

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

:: Síndrome de Rett

Definición:

El síndrome de Rett es un trastorno poco frecuente del neurodesarrollo de origen genético que afecta mayoritariamente a niñas, causando un retraso y posterior regresión del desarrollo psicomotor durante los primeros años de la vida que da lugar a una multidiscapacidad específica¹.

El síndrome de Rett es una enfermedad cuyo diagnóstico es, ante todo, clínico.

Está caracterizado por una secuencia y síntomas característicos.

De forma muy esquemática, la dolencia evoluciona en cuatro fases:

- Fase de “**estancamiento precoz**”: el niño parece tener un desarrollo motor más lento entre los 6 y los 18 meses;
- Fase de “**regresión rápida**”: entre 1 y 4 años, caracterizada por una regresión autista en el plazo de algunas semanas, pérdida del balbuceo y, posteriormente, del uso de las manos y aparición de estereotipias manuales características;
- Fase de “**estabilización aparente**”: entre 4 y 10 años, el contacto y la comunicación visual se establecen y aparecen algunos progresos motores. En la mitad de los casos durante este período se establece una marcha apráxica, con frecuencia limitada; en este período son identificables los signos característicos de la multidiscapacidad¹ del síndrome de Rett: regresión del crecimiento del perímetro craneal, estereotipias manuales, ausencia (o semiausencia) de lenguaje, ausencia (o semiausencia) de uso de las manos, trastornos ventilatorios, trastornos del sueño, crisis epilépticas y no epilépticas, alteraciones nutricionales, tróficas y digestivas;
- Fase de “**deterioro motor tardío**”: después de los 10 años, cuando sobrevienen de forma muy prevalente determinadas complicaciones de la multidiscapacidad:
 - ortopédicas (escoliosis, luxación de cadera, deformidades de los pies);
 - nutricionales y tróficas (desnutrición, carencias) y osteoporosis;
 - respiratorias (neumopatías aspirativas por deglución, insuficiencia respiratoria).

¹ La **multidiscapacidad** se define como una “discapacidad grave con manifestaciones múltiples que siempre se asocia con una discapacidad motora e intelectual grave o profunda, implicando una limitación extrema de la autonomía y de las posibilidades de percepción, expresión y relación”.

Se desconoce la longevidad de los pacientes con síndrome de Rett.

La mayoría viven hasta la edad adulta.

Las causas de mortalidad son principalmente muertes súbitas inexplicadas e insuficiencia respiratoria secundaria a neumopatías aspirativas repetidas por deglución.

La desnutrición es un factor agravante.

El síndrome de Rett es una enfermedad genética causada en más del 95% de los casos por mutaciones dominantes del gen *MeCP2* (*Methyl-CpG-binding protein 2*) situado en el brazo largo del cromosoma X (región Xq28). Estas mutaciones afectan mayoritariamente a las niñas.

Excepcionalmente se ha informado de casos en niños.

Forma atípica

El síndrome de Rett (o síndrome de Rett típico o clásico) se diferencia de las **formas atípicas**, cuya denominación ha cambiado recientemente en función del gen responsable: síndrome de Rett con epilepsia precoz o **trastorno por deficiencia de CDKL5** o síndrome de Rett congénito o **síndrome de Rett FOXP1**.

No existe tratamiento curativo. El tratamiento es sintomático, adaptado a la atención de los síntomas y reeducativo. Requiere una aproximación multidisciplinar.

Los principales medicamentos prescritos están destinados a reducir el reflujo gastroesofágico y el estreñimiento, combatir la desnutrición, la epilepsia (antiepilépticos), mejorar los trastornos del sueño y del comportamiento (neurolépticos) y reducir la espasticidad.

Con frecuencia es necesario proporcionar apoyo nutricional mediante gastrostomía para mantener un crecimiento y estado nutricional adecuados.

La reeducación motora tiene como objetivo mejorar la motricidad y reducir las retracciones. Los dispositivos ortopédicos prescritos con mayor frecuencia están destinados a limitar las deformidades raquídeas, de los pies y las estereotipias generalizadas. La reeducación logopédica pretende reducir los problemas de oralidad y desarrollar la comunicación no verbal. En ocasiones se desarrollan programas personalizados de reeducación motora y/o cognitiva.

Numerosos tratamientos sintomáticos están en fase de ensayo o éste ha concluido, entre ellos ketamina, cannabidiol y somatostatina C o factor de crecimiento insulinoide tipo 1 (IGF-1) humano recombinante inyectable.

Para saber más:

► Orphanet

- [Ficha de la enfermedad](#)
- [Información útil. Asociación Española del Síndrome de Rett](#)

MENÚ

<u>Ficha de manejo para el SAMU</u>	<u>Ficha para las urgencias hospitalarias</u>
<u>Sinónimos</u>	<u>Problemática en urgencias</u>
<u>Mecanismos</u>	<u>Recomendaciones en urgencias</u>
<u>Riesgos específicos en urgencias</u>	<u>Orientación</u>
<u>Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo</u>	<u>Precauciones medicamentosas</u>
<u>Precauciones</u>	<u>Precauciones anestésicas</u>
<u>Particularidades del tratamiento médico prehospitalario</u>	<u>Medidas preventivas</u>
<u>Para saber más</u>	<u>Medidas complementarias durante la hospitalización</u>
	<u>Donación de órganos y tejidos</u>
	<u>Contactos de referencia</u>
	<u>Recursos documentales</u>

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de manejo para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

Sin sinónimos.

Mecanismos

Trastorno poco frecuente del neurodesarrollo de origen genético que afecta mayoritariamente a niñas, causando un retraso y posterior regresión del desarrollo psicomotor durante los primeros años de la vida y que da lugar a una multidiscapacidad (motora, intelectual, vida de relación).

Riesgos específicos en la urgencia

- Estado de mal epiléptico;
- Neumopatía por aspiración;
- Desnutrición a veces rápida;
- Malestar doloroso sin motivo identificable.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- Sin tratamiento curativo;
- Tratamiento sintomático: antiepilépticos, neurolépticos, antirreflujo, alimentación por gastrostomía, reeducación...

Precauciones

Sin particularidades específicas.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Sin particularidades específicas.

