tenido la escoliosis que ha empeorado poco a poco. En los últimos dos años su escoliosis ha aumentado y actualmente mide unos 31 grados. Intentamos de asegurar que Hannah tenga dos horas diarias de caminar y estar de pie (tenemos un bipedestador, que es excelente). También tenemos sesiones diarias para que se estire. En la actualidad, Hannah participa en un programa con cinta de andar que fue organizada por el departamento de fisioterapia de nuestro hospital local. La cinta de andar está provista con un sistema de apoyo para sostener el peso de Hannah. En

estos días camina 32 minutos en una sola vez, a una velocidad de 0.8 o 0.9 millas/hora (aproximadamente 1.3 – 1.5 kilómetros/h.”

No estamos seguros de los beneficios exactos de las actividades físicas para minimizar la escoliosis. Sin embargo, las familias están generalmente de acuerdo de que sus hijas se benefician con las actividades físicas.

“(La fisioterapia) le ayudó a caminar por más tiempo; a estar móvil y a pie por más tiempo; la fortaleció mucho y aumentó su resistencia.”

“Es imposible saber si la fisioterapia hizo más lento la escoliosis porque la escoliosis de Ashley siguió empeorando a pesar de fisioterapia intensa. Teníamos fisioterapia por muchos años. No tenemos idea si la columna se habría puesta peor sin la terapia.”



Refuerzo vertebral para la escoliosis

Hay muchas opiniones sobre las ventajas de usar un refuerzo vertebral en forma de un corsé para la escoliosis. Generalmente se piensa que un corsé no cambia la progresión de la curva. Sin embargo, existe el acuerdo de que el refuerzo vertebral ayuda a balancear al sentarse. Cuando se usa **el corsé vertebral**, es indispensable de ponerse en contacto con un **ortopedista** para seguir de cerca el crecimiento, el ajuste del corsé para las actividades de la vida diaria y cualquiera complicación causada por el corsé (por ejemplo una irritación de la piel). Puede ser necesario de ajustar el corsé con frecuencia.

Si una niña necesita la cirugía cuando muy joven, los riesgos para complicaciones pueden aumentarse. Puede que un corsé bien ajustado ayude a demorar la necesidad para cirugía para la escoliosis.

“Cuando pusimos el corsé por primera vez yo temí que ella no lo tolerara, pero vimos una expresión en su rostro igual a un suspiro de alivio, así que yo pienso que le resultó un alivio del dolor y de la presión.”

“Podimos hacer un aplazamiento para la cirugía hasta su adolescencia.”

*“Jenn tuvo **hipotonía** y fue muy difícil de quedarse erguida. Con el corsé no tuvo problemas porque él la sostuvo. Eso le dió la energía de hacer otras cosas, de relacionarse con la gente.”*

El tener puesto un corsé puede crear dificultades y complicaciones como úlceras por presión, dificultades en la respiración, un malestar general, una irritación de la piel y una exasperación de **reflujo gastro-esofágico**. Un corsé puede hacer difícil el practicar de habilidades de movilidad y de actividades físicas hasta causar la pérdida de la fuerza y flexibilidad del tronco.

“Tuvimos problemas de escarpe por el tubo G a causa de la presión en su estomago que también causó una rotura de la piel en el sitio de la inserción del tubo. Además disminuyó su independencia porque fue incapaz de sentarse o moverse cuando en el suelo a causa del volumen del corsé.”

“El corsé hizo difícil de cuidarla físicamente. Fue más duro de transferirla, de cambiar sus pañales, y además le hizo calor en el verano.”

Los padres tendrían que juntarse con el cirujano ortopédico, el fisioterapeuta y el ortopedista para decidir si el uso de un corsé sea beneficioso para su hija.



El tratamiento quirúrgico de la escoliosis

Esta sección se trata de lo que pueda suceder si está disponible la cirugía para la gestión de la escoliosis grave.



