Cuaderno de enfermería. Revista científica
Vol. 4(especial), 67-72, 2026
https://doi.org/10.62574/mbyk3602

Cuidado de enfermería en el síndrome de Rett: mejores prácticas y enfoques innovadores

Nursing care in Rett syndrome: best practices and innovative approaches

Nicole Pamela Núñez-Núñez
nicolenn12@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0004-2510-8904

Evelyn Estefanía Guachambala-Masaquiza
evelyngm60@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0004-7183-2354

Nayely Monserrath Melena-Macas
nayelymm68@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0000-7320-7406

Riber Fabián Donoso-Noroña
ua.riberdonoso@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-9310-8947

RESUMEN

Objetivo: identificar las necesidades de cuidado y las prácticas de enfermería basadas en evidencia en el síndrome de Rett. **Método:** revisión sistemática con síntesis narrativa según PRISMA 2020 en PubMed, SciELO y la Biblioteca Virtual en Salud (2019-2026); de 296 registros, 15 estudios cumplieron los criterios de inclusión. **Resultados:** se identificaron seis necesidades prioritarias. La epilepsia afectó al 72 % y al 73,8 % de las pacientes en dos cohortes, con crisis diarias en el 25 %; la apnea del sueño llegó al 67 % y la escoliosis osciló entre el 52 % y el 78,8 %. Se documentaron baja densidad ósea, alteraciones endocrinas, pérdida del lenguaje oral y ansiedad en el 68 % al 75 %. Los sistemas de comunicación controlados por la mirada mejoraron la interacción. **Conclusión:** la enfermería debe coordinar un cuidado multidisciplinario centrado en estas seis necesidades.
Descriptores: Síndrome de Rett; atención de enfermería; epilepsia. (DeCS).

ABSTRACT

Objective: to identify care needs and evidence-based nursing practices in Rett syndrome. **Method:** systematic review with narrative synthesis following PRISMA 2020 in PubMed, SciELO and the Virtual Health Library (2019-2026); of 296 records, 15 studies met the inclusion criteria. **Results:** six priority needs were identified. Epilepsy affected 72% and 73.8% of patients in two cohorts, with daily seizures in 25%; sleep apnea reached 67% and scoliosis ranged from 52% to 78.8%. Low bone density, endocrine disorders, loss of oral language and anxiety in 68% to 75% were documented. Gaze-controlled communication systems improved interaction. **Conclusion:** nursing should coordinate multidisciplinary care focused on these six needs.
Descriptors: Rett Syndrome; nursing care; epilepsy. (DeCS).

Recibido: 04/08/2026. Revisado: 12/08/2026. Aprobado: 15/09/2026. Publicado: 01/10/2026.
Original breve

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo ligado al cromosoma X, causado en la mayoría de los casos por variantes patogénicas del gen MECP2, que afecta casi exclusivamente a niñas; en este sentido, Gold et al. (1) estimaron una incidencia aproximada de 1 por cada 8500 nacimientos femeninos y señalaron que entre el 75 % y el 90 % de las pacientes desarrolla epilepsia. Según Cabal-Herrera y Beatty (2), el desarrollo transcurre con normalidad durante los primeros seis meses, tras lo cual aparecen la regresión del lenguaje, la pérdida del uso funcional de las manos y las estereotipias.

Dentro de este orden de ideas, el panorama terapéutico se ha transformado. Samanta (3) describió los ensayos de terapia génica con vectores virales que han permitido a niñas tratadas adquirir hitos raramente alcanzados en la evolución natural, y Neul et al. (4) demostraron en 187 pacientes que la trofinetida mejoró la puntuación del cuestionario conductual específico frente al placebo, aunque con diarrea en el 80,6 % de los casos. Sin embargo, Rashid et al. (5) observaron que el 84 % de las adultas elegibles en Estados Unidos no recibía este fármaco.