Para saber más

Fichas de urgencias de Orphanet: www.orphanet-urgencias.es

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome de Rett recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Otro sitio web útil: [Asociación Española del Síndrome de Rett](http://www.asociacionespanola.org)

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemáticas en urgencias

El síndrome de Rett es una enfermedad que provoca situaciones de urgencia vital de forma excepcional. Determinados pacientes más vulnerables presentan riesgos más importantes con estados de mal epiléptico, dificultad respiratoria o síndrome obstructivo.

Las situaciones de urgencia observadas son:

- ▶ **Situación de urgencia 1**: rechazo de la alimentación, pérdida de peso reciente
- ▶ **Situación de urgencia 2**: estado de mal epiléptico (EME), agravamiento de las crisis epilépticas en frecuencia o intensidad, primera crisis epiléptica
- ▶ **Situación de urgencia 3**: malestar doloroso sin motivo identificable
- ▶ **Situación de urgencia 4**: dificultad respiratoria, insuficiencia respiratoria aguda
- ▶ **Situación de urgencia 5**: urgencia relacionada con la gastrostomía

Recomendaciones en urgencias

Recomendaciones generales

Los familiares y el entorno familiar (cuidadores familiares / cuidadores allegados) desempeñan una función fundamental.

Se aconseja permitir a los cuidadores familiares acompañar al paciente en los servicios hospitalarios: conocimiento del niño y de sus medios de expresión (malestar, sentimientos, dolor, estrés...). Efectivamente, las capacidades cognitivas de los niños con síndrome de Rett son difíciles de determinar. La presencia de uno o de los dos progenitores junto al menor permiten tranquilizarlo, pero también interpretar mejor la comunicación no verbal y orientar al equipo médico.

Los progenitores también pueden ayudar a los cuidadores de las urgencias o de la unidad de hospitalización en el manejo de la dificultad respiratoria (conocimiento de las distintas técnicas y máquinas utilizadas diariamente en el domicilio).

Es necesario pedir a los progenitores que lleven al hospital el material de ventilación y de ayuda para la tos.

► Situación de urgencia 1: rechazo de la alimentación, pérdida de peso reciente

El rechazo total de alimentos o la pérdida de peso reciente referida por la familia o los cuidadores es una situación de urgencia en el síndrome de Rett.

La pérdida rápida de peso no debe ser subestimada en un niño que habitualmente no ha tenido problemas de alimentación importantes.

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico

Peso, distancia rodilla-talón, pliegues cutáneos.

Criterios de desnutrición (ESPGHAN*)

- Disminución de la ingesta > 50% o duración de la comida superior a 45 minutos;
- Signos físicos de desnutrición tales como trastornos tróficos cutáneos en los puntos de apoyo o alteraciones de la circulación periférica;
- Relación peso-edad < -2 Z score.
- Pliegue cutáneo del tríceps (zona media del brazo) < percentil 10 según edad y sexo.
- Estancamiento ponderal o pérdida de peso.

**Recommendations for Nutritional Management of Children with Neurological Impairment (NI). European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN).*

**Romano C, Dipasquale V, Gottrand F, Sullivan PB. Gastrointestinal and nutritional issues in children with neurological disability. Dev Med Child Neurol. 2018 Sep;60(9):892-896*

▪ Evaluación de la gravedad

- Trastornos de deglución, aspiración;
- Somnolencia o fatigabilidad anómalas;
- Regresión motora: pérdida de la marcha o de la sedestación;
- Deshidratación;
- Pérdida ponderal > 5% en < 1 mes.

▪ Exploraciones en urgencias

- Análisis de sangre:
 - Ionograma sanguíneo, glucemia, urea, creatinina
 - Hemograma completo, hierro sérico, ferritina
 - Calcemia, magnesemia, fosfatemia, albuminemia
 - Perfil hepático completo

- Radiografía simple de abdomen sin preparación intestinal / íleo o estasis fecal: esta exploración radiológica tiene su lugar en el niño multidiscapacitado;
- **Separadamente, en un segundo tiempo:** vitaminas A, B12, D, E, ácido fólico, PTH, zinc.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- Estar en observación;
- Tensión arterial, frecuencia cardíaca;
- Puntos de apoyo (riesgo de escaras ++);
- Vigilancia de la ingesta (aspiraciones);
- Tolerancia al alimento (vómitos);
- Reanudación del tránsito.

▪ Medidas sintomáticas

Emplazamiento de sonda nasogástrica para:

- Alimentación enteral continua (si intolerancia al alimento, pérdida de peso > 5% o vómitos);
- Alimentación enteral en bolo discontinuo (4 x 1 h).

Reanudación de la alimentación oral de forma mixta.

Considerar una posible alimentación intravenosa en función de los signos biológicos.

La elección de la fórmula enteral
depende de la edad del niño y del grado de desnutrición.

En la mayoría de los casos se recomienda una fórmula estándar (1.0 kcal/ml).

En determinados casos de desnutrición grave con escasa tolerancia gástrica, se puede proponer una fórmula concentrada (1.5 kcal/ml).

La elección de la prescripción la realizan el dietista y el gastroenterólogo de forma consensuada.

▪ Tratamientos específicos

- Considerar la nutrición enteral a largo plazo en el domicilio;
- Considerar la instalación de una gastrostomía percutánea para alimentación.

► **Situación de urgencia 2: estado de mal epiléptico (EME), agravamiento de las crisis epilépticas en frecuencia o intensidad, primera crisis epiléptica**

Más del 90% de las niñas con síndrome de Rett sufren epilepsia.

En el 30% de los casos es fármaco-resistente.

Las crisis epilépticas presentan semiologías extremadamente variables, pudiendo ser focales (o parciales) con pérdida de contacto, trismo, desviación de los ojos, cambio de coloración de la piel, agitación o movimientos clónicos, o generalizados de tipo tonicoclónico o tónico.

Con frecuencia, las niñas con síndrome de Rett presentan uno o dos tipos de crisis epilépticas que los progenitores saben reconocer.

Una dificultad es la posible confusión con crisis no epilépticas, en particular cuando se trata de trastornos ventilatorios (apnea, cianosis y a veces malestar) o agitación descoordinada o incluso mioclonias.

La pérdida de contacto, la respiración estertorosa y sobre todo el reconocimiento de la crisis (repetida con la misma semiología) por los cuidadores familiares/allegados son signos mayores a favor de la presencia de una crisis.