Indicativos e objetivos de la cirugía

Si la escoliosis sigue avanzando y el ángulo de Cobb de su hija llega a ser más de 40-50 grados, su cirujano seguramente considerará y hasta aconsejará la cirugía de **fusión vertebral** para corregir y prevenir que la escoliosis avance aún más. Una corrección de las curvas más grandes pueda correr riesgos operativos más grandes. Especialistas consideran la necesidad para cirugía en base individual.

Normalmente, los cirujanos prefieren esperar hasta que la niña haya cumplido los diez años antes de operar. Muy a menudo recomiendan el refuerzo vertebral, fisioterapia y actividades físicas para demorar la cirugía, lo que permite que haya tanto crecimiento como posible. Los objetivos de la cirugía son de crear una columna bien balanceada y fusada, así que los hombros estén más alineados con las caderas. Este mejoramiento en el balance aumentará el nivel de confort para la niña mientras sentado, e ayudará con el traslado durante las actividades diarias.

“Era una decisión muy difícil de someter Louise a una cirugía alto riesgo como lo es la cirugía vertebral e inserción de las varillas. Nos preocuparon muchísimamente la anestesia, el riesgo de infecciones y una recuperación lenta. Sin embargo, después de haber asistido a una conferencia informativa para padres, donde hubo una presentación por un cirujano ortopédico muy respetado, fue más fácil de decidir. El cirujano habló de la “ventana de buena oportunidad”, significando que si Su niña cumple con todos los criterios enumerados es el tiempo óptimo para la cirugía.”

La fusión vertebral es una operación de mayor severidad y es normalmente efectuada en un centro de especialistas a causa de los riesgos de complicaciones. Eso puede ser un tiempo lleno de tensión para la familia, y es importantísimo

de discutir con los especialistas de Su hija las razones para una operación, los planes médicos y quirúrgicos detallados y los resultados quirúrgicos.

Antes de la cirugía

Antes de la cirugía el cuerpo de Su hija tiene que ser lo más resistente posible para poder resistir a los riesgos peri-quirúrgicos y facilitar la recuperación. Será de gran ayuda de cuidar la salud de los huesos de su hija (descrito bajo “Atención médica para la columna con la escoliosis” en página 9). Durante el tiempo antes de la cirugía: 1. The therapist will assess your daughter’s day to day skills such as sitting, standing and walking.

1. El terapeuta evaluará las habilidades diarias de Su hija tal como estar sentada , de pie y caminar.
2. Si Su hija pesa muy poco en comparación con su altura, podría ser necesario un complemento nutricional durante un tiempo antes de la operación. Puede que su médico recomiende la inserción a corto plazo de una gastrostomía en el estómago o en el intestino delgado de Su hija para proveerla de más calorías.
3. Su hija tendrá unos análisis de sangre para detectar y corregir cualquiera anomalía.
4. El anestesiista evaluará la forma física para una anestesia.
5. Más evaluaciones médicas pueden incluir por ejemplo los niveles de saturación con oxígeno de la sangre medidos con una sonda fijada a un dedo. Podrían ejecutar un electrocardiograma que evalúa la frecuencia y el ritmo cardíaco y mide el valor QTc.
6. Es posible que manden a Su hija a ver otros especialistas para asegurar que otros problemas médicos – tal como epilepsia o reflujo gastro-esofágico- están bien

controlados.

7. También es ahora cuando es importantísimo que familias discuten más con sus especialistas sobre lo que sucederá durante la estadía en el hospital.

“Los médicos hicieron una evaluación pre-quirúrgica completa con un ECG (el cual diagnosticó un leve síndrome de QT prolongado – lo que fue una sorpresa para nosotros), unos análisis de sangre, una cita con un especialista respiratorio y radiografías. Además usamos un monitor de saturación de oxígeno durante una noche.”