Ahora bien, la mayor parte de la carga recae sobre las familias y los servicios de cuidado continuo. Cherchi et al. (6) encontraron que solo el 15 % de las pacientes con apneas había consultado a un neumólogo y el 25 % de las que tenían alteraciones ortopédicas a un traumatólogo, lo que revela una atención fragmentada. Por tal motivo, el objetivo de esta revisión fue identificar las necesidades de cuidado y las prácticas de enfermería basadas en evidencia en el síndrome de Rett.

MÉTODO

Se efectuó una revisión sistemática con síntesis narrativa según la declaración PRISMA 2020. La búsqueda se realizó en PubMed, SciELO y la Biblioteca Virtual en Salud entre enero de 2019 y junio de 2026, con los descriptores «Rett Syndrome», «Nursing Care», «Epilepsy», «Scoliosis», «Communication Aids for Disabled» y «Caregivers», combinados con los operadores AND y OR.

En cuanto a la elegibilidad, se incluyeron ensayos clínicos, estudios de cohorte, series de casos, revisiones y estudios con cuidadores que aportaran datos sobre comorbilidades, intervenciones o necesidades de cuidado, en español, inglés o portugués. Se excluyeron estudios exclusivamente experimentales en modelos animales y publicaciones sin texto completo. La calidad metodológica se valoró con las listas de verificación del Instituto Joanna Briggs.

Como resultado, se identificaron 296 registros; tras eliminar 52 duplicados se cribaron 244 títulos y resúmenes, de los cuales se excluyeron 198. De los 46 textos completos evaluados se descartaron 31, de modo que 15 estudios integraron la síntesis, organizada por necesidades de cuidado.

RESULTADOS

Para comenzar, la Tabla 1 presenta la frecuencia de las principales necesidades de cuidado reportadas en los estudios incluidos y la intervención de enfermería correspondiente.

Tabla 1. Necesidades de cuidado en el síndrome de Rett e intervenciones de enfermería.

Necesidad	Frecuencia reportada	Ref.	Intervención de enfermería
Epilepsia	72 % a 73,8 %; crisis diarias en el 25 %	(7, 8)	Registro de crisis, administración segura de anticonvulsivantes, plan de emergencia familiar
Alteraciones respiratorias y del sueño	Apnea del sueño en el 67 %; infecciones respiratorias en el 39 %	(9)	Vigilancia respiratoria, fisioterapia, adherencia a la ventilación
Escoliosis	52 % a 78,8 %	(6, 9, 10)	Control postural, cuidado posquirúrgico, prevención de lesiones por presión
Salud ósea y endocrina	Densidad mineral reducida; alteraciones nutricionales y puberales	(11, 12)	Vigilancia nutricional, movilización, prevención de fracturas
Comunicación	Pérdida del lenguaje oral; comunicación por mirada	(13, 14)	Uso de sistemas aumentativos y estrategias de interacción responsiva
Conducta y ansiedad	Ansiedad o miedo en el 68 % al 75 %	(15)	Valoración conductual estandarizada y entorno predecible

Necesidad 1. Epilepsia. En relación con las crisis, Rashid et al. (7) documentaron epilepsia en el 72 % de 98 pacientes, con formas graves en el 46 % y crisis diarias en una de cada cuatro; las formas graves se asociaron con más visitas a urgencias (27 % frente a 7 %) y hospitalizaciones. De forma concordante, Vilvarajan et al. (8) registraron crisis en el 73,8 % de 103 niñas, junto con bruxismo en el 76,7 % y estreñimiento en el 65 %.

Necesidad 2. Alteraciones respiratorias y del sueño. Respecto a esta dimensión, Corcione et al. (9) identificaron apnea obstructiva del sueño en el 67 % de las pacientes estudiadas con poligrafía domiciliaria e infecciones respiratorias bajas en el 39 %, estas últimas correlacionadas con las hospitalizaciones (r = 0,8).