Su experiencia es un activo importante para evaluar la situación de urgencia.

La situación de urgencia puede ser:

- Estado de mal epiléptico (EME).
- Agravamiento de las crisis epilépticas en frecuencia o intensidad;
- Crisis inicial de tipo tonicoclónico o tónico generalizado.

[*Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente.](#)

● **Estado de mal epiléptico (EME)**

El estado de mal epiléptico se define como:

- una crisis comicial > 5 min.
- o bien dos crisis sin recuperación de consciencia entre ambas

Principales etiologías a considerar:

- suspensión o desajuste del tratamiento de base;
- trastorno metabólico agudo;
- infección fuera del sistema nervioso central (SNC);
- abstinencia o intoxicación por psicotrópicos;
- intoxicación aguda por medicamentos o sustancias epileptógenas.

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico

Se distinguen dos tipos de estados de mal epiléptico (EME):

- **EME sin predominio de síntomas motores** (crisis focal con o sin confusión) definido como una crisis epiléptica que se prolonga más allá de 30 minutos o se repite durante 30 minutos a intervalos cortos sin recuperación de consciencia entre las crisis.
- **EME con predominio de síntomas motores (tónico-clónico):** gravedad +++ por el riesgo vital y de secuelas neurológicas importantes.

El EMETCG (EME tonicoclónico generalizado) se define como una crisis generalizada cuyas manifestaciones motoras se prolongan más allá de 5 minutos o por crisis (≥ 2) que se repiten a intervalos breves sin recuperación de la consciencia en el periodo intercrítico.

- También se encuentran en el síndrome de Rett otras formas de **EME de tipo mioclónico, clónico y tónico, con frecuencia recidivantes**. Se definen como una crisis que se prolonga más allá de de 10 ó 15 minutos.

▪ Evaluación de la gravedad

- Crisis motora de tipo tonicoclónico generalizada / EMETCG;
- Crisis no motora aislada o crisis repetidas sin recuperación de consciencia (> 30 min);
- Insuficiencia respiratoria, pausas respiratorias, congestión importante, hipocapnia, hipoxemia;
- Hipotensión arterial;
- Hipoglucemia;

▪ Exploraciones en urgencias

- Análisis de sangre: ionograma, urea, creatinina, glucemia, hemograma completo; calcemia, magnesemia, CPK;
- Análisis microbiológico detallado si hay fiebre; punción lumbar si no se identifica claramente la etiología de la crisis inicial tras una primera evaluación (clínica, biológica);
- Determinación de la concentración farmacológica en sangre si se utiliza valproato o carbamazepina; posiblemente, determinación de fármacos antiepilépticos si la epilepsia ya es conocida y tratada.
- TAC cerebral;
- EEG.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- TA, FC, FR;
- Estado de consciencia: Glasgow Coma Scale (GCS);
- Déficit neurológico, recuperación entre crisis;
- Eficacia y tolerancia a los tratamientos;
- Glucemia.

La intubación del paciente sólo está indicada
en casos de dificultad respiratoria sostenida
(más allá de unos minutos de respiración estertorosa poscrítica)
y en caso de fracaso (persistencia de convulsiones)
de los tratamientos de primera y segunda línea correctamente realizados

▪ Medidas sintomáticas

Protocolos habituales en las crisis convulsivas:

- posición lateral de seguridad;
- no introducir nada en la boca del paciente;
- O₂ a 15 l/min a alta concentración con mascarilla, gafas nasales en los niños;
- vía venosa periférica y preparación de una benzodiacepina inyectable;
- vigilar al paciente.

▪ Tratamientos específicos

En ausencia de recomendaciones específicas de un protocolo de urgencia personalizado: [Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente](#).

- Primera línea: benzodiacepinas (BDZ):

A falta de vía IV rápidamente disponible:

En niños:

Diazepam 0,5 mg/kg por vía rectal (IR), máximo 10 mg;

o bien 0,3 mg/kg de **Midazolam** por vía oral (VO), máximo 10 mg.

En adultos:

Midazolam intramuscular (IM) 0,15 mg/kg o 10 mg (IM) para un adulto de 70 kg;

Luego, **Clonazepam** por vía IV directa 0,015 mg/kg (1 mg para 70 Kg; máximo 1,5 mg);

o bien **Midazolam** intramuscular (IM) 0,15 mg/kg (10 mg para 70 kg).

Vigilar al paciente:

- Si persiste la crisis clínica de EMETCG 5 minutos después de la primera inyección, repetir inyección de Clonazepam por vía IV directa 0,015 mg/kg.

Si la situación respiratoria empeora, administrar a media dosis:

Clonazepam por vía IV directa 0,0075 mg/kg.

- Si persiste la clínica de EMETCG 5 minutos después de la segunda inyección de BZD, es necesario administrar por vía IV otro fármaco antiepiléptico.
 - Ventilación artificial si EME refractario o alteración prolongada del estado de alerta.
- **Segunda línea: según la situación, los tratamientos epilépticos anteriores y los hábitos de los prescriptores:**

Fenitoína: en adultos 20 mg/kg a un flujo máximo de 50 mg/min (si edad > 65 años: 15 mg/kg y menor flujo) bajo observación.

Fenitoína:
contraindicada si trastornos del ritmo y la conducción (QT largo)
y debe utilizarse con precaución si existen antecedentes de enfermedades
cardíacas

Si el paciente no responde:

Levetiracetam: 30 a 60 mg/kg en 10 minutos (sin sobrepasar 4 g)

Se debe administrar la dosis completa de estos antiepilépticos
incluso si las convulsiones ceden durante la inyección

Está indicada la hospitalización en reanimación o en una unidad de cuidados continuados si persiste clínica de EMETCG, alteración de la vigilancia o fallo orgánico asociado (especialmente si el paciente está siendo ventilado).

Si se controla el EME se debe iniciar un tratamiento antiepiléptico de relevo lo antes posible, inicialmente asociado a una BZD (clonazepam, clobazam).

- **Agravamiento de las crisis epilépticas en frecuencia o intensidad**

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico

Las crisis tonicoclónicas generalizadas en serie no forman parte del cuadro de EME pero pueden evolucionar hacia un EMETCG.