La operación misma

Hay varias técnicas en uso para reducir la curvatura y estabilizar la columna vertebral. Las preparaciones pre-quirúrgicas tan extensas (como descritas anteriormente) influyen a gran parte las decisiones quirúrgicas. El método de fusión vertebral más usado en niñas con la escoliosis y el síndrome de Rett está hecho con instrumentación posterior.

Cada caso es único y Uds. estarán muy metidos en las discusiones pre-quirúrgicas. Es importante entender las opciones quirúrgicas y el plan preferido para Su hija. Uds. discutirán los detalles de la fusión vertebral, tal como la(s) incisión(es), el tipo de varilla usado, y los niveles de la columna que estarán incluidos en la fusión. A veces la fusión extiende hasta la pelvis para aumentar la estabilidad. La corrección de la curvatura será la que el cirujano considera como segura, y varillas de metal estarán puestas para estabilizar la columna vertebral en su nueva posición.

En algunos casos se usa los dos enfoques, el anterior y el posterior (ver arriba). El enfoque anterior deja que diferentes tipos de instrumentación estén usados, y que el cirujano así estabiliza el aspecto anterior de la espina, algo que no es posible lograr sólo con el enfoque

posterior. Los riesgos y beneficios del enfoque anterior se discute en detalle durante una cita pre-operatoria.

La cirugía para la escoliosis descrita anteriormente puede durar por más de tres horas, lo que es un tiempo muy estresante para los padres. Ellos también tienen que solucionar varias situaciones, no solo con respecto a tiempo disponible para las visitas pre-quirúrgicas sino también con respecto a ausencias del trabajo y el cuidado para sus otros niños.

“Brooke tenía la cirugía cuando tenía 13 años. Los tiempos pre-quirúrgicos son muy emocionales por no decir más... En el día mismo, Brooke se sintió bien – la culpa que sentí yo fue enorme... Sentí tanta culpa pero tenía que ser fuerte – ningún sueño, muchas preocupaciones, culpa, mis otros niños – y nuestros empleos.”

Después de la operación

Después de la fusión vertebral Su hija quedará en una unidad de cuidados intensivos (UCI) para vigilancia e atención constante. Los pediatras especializados en el alivio del dolor trabajarán con Uds. para que Su hija sea confortable y sin dolores. Los analgésicos y la cirugía pueden resultar en estreñimiento. Como Uds. conocen a Su hija más que nadie es importantísimo que se acerquen a los especialistas con sus informaciones y conocimientos. La ventilación asistida puede ser necesaria en el período post-quirúrgico. La vigilancia con respecto a la salud pulmonar, la succión de la boca y fisioterapia del pecho, todos ayudarán a prevenir complicaciones pulmonares, tal como infecciones.



“La recuperación fue mucho más rápida que esperamos. La intubación fue retirada menos de 24 horas después de la operación, y la niña pasó un día en la UCI e un total de 7 días en el hospital. La gestión de dolores, la constante succión de las secreciones para evitar complicaciones pulmonares, y la lucha contra el estreñimiento, todos ellos fueron sus desafíos más grandes.”

“Eran tiempos duros para todos porque la operación duró 10 horas. La niña pasó tres días en la UCI y fue ventilada porque dejó de respirar durante la cirugía. El proceso de sanarse fue muy largo y cansador. Ella quedó en el hospital por 4 semanas y después otros 3 meses recuperando en la casa. Su columna fue corregida a unos 40 grados. Gracias a la cirugía se siente mucho mejor, aunque ahora no sostiene más su peso.”

“No había problemas con la operación. La parte más alarmante para nosotros los padres fue después de la cirugía. La cambiaron a Samantha de la UCI después de 14 horas. Ella durmió durante casi 24 horas, despertando por solo unos minutos. Después de 4 días de dormir, los médicos intentaron de destetarla de la morfina y la pusieron en Tylenol con codeína. Su dormir mejoró hasta 2 horas de despierta. Al sexto día los médicos retiraron todos los medicamentos menos el Tylenol sin codeína. Se despertó casi inmediatamente. No sé si todas las niñas con el síndrome de Rett tienen esta reacción a analgésicos, o si lo fue únicamente nuestra Sam.”

