



Café con Rett - 13 de marzo 2021: Vida adulta Rett

En total asistieron 18 madres, padres y hermanas de chicas tanto en edad adulta como adolescentes y niñas.

En este resumen se mencionan varios medicamentos, tratamientos, sugerencias... todos ellos, son para cada caso concreto y han sido pautados por un profesional. La toma de un medicamento deberá ser siempre bajo la supervisión médica ya que cada persona es diferente. Por tanto, antes de empezar cualquier tratamiento consulte con un profesional.

También hay que tener en cuenta que, aunque las personas de las que hablamos tienen síndrome de Rett no todos los síntomas son derivados del síndrome de Rett, son personas que, independientemente de su diagnóstico, tienen sus características particulares.

El primer tema que surge es sobre la aparición de la primera **menstruación**, si supuso mucho cambio a nivel de comportamiento, rutinas, síntomas... Varias familias coinciden en que a raíz de la menstruación observaron que las crisis epilépticas, estereotipias y ausencias aumentaron. Pero no fue así en todos los casos, alguna familia señala que su hija tiene molestias, pero como toda la población. En otro caso, a partir de que se regulase la menstruación dejaron de aparecer las crisis epilépticas.

Respecto a **cambios físicos**, se menciona que al ir creciendo la escoliosis empeoró, sin embargo, en otro caso, a una de las afectadas que iba a ser operada de escoliosis, al ver que ya no iba a más durante la vida adulta, se descartó.

En cuanto a la deambulación, hay disparidad de situaciones. En un caso, caminaba, pero en la edad adulta dejó de andar, sin embargo, en otro, la afectada no andaba y fue a base de trabajar con ella que se consiguió que sí lo hiciera. Otra familia, comenta que su hija a nivel físico está bien y que también anda y, por último, en otros casos, dan algún paso con ayuda.

Se señala que, la osteoporosis (fragilidad de los huesos) se inicia antes que en la población normal y que por tanto las caídas pueden ser más aparatosas.

A nivel de **comportamiento**, algunas familias destacan que en la vida adulta están más relajadas, más conectadas con el entorno y que observan mejoras a nivel cognitivo. En algún otro caso, se ha atravesado una depresión debido a cambios en sus rutinas y de persona de referencia.

Se menciona el tratamiento con *Aceite de Cannabis*. Algunas familias que lo han probado ven resultados positivos en cuanto a conexión con el entorno, nivel cognitivo y alivio de alguna molestia de tipo digestivo, pero puede ser debido a otras causas no directamente vinculadas con este tratamiento. Se comenta que la AESR, en colaboración con una farmacéutica, comenzó un ensayo clínico con *Cannabidiol* en 2019 que tuvo que interrumpirse a causa de la COVID-19¹.

En cuanto a **problemas digestivos**, varias familias señalan que es común el estreñimiento. Se dan varios consejos de alimentación que han funcionado, como tomar leche vegetal en lugar de leche de vaca, tomar galletas de fibra, comida sin gluten, zumo de naranja, mandarinas, calabaza...

¹ Se puede consultar más información sobre el *ensayo clínico con Cannabidiol* en: <https://rett.es/investigacion/colaboraciones/>



algunas familias comentan que, si ven que no va al baño, les hacen un enema para ayudarla. Como remedios se comentan sales de magnesio, *Resolor* (procinético gastrointestinal), Omega-3...

Otra familia comenta que su hija tiene **trastornos del sueño** y quiere saber cómo lo llevan otras. Probaron con *Melatonina* (hormona), pero no funcionó. Otras familias han probado con *Mirtazapina*² (antidepresivo), *Dormidina* (antihistamínico), *Neurofeedback* (tratamiento neurocomportamental) y *Bipap* (tratamiento para las apneas).

Respecto a **terapias y capacidades durante la vida adulta**, se destaca el trabajo en fisioterapia para que no pierdan e incluso mejoren habilidades adquiridas. Respecto a la musicoterapia, se señala que es muy valiosa a la hora de que estén más tranquilas y conectadas al entorno. Por último, se señala el trabajo con el comunicador de mirada también como herramienta para mejorar su autonomía y conexión con el entorno.

Por último, otra familia propone que se haga otra sesión más enfocada a rutinas y actividades diarias ya que observa que su hija tiene problemas conductuales que pueden estar derivados a que no se están haciendo actividades acordes a su edad.

Profesionales/ Hospitales / Clínicas que se mencionan en el encuentro:

- Dra. Mercè Pineda, Neuróloga en Centro Médico Teknon y Neuróloga infantil en el Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona).
- Unidad especializada en ofrecer tratamientos odontológicos y quirúrgicos a personas con discapacidad en condiciones técnicas especiales en Hospital San Rafael (Barcelona).
- Para asesoramiento sobre el tratamiento con *Aceite de Cannabis* citan al Dr. Mariano García de Palau, director médico en Kalapa Clinic (Carrer Gran de Gràcia 15, Barcelona, también atención por remoto). Además, se le puede consultar en Madrid en el Observatorio Español Cannabis Medicinal (Calle Ercilla 49).
- En el Hospital Virgen de la Salud de Toledo el neuropediatra continúa atendiendo a los pacientes con Enfermedades Raras en la edad adulta.

² Existe un ensayo clínico que fue presentado en el 6º CONGRESO EUROPEO DEL SÍNDROME DE RETT: *Mirtazapina como nuevo tratamiento potencial para el Síndrome de Rett - Enrico Tongiorgi (Italia)*. Informe completo en: <https://rett.es/wp-content/uploads/2020/02/Informe-Congreso-Sindrome-de-Rett-Tampere2019.pdf>