El tratamiento de este riesgo de EMETCG constituye el mismo grado de urgencia, recurriendo a benzodiazepinas (BZD) y si es necesario a uno o varios antiepilépticos de segunda línea.

▪ Evaluación de la gravedad

- Crisis motora tonicoclónica generalizada cuyas manifestaciones motoras se prolongan más allá de 5 minutos o crisis (≥ 2) que se repiten a intervalos breves sin recuperación de consciencia en el período intercrítico.
- Crisis no motora aislada o repetición de crisis sin recuperación de consciencia (> 30 min);
- Insuficiencia respiratoria, pausas respiratorias, congestión importante, hipocapnia, hipoxemia;
- Hipotensión arterial;
- Hipoglucemia.

▪ Exploraciones en urgencias

- Análisis de sangre: ionograma, urea, creatininemia, glucemia, hemograma completo;
- Análisis microbiológico detallado si fiebre;
- Determinación de concentración farmacológica en sangre si se utiliza valproato o carbamazepina.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización y medidas sintomáticas

- TA, FC, FR;
- Temperatura;
- Estado de consciencia: Glasgow Coma Scale (GCS):
- Déficit neurológico, recuperación entre crisis;
- Eficacia y tolerancia a los tratamientos;
- Glucemia.

▪ **Tratamientos específicos**

En ausencia de recomendaciones específicas de un protocolo de urgencia personalizado: [Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente](#).

- **Primera línea: benzodiacepinas (BZD):**

A falta de vía IV rápidamente disponible:

En niños:

Diazepam 0,5 mg/kg por vía rectal (IR), máximo 10 mg;

o bien 0,3 mg/kg de **Midazolam** por vía oral (VO), máximo 10 mg.

En adultos:

Midazolam intramuscular (IM) 0,15 mg/kg o 10 mg (IM) para un adulto de 70 kg;

Luego, **Clonazepam** por vía IV directa 0,015 mg/kg (1 mg para 70 Kg; máximo 1,5 mg);

O bien **Midazolam** intramuscular (IM) 0,15 mg/kg (10 mg para 70 kg).

Vigilar al paciente:

- Si persiste la crisis clínica de EMETCG durante 5 minutos tras la primera inyección, repetir la inyección de Clonazepam por vía IV directa 0,015 mg/kg.

Si la situación respiratoria empeora, administrar a media dosis:
Clonazepam por vía IV directa 0,0075 mg/kg.

- Si se controla el EMETCG, se debe iniciar un tratamiento antiepiléptico de relevo lo antes posible, inicialmente asociado a una BZD (clonazepam, clobazam).

• **Primera crisis epiléptica**

Las crisis epilépticas tienen etiologías extremadamente variables.

No existe un tipo de crisis específica del síndrome de Rett.

Las crisis más frecuentes son las focales (o parciales).

En segundo lugar, están las crisis generalizadas tonicoclónicas o tónicas.

Una dificultad es la posible confusión con crisis no epilépticas, en particular cuando se trata de trastornos ventilatorios (apnea, cianosis y a veces malestar), agitación descoordinada o incluso mioclonias.

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico: ayuda de progenitores-cuidadores familiares

Los signos asociados con más frecuencia a las crisis focales (o parciales) son:

- ruptura del contacto;
- trismo;
- desviación de los ojos;
- cambio de tonalidad de la piel;
- agitación descoordinada.

Las crisis generalizadas tonicoclónicas o tónicas son menos frecuentes. La pérdida de contacto, la respiración estertorosa y especialmente el carácter estereotipado de los episodios con principio y final abruptos son signos mayores a favor de una crisis.

▪ Evaluación de la gravedad

- Crisis motora tonicoclónica generalizada cuyas manifestaciones motoras se prolongan más allá de 5 minutos o crisis (≥ 2) que se repiten a intervalos breves sin recuperación de consciencia en el período intercrítico.
- Crisis no motora aislada o repetición de crisis sin recuperación de consciencia (> 30 min);
- Insuficiencia respiratoria, pausas respiratorias, congestión importante, hipocapnia, hipoxemia;
- Hipotensión arterial;
- Hipoglucemia.

▪ Exploraciones en urgencias

- Análisis de sangre: ionograma, urea, creatinemia, glucemia, hemograma completo;
- Análisis microbiológico detallado si hay fiebre; punción lumbar si no se identifica claramente la etiología de la crisis inicial tras una primera evaluación (clínica, biológica);

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- TA, FC, FR;
- Temperatura;
- Estado de consciencia: Glasgow Coma Scale (GCS);
- Déficit neurológico, recuperación entre crisis;
- Eficacia y tolerancia a los tratamientos;
- Glucemia.

▪ **Medidas sintomáticas**

Protocolos habituales en las crisis convulsivas:

- posición lateral de seguridad;
- no introducir nada en la boca del paciente;
- O₂ a 15 l/min con alta concentración mediante mascarilla, gafas nasales en los niños;
- vía venosa periférica y preparación de una benzodiacepina inyectable;
- vigilar al paciente.

▪ **Tratamientos específicos**

En ausencia de recomendaciones específicas de un protocolo de urgencia personalizado: [Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente.](#)

- **Benzodiacepinas (BZD) en 1ª línea:**

Diazepam 0,5 mg/kg (máximo 10 mg) por vía rectal;

o bien 0,3 mg/kg de Midazolam (máximo 10 mg) por vía oral.

- Si persiste, utilizar el protocolo indicado en el estado de mal epiléptico (EME): Clonazepam por vía IV directa 0,015 mg/kg (1 mg para 70 kg; máximo 1,5 mg).

Se debe estudiar con el médico de referencia un tratamiento de relevo según la gravedad de la crisis inicial.

Considerando la multidiscapacidad, la tolerancia a los antiepilépticos es bastante mediocre con una alta prevalencia de somnolencia y congestión respiratoria (clobazam, clonazepam), exantema (lamotrigina, carbamezepina), anorexia (topiramato) y trastornos del sueño y del humor (levetiracetam):

► Situación de urgencia 3: malestar doloroso sin motivo identificable

Las causas de dolor en el síndrome de Rett son múltiples:

- Dolor nociceptivo: digestivo (esofagitis, estreñimiento, síndrome obstructivo, fisura anal), dental, osteoarticular (retracciones tendinosas, fracturas por fatiga, luxación, subluxación de cadera, osteoporosis), escaras...
- Dolor neuropático.