“Tracy tenía una fusión vertebral posterior total. Cumplió los 7 años el mes anterior, y me dijeron que ella era la más joven y la más chica de tener esta operación. Superó bien la operación, sin complicación ninguna, quedó en la UCI por 3 días, recibió 2 bolsas de sangre en el segundo día más una bolsa en el tercer

día, y de repente aquí regresó nuestra Tracy con sus deseos de ver dibujos animados en la televisión. Ahora su espalda estuvo a 34 grados. Recuperó tan bien que pudo regresar a la casa en una semana más. Para el chequeo tres-semanal tuvimos que ir en carro – un viaje de 5 horas de ida sin queja ninguna de Tracy, y otro viaje de 5 horas de vuelta – pero ahora sí se quejó! Logró de estar sentada de nuevo (no caminó antes de la operación por diferentes razones). Una vez sanada, durmió mejor.”

Animan mucho la movilidad en la fase post operatorio. La movilidad casi inmediatamente mejora la respiración de su hija, su tono y función muscular, y ayúdale a sentirse más comfortable. Un modelo típico de movilidad después de cirugía vertebral incluye:

- Darse la vuelta de tronco en la cama;
- Sentarse al borde de la cama el día después de la operación;
- Trasladar de la cama a una silla 2 días después de la operación;
- Caminar (si es posible) 3 días después de la operación y
- Durante la estadía en el hospital la enseñarán a Uds. como levantar y trasladar a su hija.

“A los 15 años de edad, ella tuvo una fusión de largo entero con varilla. El día después de la cirugía consiguió de darse vuelta de tronco, y 3 días más tarde pudo sostener peso. El control de dolor con una anestesia epidural fue excelente, y una semana más tarde, al tiempo de regresar a la casa, no tomó más medicamentos. En realidad, sus ataques pararon durante los primeros 10 días de recuperación. Pareció 4 cm más alta. Esto nos hizo realizar la gravedad de su postura curvada anterior. Comió mucho mejor y sonrió mucho más.”

Regresar a la casa después de la operación

Cuando el hospital le da de alta a Su hija, ya tendría de conseguir a sentarse en su silla de rueda o a dar unos pasos si pudo caminar antes de la cirugía. La cirugía y los medicamentos perioperatorios pueden comprometer la manera en la cual el cuerpo de Su hija usa la medicación que tomaba antes de la cirugía. Tal vez la dosis tenga que ser adaptada.

El tiempo que pasa hasta llegar a una recuperación total puede ser muy diverso y depende de la gravedad de la discapacidad y de la duración de la cirugía. Heridas también sanan de una manera diversa, sin embargo después de 2 semanas la mayoría de las heridas tendría que haber sanada. Si le cuesta a Su hija sanar sus heridas, puede ser buena idea de consultar más frecuentemente a Su médico o especialista.

“Una vez en la casa con todo el equipo necesario (hay que planear para esto de antemano – por ejemplo una silla para la ducha), ella recuperó bien y estaba de nuevo en la escuela dentro de 6 semanas. Nosotros aprendimos cómo moverla y mantener su columna bien derecha ... Las 6 semanas pasaron muy lentamente porque no podía hacer ninguna de sus actividades normales, tal como estar de pie, sentarse en sillas que no eran su silla de ruedas etc. ... Al principio también estuvimos muy nerviosos al moverla para ducharla y vestirla, preocupándonos que algo se quebrara o cayera. Pero no pasó nada – y después de otros 6 meses ella pudo regresar a sus actividades normales. Y ahora, después de 2 años, ella está parada en una mesa inclinada, camina en una cinta de andar, usa un “walker”, anda en bicicleta y relaja en sillas confortables. En realidad, ella tiene más movilidad que nunca gracias a un programa excelente e intensivo de fisioterapia en la escuela.”