Necesidad 3. Escoliosis. En cuanto a la columna, su frecuencia varió entre el 52 % y el 78,8 % según Corcione et al. (9) y Cherchi et al. (6). Del Sal et al. (10) corrigieron la curva de 74,4° a 25,7° con una técnica mínimamente invasiva en 22 pacientes, aunque con complicaciones en el 31,8 %, principalmente infecciosas.

Necesidad 4. Salud ósea y endocrina. Con respecto al hueso, Pecorelli et al. (11) atribuyeron la baja densidad mineral a una formación ósea lenta por disfunción osteoblástica, y la revisión de Pepe et al. (12), con 22 estudios, documentó malnutrición, alteraciones de la pubertad, talla baja y trastornos menstruales, por lo que recomendó un tamizaje endocrino sistemático.

Necesidad 5. Comunicación. En lo concerniente a la interacción, Voniati et al. (13) señalaron que las intervenciones centradas en la familia con sistemas aumentativos y alternativos son las más eficaces, mientras que Wandin et al. (14) observaron mayor

respuesta del interlocutor cuando las pacientes se comunicaban mediante dispositivos controlados por la mirada.

Necesidad 6. Conducta y ansiedad. Por último, Percy et al. (15) describieron el cuestionario conductual específico de Rett, de 45 ítems y ocho dominios, y reportaron ansiedad o miedo en el 68 % al 75 % de las pacientes.

DISCUSIÓN

La síntesis de resultados confirma que el síndrome de Rett genera necesidades de cuidado múltiples, simultáneas y crónicas, que superan el ámbito de una sola especialidad. La fragmentación descrita por Cherchi et al. (6) contrasta con la experiencia de Vilvarajan et al. (8), quienes sostuvieron durante veinte años un modelo multidisciplinario; en ese tipo de modelo, la enfermera puede asumir la coordinación de casos y la continuidad entre consultas.

En cuanto a la epilepsia, la elevada frecuencia de crisis diarias reportada por Rashid et al. (7) justifica que la familia disponga de un plan escrito de actuación, de entrenamiento en la administración de medicación de rescate y de un diario de crisis que oriente los ajustes terapéuticos. Del mismo modo, la relación entre apnea del sueño e infecciones respiratorias descrita por Corcione et al. (9) respalda la vigilancia del patrón respiratorio nocturno y la educación en fisioterapia respiratoria domiciliaria.

Respecto a la dimensión musculoesquelética, la tasa de infecciones posquirúrgicas observada por Del Sal et al. (10) y la fragilidad ósea descrita por Pecorelli et al. (11) señalan la importancia del cuidado de la herida, la movilización segura y la vigilancia nutricional. A propósito de ello, las alteraciones endocrinas sistematizadas por Pepe et al. (12) amplían el campo de valoración de enfermería hacia el crecimiento y la pubertad.

Cabe resaltar que la comunicación constituye una necesidad frecuentemente subestimada. Las evidencias de Voniati et al. (13) y Wandin et al. (14) indican que la enfermera, como interlocutora cotidiana, puede incorporar tableros de comunicación y estrategias de interacción responsiva en la atención diaria. En la misma línea, el uso de instrumentos estandarizados como el descrito por Percy et al. (15) permitiría valorar la ansiedad y la respuesta a tratamientos emergentes como la trofinetida, cuyos efectos gastrointestinales, reportados por Neul et al. (4), requieren vigilancia de la hidratación y del estado nutricional.

CONCLUSIÓN

Las mejores prácticas de enfermería en el síndrome de Rett se articulan en seis necesidades prioritarias: el control de la epilepsia, la vigilancia respiratoria y del sueño, el manejo de la escoliosis, la protección de la salud ósea y endocrina, el apoyo a la comunicación y la valoración de la conducta. Los enfoques innovadores incluyen los sistemas de comunicación controlados por la mirada y el seguimiento de los efectos de las

nuevas terapias. Se recomienda que la enfermera asuma la coordinación del cuidado multidisciplinario y que se diseñen estudios que evalúen sus intervenciones.