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos clínicos de diagnóstico: ayuda de los progenitores-cuidadores familiares

- Alteración exagerada o rápidamente progresiva del comportamiento;
- Regresión del contacto;
- Agitación inexplicada, llanto inhabitual, expresión facial de dolor;
- Insomnio o inversión del ritmo sueño-vigilia;
- Dolor provocado por inmovilización de los miembros.

▪ Evaluación de la gravedad

- Pérdida ponderal, deshidratación;
- Regresión motora;
- Complicaciones asociadas al decúbito

▪ Exploraciones en urgencias

- Ionograma sanguíneo, urea, creatinemia (complicaciones metabólicas relacionadas con el síndrome doloroso);
- Abdomen sin preparación intestinal / íleo o estasis fecal: radiografía útil en el niño multidiscapacitado;
- Radiografía de pelvis, columna vertebral y huesos largos si sospecha clínica de fractura (o fractura por fatiga);
- Ecografía abdominal (litiasis urinaria o biliar);
- Radiografía dental panorámica y consulta estomatológica.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

Escala de heteroevaluación de la persona discapacitada.

[Escala de evaluación del dolor pediátrico](#). Grupo de Trabajo para el abordaje del Dolor Pediátrico en Atención Primaria, 2021

- **Medidas sintomáticas**

- **Estreñimiento**

Enemas (Micralax citrato de sorbitol y laurilsulfato de sodio) tras dos días sin emisión de heces.

En caso de fecaloma, enemas aceitosos (goma esterculia);

Si no da resultado, enemas con grandes cantidades de agua mediante sonda rectal para fragmentar el fecaloma.

- **Esofagitis**

Inhibidores de la bomba de protones;

Protectores gástricos (alginato sódico + bicarbonato sódico).

- **Escaras**

Tratamiento local (desbridamiento y limpieza de la herida si es necesario);

Solicitar ayuda especializada en cirugía plástica para la limpieza y recorte de las heridas.

- **Dolor nociceptivo**

Nivel I: Paracetamol.

Nivel II: Opiáceos suaves asociados o no a paracetamol.

Tramadol: Autorización de comercialización > contraindicado en menores de 3 años

Posología habitual: 0,5 mg/kg - 2 mg/kg por toma cada 6 h.

Dosis máxima por toma: 100 mg/toma (40 gotas)

Dosis máxima por día: 8 mg/kg por día

No superar los 400 mg/día (160 gotas) aunque el paciente pese > 50 kg

Atención a los efectos adversos frecuentes
(náuseas, vértigo, vómitos, somnolencia, estreñimiento...)
y a la sobredosificación.

Se debe aplicar sistemáticamente tratamiento preventivo del estreñimiento
(medidas higiénico-dietéticas y laxantes).

La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) pide a los progenitores que respeten escrupulosamente la prescripción del médico y que se pongan en contacto con un profesional sanitario en caso de duda.

La AEMPS recuerda la importancia de mantener el medicamento fuera del alcance de los niños.

Atención en los niños

Evitar codeína en menores de 12 años

La AEMPS aconseja su prohibición

Limitar la utilización de medicamentos con codeína en la población pediátrica

El Comité para la Evaluación de Riesgos en Farmacovigilancia (PRAC) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) recomienda:

- Limitación de las indicaciones al dolor agudo de intensidad moderada en adolescentes mayores de 12 años si no da resultado el paracetamol y/o los AINE;
- Prescripción de la dosis mínima eficaz y durante el menor tiempo posible;
- Contraindicación, a cualquier edad, en los pacientes metabolizadores rápidos conocidos.

[Codeína: restricciones de uso como analgésico en pediatría - Nota informativa de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios](#)

Nivel III: Analgésicos opiáceos potentes si dolor intenso.

Morfina oral: Autorización de comercialización > contraindicada en menores de 6 meses (uso fuera de indicación desde el nacimiento)

Morfina de liberación inmediata

0,2 a 0,4 mg/kg/toma cada cuatro horas (máximo 20 mg)

1 a 2 mg/kg/día repartido en 6 tomas

0,1 mg/kg/toma si < 1 año

Cuando esta dosis es insuficiente es posible añadir dosis de morfina de 0,1 a 0,2 mg/kg entre las tomas regulares

[Povar Marco J, Gómez Serigó L, Franco Sorolla JM, Maza Invernón AC, Aznar Chicote A, Huici Germán A. *Analgesia y Sedación en urgencias*. Emergencias, 2000; 12: 272-279](#)

[Manejo del dolor en urgencias pediátricas. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en urgencias de pediatría. Sociedad Española de Urgencias de Pediatría \(SEUP\), 3ª Edición, 2019](#)

Los cuadros anteriores son meramente indicativos y necesitan ser actualizados regularmente (versión actual: 2019)

- **Dolor neuropático**

Los opiáceos tienen un efecto escaso en estas situaciones y los tratamientos de primera elección son los antidepresivos (empezando con un cuarto de dosis). Es necesario determinar la concentración de fármaco.

Se debe prestar atención a los efectos secundarios dependientes de la dosis: náuseas, vértigo, somnolencia...

Los antidepresivos tricíclicos menos sedantes, como amitriptilina, son las moléculas preferidas con eficacia demostrada en el dolor continuo y paroxístico.

► Situación de urgencia 4: dificultad respiratoria, insuficiencia respiratoria aguda

Causas de insuficiencia respiratoria aguda en el síndrome de Rett:

- aspiraciones alimentarias (sólidas o líquidas) o salivales agravadas por trastornos de la deglución e hipersialorrea;
- aumento de la congestión respiratoria iatrogénica, y/o relacionada con aspiraciones salivales de repetición y/o con un aumento del reflujo gastroesofágico;
- neumopatías infecciosas;
- neumopatías por deglución secundarias a múltiples causas (crisis convulsiva, aspiración...);
- deformidad raquídea (cifosis o escoliosis) como origen de una insuficiencia respiratoria restrictiva progresiva;
- afectación neurológica central con pausas respiratorias, especialmente relacionada con iatrogenia medicamentosa (en particular, benzodiacepinas).