“La recuperación fue muy dura y larga. Como la niña no sostuvo peso – y es bien grande – cuidarla fue muy difícil, por lo menos por los primeros tres meses. Pasaron 9 meses antes de que Sami tomó unos buenos pasos en su “entrenador de andar”, algo que podía hacer con facilidad antes del empeoramiento de la curva. La recuperación de la resistencia entera se demoró más o menos un año y medio. Otra cosa difícil fue que Sami no mantuvo erguida su cabeza. El médico tuvo razón (¡otra vez más!) en diciendo que la causa por eso era que los músculos del cuello fueron estirados durante la cirugía. Estuvimos preocupados que nunca iba a sanar de esto. Necesitaba mucha fisioterapia, pero ella fortaleció estos músculos y ahora mantiene bien erguida su cabeza. Su columna ahora es maravillosamente recta. 2 años y medio más tarde, aunque no puede quedarse de pie tan bien como lo hacía antes de que su curva llegó a ~30 grados, lo hace mejor que antes de la cirugía. Lo mismo vale en que se refiere al entrenador de andar: mejor que antes de la operación, cuando se reducía a casi nada, pero no tan bien como antes de que se declaró la escoliosis.”



La cirugía de escoliosis tiene muchas ventajas para las niñas con el síndrome de Rett. Después del tiempo de la recuperación, las familias declaran su satisfacción con los resultados para sus hijas. Se mantienen casi siempre las actividades diarias, y hasta mejoran en algunos casos después de la cirugía. La postura al sentarse mejora y la movilidad es usualmente mantenida.

“A pesar del drama de la recuperación post operativa, ni nosotros ni Ella no nos arrepentimos la decisión de operar. En realidad, pedimos a Ella varias veces (siempre cuando se siente particularmente alegre) su opinión, y siempre dice que es feliz de haber “arreglado” su columna. Agonizábamos por mucho tiempo sobre la decisión de la cirugía, pero ahora no nos arrepentimos nada. La niña está sentada tan recta y alta y casi siempre parece tener mucho más resistencia. Es muy notable que el aumento de confort y la postura más natural le ayuda a captar más fácilmente a la gente. Su salud en general ha sido excelente y, lo que nos asombra, no ha tenido ni resfrío ni virus a pesar de todas las complicaciones en los 18 meses desde la cirugía...”

Por otro lado hay familias que informaron que el sentarse en el suelo, el abrazar y el mover de sus hijas son más difícil después de la cirugía.

“Yo creo que la cirugía le salvó a nuestra hija. Sin embargo, como ella no es móvil y tiene que ser transferida en todas partes, temo a veces que las dos varillas de acero tienen que ser vigiladas... todos tienen que saber de su cirugía, o sea que ella ya no se doble en ninguna parte. Tiene ahora 16 años y medio.”

“Nos falta mucho abrazar a nuestra hija – no se puede girarla de ningún modo. Nos gustaría tanto crear una manera de acurrucarnos con ella – eso les falta muchísimo a la mamá y a la hija.”

“La pérdida de movilidad, aunque nunca caminaba, ni antes, ni después de la cirugía. La incapacidad de no quedarse sentada en el piso solita, como lo hacía antes.”

Es necesario hacer citas post operatorias con Su cirujano ortopédico, inicialmente a las 6 semanas después de la cirugía, y luego cada 2 o 3 meses durante el primer año. Algunos cirujanos quieren evaluar la columna anualmente. La reacción de las familias es importante si existen cualesquiera inquietudes.