REFERENCIAS

1. Gold WA, Percy AK, Neul JL, Cobb SR, Pozzo-Miller L, Issar JK, et al. Rett syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2024;10:84. doi:10.1038/s41572-024-00568-0
2. Cabal-Herrera AM, Beatty CW. Síndrome de Rett: desde la fisiopatología a las novedades en el tratamiento. Medicina (B Aires). 2024;84(Supl 3):45-9.
3. Samanta D. Disease-modifying therapies for Rett syndrome: a review for neurologists. Front Neurol. 2026;17:1766679. doi:10.3389/fneur.2026.1766679
4. Neul JL, Percy AK, Benke TA, Berry-Kravis EM, Glaze DG, Marsh ED. Trofinetide for the treatment of Rett syndrome: a randomized phase 3 study. Nat Med. 2023;29(6):1468-75. doi:10.1038/s41591-023-02398-1
5. Rashid N, Peckham A, Yakkala VK, Cosand L, Rajagopalan K. Characteristics of adult individuals with Rett syndrome treated or untreated with trofinetide in the United States. Front Neurol. 2026;17:1856312. doi:10.3389/fneur.2026.1856312
6. Cherchi C, Chiappini E, Chiarini Testa MB, Banfi P, Veneselli E, Cutrera R. Care issues in patients with Rett syndrome: a parental perspective. Children (Basel). 2023;10(10):1713. doi:10.3390/children10101713
7. Rashid N, Ruetsch C, LaFrance EM, Darer JD. Prevalence, severity, frequency and healthcare resource use of epilepsy among individuals with Rett syndrome: analysis of data from a Rett Center of Excellence. Front Neurol. 2025;16:1634105. doi:10.3389/fneur.2025.1634105
8. Vilvarajan S, McDonald M, Douglas L, Newham J, Kirkland R, Tzannes G, et al. Multidisciplinary management of Rett syndrome: twenty years' experience. Genes (Basel). 2023;14(8):1607. doi:10.3390/genes14081607
9. Corcione A, Del Giudice LA, Basilicata S, Maglio M, Aiello S, Cerchione R, et al. Managing complexity in Rett syndrome with a focus on respiratory involvement: a tertiary center experience. Children (Basel). 2025;12(9):1181. doi:10.3390/children12091181
10. Del Sal A, Haumont E, Pigeolet M, Gaume M, Riouallon G, Bahi Buisson N, et al. Minimally invasive bipolar technique for scoliosis in Rett syndrome: results and complications in a series of 22 cases. J Clin Med. 2025;14(3):849. doi:10.3390/jcm14030849
11. Pecorelli A, Cordone V, Schiavone ML, Caffarelli C, Cervellati C, Cerbone G, et al. Altered bone status in Rett syndrome. Life (Basel). 2021;11(6):521. doi:10.3390/life11060521
12. Pepe G, Coco R, Corica D, Luppino G, Morabito LA, Lugarà C, et al. Endocrine disorders in Rett syndrome: a systematic review of the literature. Front Endocrinol (Lausanne). 2024;15:1477227. doi:10.3389/fendo.2024.1477227

13. Voniati L, Papadopoulos A, Ziavra N, Tafiadis D. Communication abilities, assessment procedures, and intervention approaches in Rett syndrome: a narrative review. Brain Sci. 2025;15(7):753. doi:10.3390/brainsci15070753
14. Wandin H, Lindberg P, Sonnander K. A trained communication partner's use of responsive strategies in aided communication with three adults with Rett syndrome: a case report. Front Psychol. 2022;13:989319. doi:10.3389/fpsyg.2022.989319
15. Percy AK, Neul JL, Benke TA, Marsh ED, Glaze DG. A review of the Rett Syndrome Behaviour Questionnaire and its utilization in the assessment of symptoms associated with Rett syndrome. Front Pediatr. 2023;11:1229553. doi:10.3389/fped.2023.1229553

Derechos de autor: 2026 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0).

https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/