El principal riesgo es el colapso pulmonar con afectación parcial o total de un pulmón por **atelectasia agravada por la congestión broncopulmonar**, especialmente porque la tos ineficaz no permite el drenaje adecuado de las secreciones.

1. Medidas diagnósticas en urgencias

▪ Elementos de diagnóstico clínico:

- Signos de tiraje a menudo frustrados y alto valor del aleteo nasal;
- Respiración paradójica con taquipnea y balanceo toraco-abdominal;
- Voz débil, signos de falta de aire, estridor;
- Congestión salival laríngea;
- Cianosis, sudoración;
- Incapacidad para toser;
- Expansión torácica débil con utilización de músculos respiratorios accesorios;
- Apneas con desaturación;

▪ Evaluación de la gravedad

- Taquicardia;
- Desaturación profunda ($\text{SaO}_2 < 90\% > 5 \text{ min.}$) y escasa mejoría con oxígeno;
- Trastornos de consciencia;
- Apneas prolongadas, parada respiratoria;
- Balanceo toraco-abdominal grave;
- Imposibilidad para toser;
- Aspiraciones salivales repetidas;
- Congestión grave;

▪ Exploraciones en urgencias

- RX tórax (pleuro-neumopatía, atelectasia, compresión bronquial, aspiración):
- Abdomen sin preparación intestinal-fecaloma, radiografía útil en el niño multidiscapacitado;
- Gases en sangre;
- Análisis de sangre en busca de infección: hemograma completo con plaquetas, proteína C reactiva, ionograma sanguíneo, urea, creatininemia...

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- Monitorización continua de la SpO₂, FR, TA;
- Temperatura.

▪ Medidas sintomáticas

- Acceso IV para rehidratación y perfusión: permite garantizar la hidratación sin utilizar la vía digestiva debido al riesgo respiratorio.
- Mantenimiento de los tratamientos de base: a veces por vía IV si resulta necesario y si es posible (antiepilépticos):

1- Síndrome aspirativo evidente con obstrucción aguda total de las vías aéreas:

- **Golpear la espalda:** series de 5 golpes; el golpe debe darse entre los dos omóplatos, con el talón de la mano abierta y de forma vigorosa.
- **Realizar compresiones** si los “golpes” en la espalda no son eficaces (**1 a 5 compresiones, soltando la mano entre cada una de ellas**);

El socorrista puede estar de pie o arrodillado detrás del paciente.

La compresión se realiza en la boca del estómago, sin presionar las costillas, hacia atrás y hacia arriba, pasando los brazos por debajo de los del paciente, a ambos lados de la parte superior del abdomen; inclinar al paciente hacia delante y luego colocar el puño cerrado (dorso de la mano hacia arriba) justo por encima del ombligo. Por último, colocar la segunda mano sobre la primera, sin que los antebrazos presionen las costillas, tirar bruscamente con presión hacia atrás y hacia arriba.

- **Repetir el ciclo de “golpes en la espalda” y “compresiones”.**
- **Interrumpir las maniobras en cuanto se produzcan toses, gritos o llantos, reanudación de la respiración y expulsión del cuerpo extraño.**

La técnica de desobstrucción de las vías aéreas cambia en función de la talla del paciente.

En adultos y niños mayores:

- dejar al paciente de pie o sentado;
- situarse al lado y ligeramente detrás del paciente;
- apoyar el pecho en una mano;
- inclinar al paciente hacia delante;
- dar de 1 a 5 golpes vigorosos en la espalda, entre los omóplatos, con el talón de la mano abierta.

Si el paciente puede apoyarse en el muslo del socorrista:

- sentarse;
- inclinar al paciente sobre el muslo con la cara hacia abajo;
- dar de 1 a 5 golpes vigorosos en la espalda, entre los omóplatos, con el talón de la mano abierta.

Si el paciente puede agarrarse al antebrazo del socorrista (bebé, niño pequeño):

- colocar a la víctima a horcajadas sobre el antebrazo, boca abajo;
- sujetar la cabeza con los dedos a ambos lados de la boca: el pulgar a un lado y uno o dos dedos de la misma mano al otro lado colocados en el ángulo de la mandíbula inferior sin presionar la garganta;
- inclinar a la víctima para que la cabeza quede más baja que el pecho;
- dar de 1 a 5 golpes vigorosos en la espalda, entre los omóplatos, con el talón de la mano abierta.

2- Sin síndrome aspirativo:

- Sonda nasogástrica (SNG) para aspiración gástrica, si distensión abdominal;
- Interrupción de la alimentación [si nutrición enteral a ritmo constante] y estómago vacío (gastrostomía o sonda gástrica);
- Despejar las vías respiratorias superiores: retirar cuerpo extraño si visible y accesible;
- Aspiración nasofaríngea repetida e hipersalivación, para reducir la congestión bronquial con una sonda adaptada al tamaño del niño;
- Oxígeno: gafas nasales a 5 l/min o con mascarilla a alta concentración si > 6 l/min;
- Fisioterapia “a 4 manos” para aumento del flujo espiratorio: vigorosa, 2 o incluso 4 manos más tos o aspiración faríngea;
- Ayudas para aliviar la presión (Bird®) o ventilación asistida no invasiva (tiempo espiratorio);
- Ayudas instrumentales a la tos: insuflador-exuflador mecánico +/- percusión;

- Ventilación no invasiva (VNI) con mascarilla nasal o facial. Utilizar la VNI cuando el niño ya la tenga, con soporte abdominal, sin VS-PEP (Ventilatory Support-Positive Expiratory Pressure) ni CPAP (Constant Positive Airway Pressure) pero con 2 niveles de presión;
- Posturas: decúbito lateral, incluso ventral si se tolera;
- Intubación (a valorar con el equipo de referencia, para seguimiento si los factores de gravedad no mejoran con la VNI).

▪ **Tratamientos específicos**

- Tratamiento de una afección intercurrente que haya favorecido la dificultad respiratoria;
- Antibioterapia de amplio espectro (por ejemplo, asociación de amoxicilina y ácido clavulánico) por el riesgo de neumopatía aspirativa;
- Aerosolterapia repetida (suero fisiológico, broncodilatadores, corticoides, antibióticos);
- Morfínicos a dosis bajas si dolor (evitar en lo posible los ansiolíticos benzodiazepínicos por riesgo de depresión respiratoria);
- Si la alimentación oral es imposible: hidratación (vía subcutánea o intravenosa) según el estado clínico y el ionograma sanguíneo;
- Sonda nasogástrica (si es necesaria);
- Corticoides: pautas cortas de 5 días;
- Atropínicos: escopolamina transdérmica, belladona (vía oral);
- Tratamiento antirreflujo (betanecol, inhibidores de la bomba de protones);
- Laxantes, enema evacuador.