La Cirugía: no es siempre la mejor solución para los pacientes con escoliosis muy grave

Para niñas y mujeres con escoliosis muy grave la cirugía quizás no es muy apropiada. Los riesgos de la cirugía puedan ser mayores que los beneficios. En tales casos la administración médica y las terapias descritas siguen siendo el apoyo principal del tratamiento. Es importante de

- cuidar los huesos según el capítulo “Atención médica para la columna con escoliosis” (página 9);
- promover tanto tiempo como posible en estar de pie y en caminar, y
- proveer al paciente de un asiento que apoye a una postura balanceada cuando sentada.

Observación y tratamiento de úlceras por presión también es indispensable. Quizá es necesario aumentar las antibióticas para minimizar la posibilidad de graves infecciones del pecho con un movimiento reducido de la pared torácica. Ayuda mucho el promover la toz y una posición vertical en tiempos de una enfermedad respiratoria.

“En el año 2003 la niña midió 15 grados más desde la cirugía en 1996, así que estaba a unos 49 grados. Desde 2003 hasta 2007 tuvo una rotación lenta, con los órganos internos moviéndose con la rotación sin complicaciones, menos una leve presión en el pulmón izquierdo. En aquel tiempo sufría de otros problemas de salud así que su cirujano ortopédico pediátrico decidió de dejarla en paz porque existía la posibilidad de que no fuera lo bastante resistente a una cirugía doble. En 2006 estaba a 64 grados cuando tenía su gran y último crecimiento acelerado y midió 68 grados en 2007. Tracy ha tenido hidroterapia por como 9 años, y sus médicos piensan que le hace bien: está a 67 grados ahora, y como no crece más los médicos creen que el terapeuta pueda mantener más sueltos los músculos por más largo tiempo.”



Hablan las familias

“Parece que la escoliosis forma gran parte del estrés para los cuidadores ... y puede influir la función y los dolores en nuestras hijas. Poder escuchar y leer los relatos de otros padres y aprender las mejores prácticas en la administración y en el tratamiento de la escoliosis ... será de enorme valor para médicos y padres. Aunque cada caso es único, las experiencias pre- y post-operatorias ayudarán a consolar a los padres quienes están por decidir para su hija.”

“Cuando tuvo 11 o 12 años, Andrea empezó a ver un cirujano ortopédico. La escoliosis tenía un impacto muy grave en su calidad de vida y le causaba muchos dolores. Al principio se sentía insegura de pie, pero al progresar la escoliosis, su respiración se puso comprometida, el color de su piel se puso gris y su postura se puso más y más curvada. Su salud se empeoraba

hasta un punto donde yo temía seriamente por su vida. Más o menos cuando Andrea cumplió los 15 años de edad, el especialista viendo el deterioro general, formuló el tema de la cirugía. Durante 3 días sufrí mucho, antes de consultar el neurólogo quien me aseguró que todos los problemas eran a causa de la escoliosis. Después de la recomendación para la cirugía teníamos que esperar 3 meses más hasta el día de la cirugía. Era un tiempo de agonía para todos nosotros – literalmente para Andrea y emocionalmente para el resto de la familia. Pero eso cambió después de la operación. Incluso durante el tiempo de la recuperación Andrea “vivió en otra parte”: su color natural regresó, y la calidad del dolor fue muy diferente y en seguida desapareció. Fue una maravilla de verla con una espalda recta. Después de pocas semanas pudo caminar de nuevo, inicialmente con un corsé. Fusionaron todas las vertebras, menos unas pocas, así que Andrea no tiene casi ninguna flexibilidad en su columna, pero todavía camina – 12 años más tarde.”





Recursos adicionales para familiares y médicos

Para familiares

@International Rett Syndrome Foundation

www.rettsyndrome.org

Rett Syndrome Association of Australia

rettaust@bigpond.com

@International Rett Syndrome Database (InterRett)

www.interrett.ichr.uwa.edu.au

@Division of Pediatric Orthopaedics of Morgan Stanley Children's Hospital of New York - Presbyterian

childrensorthopaedics.com

Los sitios web de arriba están en inglés

www.rettargentina.com.ar en español, y de este sitio puede ir a otros sitios en español

español.ninds.nih.gov/trastornos/el_síndrome_de_rett.htm en español

Para médicos

Downs J , Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye DP, van Bosse H, Bebbington A, Larsson E-L, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H (2009). Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence, *SPINE*,1;34(17):E607-17.