► Situación de urgencia 5: urgencia relacionada con la gastrostomía

Sonda de gastrostomía arrancada: urgencia (el orificio se cierra en unas horas)

- Insertar en el orificio de gastrostomía una sonda urinaria sin inflar el globo;
- Fijarla y establecer contacto lo antes posible con el servicio de gastroenterología o radiología intervencionista que instaló la sonda.

Inflamación alrededor de la sonda de gastrostomía

- Antisépticos locales;
- Antibioterapia parenteral si signos sistémicos de infección;
- Drenaje quirúrgico si colección parietal.

Sonda de gastrostomía obstruida

- Masajear suavemente la sonda para fragmentar el tapón;
- Inyectar en la sonda agua caliente para lavado a presión (jeringa de 10-20 ml);

No inyectar nunca agua oxigenada (tóxica) en la sonda, ni introducir una guía metálica para desobstruirla (riesgo de perforación).

Si la obstrucción no cede rápidamente se debe dejar durante una media hora y luego intentar desatascarla de nuevo.

- Como último recurso, cambiar la sonda de gastrostomía.

[Complicaciones de la gastrostomía endoscópica percutánea.](#)

Orientación

► Traslado desde el domicilio hasta el servicio de urgencias

▪ ¿Dónde trasladarlo?

A veces es necesaria la regulación prehospitalaria (SAMU, teléfono 112) y permite orientar el destino hospitalario según la gravedad y/o enfermedad descompensada (unidad de cuidados intensivos, reanimación, cuidados intensivos neurológicos, servicio de urgencia...) para una asistencia óptima sin transferencia secundaria.

En las urgencias del hospital del centro de referencia de enfermedades raras o centro de experiencia mediante ingreso directo tras un acuerdo previo entre los facultativos

▪ ¿Cómo trasladarlo?

En ambulancia medicalizada o vehículo de intervención rápida (VIR) según la gravedad.

▪ **¿Cuándo trasladarlo?**

- En todas las situaciones enunciadas es necesario notificar el traslado a urgencias hospitalarias.
- La mejor forma de proceder en situaciones de riesgo vital, insuficiencia respiratoria aguda o estado de mal epiléptico convulsivo consiste en llamar al SAMU.
- Si se trata de una urgencia vital, se recomienda elaborar una ficha de urgencia personalizada dirigida a los médicos del SAMU y a los facultativos de urgencias. Esta ficha debería elaborarse en consulta con los padres e incluirse en la historia clínica del niño.

▶ **Orientación en el curso de las urgencias hospitalarias**

▪ **¿Dónde trasladarlo?**

Medicina, cirugía, cuidados continuos o reanimación en función de la enfermedad.

▪ **¿Cómo trasladarlo?**

- En ambulancia no medicalizada o ambulancia con reanimación tipo VIR según la gravedad.
- Dentro de la estructura hospitalaria: transferencia simple, paramedicalizada o medicalizada.

▪ **¿Cuándo trasladarlo?**

- Una vez estabilizada la situación clínica.
- El paciente no debe abandonar el servicio de urgencias sin al menos contacto previo telefónico con un facultativo experto en esta enfermedad.

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

Atención a las benzodiazepinas (clonazepam...).

Precauciones con los medicamentos de riesgo en caso de QT largo.

[Guía de urgencias: Síndrome de QT largo.](#)

Precauciones anestésicas

Las alteraciones musculares, complicaciones respiratorias, deformidades orales o torácicas y reflujo gastroesofágico pueden plantear problemas con la anestesia general.

Es esencial un estudio completo, en particular cardíaco (QT largo), antes de la intervención.

Estos pacientes suelen ser muy sensibles a los tratamientos sedantes, por lo que son necesarias precauciones y vigilancia; no se excluye el riesgo de hipertermia maligna.

[Guía de urgencias: Hipertermia maligna de la anestesia.](#)

Por último, debido a posibles anomalías vasculares, los procedimientos quirúrgicos pueden ser guiados mediante ecografía.

Para profundizar en el tema: [OrphanAnesthesia](#)

Medidas preventivas

► Prevención de aspiraciones

- En sedestación, mentón contra esternón para evitar posturas anómalas (hiperextensión del cuello) y favorecer la deglución (texturas y temperaturas adaptadas, agua gelificada, líquidos con espesante);
- Aprender a comer despacio y en silencio (masticación cuidadosa, bocados pequeños, pausas en cada bocado). Dejar al paciente sentado 20 minutos tras la comida y luego acostarlo sobre el lado izquierdo (o derecho).

► Reflujo

Medidas higiénico-dietéticas como prevención secundaria:

- Buen posicionamiento;
- Evitar cambios de posición después de comer;
- Evitar la ropa demasiado ajustada;
- Fraccionar las comidas;
- Evitar ciertos alimentos.

► Crisis convulsiva

- Mantener calma y tranquilidad, no intentar detener los movimientos por riesgo de lesiones.
- Anotar hora de comienzo y duración de la crisis y prestar atención a su naturaleza;
- Retirar las gafas, aflojar lo que haya alrededor del cuello para facilitar la respiración y poner al paciente de lado para que pueda drenar cualquier líquido que tenga en la boca.

Medidas complementarias durante la hospitalización

Las capacidades cognitivas de los pacientes son difíciles de evaluar. Por este motivo, se debe favorecer la presencia de familiares (cuidadores familiares/allegados) o de personal auxiliar (si el niño está en una institución) en el ingreso en urgencias y durante una posible hospitalización:

- Es importante que las recomendaciones del neuropediatra de referencia (los progenitores o los acompañantes deberían tener una copia) sean tenidas en cuenta por el médico de urgencias que recibe al niño.
- De igual forma, los progenitores o los acompañantes pueden informar sobre la observancia o no del tratamiento actual, circunstancias que han conducido a la hospitalización, existencia de episodios anteriores...