Citas sugeridas

Downs J, Roye DP Jr, Torode IP, Ellaway C, Baikie G, Larsson E-L, McKenzie A and Leonard H on behalf of the Australian Rett Syndrome Study, Scoliosis in Rett syndrome: A collaboration between parents, clinicians and researchers, Perth, Telethon Institute for Child Health Research, 2009.



Glosario de términos usados en el texto

Angulo de Cobb: es el método estandarizado usado mundialmente para calcular las curvas de la columna. Es calculado en trazando paralelas por las vertebrae situadas una en la punta superior y la otra en la punta inferior de la curva. El ángulo Cobb es el ángulo creado donde se cruzan las perpendiculares que provienen de las paralelas (para mas detalles ver “¿Tiene mi hija la escoliosis?”, página 6)

Actividades de la vida diaria: actividades normales tales como movilidad, vestirse, cuidado personal y la comunicación necesaria para poder funcionar en la vida diaria.

Cirujano ortopédico: Especialista trabajando en la preservación y restauración del sistema músculo esqueleto, de las extremidades y de la columna por métodos médicos y quirúrgicos.

Corsé vertebral: Un recurso ortopédico que da apoyo a la columna en una posición correcta como para impedir y/o tardar una progresión de la curva.

Escoliosis: La curvatura lateral de la columna.

Fusión vertebral: Una operación para unir dos o más vertebrae en alineación. La operación puede ser hecha o en la parte posterior de la vertebra o en la parte anterior de la vertebra.

Hipotonía: La reducción del tono muscular.

Ortopedista: Un profesional que hace férulas y corsés para mejorar la posición de las articulaciones del cuerpo.

Osteoporosis: La reducción en la cantidad de hueso caracterizada por un descenso en la masa ósea y una arquitectura micro del esqueleto anormal, los cuales puedan causar una tendencia aumentada a fracturas.

Reflujo gastro-esofágico: regurgitación del contenido del estómago en el esófago o tráquea, o sea ardor del estómago.

Terapia física: Promover la salud y la rehabilitación con tratamiento por métodos terapéuticos físicos, a diferencia de métodos médicos, quirúrgicos o radiológicos.

Terapia hidra: El uso terapéutico de una actividad en el agua para mejorar habilidades de motor y actividades funcionales.

Terapia hipo: El uso terapéutico de una actividad usando el movimiento tridimensional de un caballo para mejorar habilidades de motor y actividades funcionales.

Terapia ocupacional: El uso del cuidado de sí mismo, trabajo y actividades recreacionales para aumentar la función independiente, promover el desarrollo e impedir o tardar la discapacidad.

Vitamina D: La vitamina que estimula el uso correcto del calcio y fósforo y así produce el crecimiento del esqueleto junto con las formaciones correctas de huesos y dientes.

Definitions adapted from Stedman's Medical Dictionary - 28th Ed., 2006.

Como contactarnos a nosotros

Dr Helen Leonard

Telethon Institute for Child Health Research
PO Box 855, West Perth
Perth WA 6872
Australia

Telephone: 61 8 9489 7790

Fax: 61 8 9489 7700

Email: hleonard@ichr.uwa.edu.au

Website: www.childhealthresearch.com.au

**We would like to
extend our appreciation
to all the families who
shared their stories
and photos for this
booklet.**





AussieRett:
Australian Rett
Syndrome Study

InterRett: International
Rett Syndrome Database
International Rett Syndrome Foundation



the
children's
hospital at Westmead



RETTSEARCH



**Rett Syndrome
Association of Australia**