- La presencia de los progenitores o cuidadores ayuda a tranquilizar al niño, que no necesariamente entiende lo que le ocurre, y también permite transmitir al equipo médico la comunicación no verbal del niño.
- Ante la ansiedad de los padres, y para evitar que se transmita al niño, se deben explicar suficientemente las medidas diagnósticas y terapéuticas que se van a llevar a cabo.

Es indispensable el apoyo psicológico y la educación terapéutica a los cuidadores familiares/allegados desde el momento del ingreso para facilitar la estancia en el hospital.

Las asociaciones de pacientes pueden ayudar a las familias que se encuentran en estas situaciones de emergencia ofreciéndoles escucha, apoyo moral y contacto con otros padres que han vivido estas situaciones para intercambiar sus experiencias.

Las asociaciones también pueden ayudar a los servicios hospitalarios que no están acostumbrados a tratar a pacientes con síndrome de Rett, remitiéndolos a los especialistas de referencia en la enfermedad para que puedan intercambiar información con otros profesionales sanitarios.

Donación de órganos y tejidos

De acuerdo con el estado actual del conocimiento, la donación de determinados órganos y tejidos es posible en función de la valoración de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos seguidos).

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: ont@sanidad.gob.es Web ONT: <http://www.ont.es/>

De manera general y en base al conocimiento actual:

► Riesgo de transmisión de la enfermedad

Hasta la fecha, no se conoce ningún riesgo de transmisión de la enfermedad a través del trasplante de órganos sólidos y/o tejidos.

► Riesgo específico ligado a la enfermedad o al tratamiento:

Esta patología se asocia a una disfunción cardíaca subclínica, provocando un aumento muy significativo de la incidencia de muerte súbita por trastornos conductivos y/o excitabilidad miocárdica.

Puede haber una marcada escoliosis, que posiblemente sea el origen del síndrome pulmonar restrictivo, trastornos cutáneos tróficos y vasomotores, alteraciones episódicas del ritmo respiratorio y ataques convulsivos.

▶ Donación de órganos

A discutir de acuerdo con la evaluación clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos seguidos. Por lo tanto, la decisión de trasplante se basa en la estimación por el equipo del riesgo en el que incurre el receptor en relación con el beneficio esperado del trasplante (beneficios/riesgos).

- A nivel abdominal:
El hígado, el intestino delgado, el páncreas y los riñones pueden ser trasplantados en ausencia de comorbilidades asociadas.
- A nivel torácico:
 - El corazón no puede ser trasplantado dado el riesgo de muerte súbita y en ocasiones de disfunción contráctil subclínica.
 - Los pulmones pueden ser trasplantados (tener en cuenta un posible síndrome restrictivo asociado a la escoliosis).

▶ Donación de tejidos

Sujeto a una evaluación individual, son posibles las donaciones de tejidos en ciertos casos.

La córnea, los vasos y las válvulas pueden ser trasplantados.

La piel no puede trasplantarse sistemáticamente debido a los trastornos tróficos relacionados con esta patología.

Se deben evaluar huesos y tendones para determinar su correcto desarrollo.

Contactos de referencia

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome de Rett recogidos en Orphanet:
www.orphanet.es

Recursos documentales

- [Douleur Enfant San Salvador \(DESS\)](#)
- [Fiche mémo de la HAS: Prise en charge médicamenteuse de la douleur chez l'enfant : alternatives à la codéine](#)
- [Fiche Urgence Pallia \(= SAMU Pallia\)](#)
- [Kamel Arab, André Petit. Complications des gastrostomies percutanées \(hors complications immédiates\). Nutr Clin Metab \(2011\)](#)
- [Les cartes d'urgences DéfiScience](#)
- [PNDS: Syndrome de Rett et apparentés \[www.has-sante.fr\]\(http://www.has-sante.fr\)](#)
- [Recommandations 2010 de la SFAR](#)
- [Recommandations de la SFMU: derniers textes](#)
- [Recommandations des Société de réanimation de langue française \(SRLF\) / Société française de médecine d'urgence \(SFMU\) en collaboration avec le GFRUP Groupe francophone de réanimation et urgences pédiatriques](#)
- [Solution buvable de tramadol chez l'enfant: attention aux erreurs médicamenteuses - Point d'information. Agence Nationale de Sécurité du Médicament y des Produits de Santé, 2016](#)

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Prof. Nadia Bahi-Buisson, neuropediatra,

especialista de las anomalías del desarrollo cerebral y del síndrome de Rett

Hôpital Necker-Enfants malades - Institut Imagine

149, rue de Sèvres - 75743 Paris

Centre de référence des déficiences intellectuelles et polyhandicaps de causes rares

Con la colaboración de:

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**

- **Dr. Gilles Bagou:** anestesista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Dr. Pierre-Géraud Claret:** Commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) – Urgences Médico-Chirurgicales Hospitalisation (UMCH) - Unité de Surveillance - Groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Dr. Nathalie Sybille Goddet:** SAMU 21 Urgences - Centre Hospitalier Universitaire de Dijon - 21000 Dijon - France et Structures d'urgences - Hôpital du Creusot - 71200 Le Creusot

- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance publique-hôpitaux de Paris

- **L'Agence de biomédecine (ABM)**

Prof. François Kerbaul, Drs. Francine Meckert, Marie France Mercier e Isabelle Martinache: Direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM (Agence de BioMédecine)

- **L'association de patients**

Association française du syndrome de Rett (AFSR)

264, rue du Champ Monette - 60600 Agnetz

contact@afsr.fr

09 72 47 47 30

<https://afsr.fr/>

Fecha de redacción de la versión francesa: 11/02/2020

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

Traducción al castellano:

- **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé.** Medicina Familiar y Comunitaria. Grupo de Trabajo de Neurología de SEMERGEN.

Validación de la traducción:

- **Dra. Mercedes Pineda.** Consultor senior en neuropediatría. Fundació Sant Joan de Déu, Barcelona.

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano:
Abril 2023

“Toda representación o reproducción integral o parcial realizada sin el consentimiento del autor o de sus sucesores o cesionarios es ilegal. Lo mismo se aplica a la traducción, adaptación o transformación, arreglo o reproducción por cualquier arte o procedimiento”, según el código de propiedad intelectual, artículo L-122-4