

TRABAJO FIN DE GRADO

CURSO: 2024 - 2025



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE MEDICINA

GRADO EN LOGOPEDIA

**DISFAGIA EN EL SÍNDROME DE RETT.
REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA**

"Dysphagia in Rett Syndrome. Bibliographic review"



AUTORA: RAQUEL PÁRAMO CASADO

TUTORAS: ANA ISABEL CALLEJA SANZ Y LAURA GARCÍA BERRÓN

AGRADECIMIENTOS

Gracias a mi familia por su apoyo incondicional y por creer en mí, incluso en los momentos en los que ni yo misma lo hacía. Os quiero.

A mis tutoras, Ana y Laura, por su orientación, compromiso y apoyo constante durante la elaboración de este trabajo.

A todas las personas que he conocido y me han acompañado a lo largo de estos años, tanto en Valladolid como en Granada.

A Paula, mi amiga, compañera y gran apoyo en esta carrera desde el primer hasta el último día.

Y, por último, a todos los docentes y profesionales que me han formado y de quienes he aprendido a lo largo de este camino.

ÍNDICE DE CONTENIDO

1. RESUMEN / ABSTRACT	5
Resumen.....	5
Abstract.....	6
2. INTRODUCCIÓN	7
2.1. El Síndrome de Rett	7
2.2. La Deglución	13
2.3. La Disfagia.....	14
3. OBJETIVOS.....	21
4. MATERIAL Y MÉTODOS.....	21
5. RESULTADOS.....	23
6. DISCUSIÓN.....	52
Limitaciones	54
Futuras líneas de investigación	54
7. CONCLUSIONES / IMPLICACIONES PARA LA PRÁCTICA.	55
8. REFERENCIA BIBLIOGRÁFICAS	57

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. <i>Manifestaciones clínicas del Síndrome de Rett. (Adaptada de Arancibia et al, 2022)^{2,11,12,13}</i>	10
Tabla 2. <i>Criterios diagnósticos para el Síndrome de Rett. (Adaptada de Arancibia et al, 2022)²</i>	12
Tabla 3. <i>Estrategias posturales y maniobras deglutorias.</i>	20
Tabla 4. <i>Criterios de inclusión y exclusión.</i>	22
Tabla 5. <i>Resultados Estudios.</i>	25
Tabla 6. <i>Resultados Revisión sistemática.</i>	35

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. <i>Clasificación de disfagia⁶</i>	15
Figura 2. <i>Métodos de evaluación de la disfagia⁹</i>	17
Figura 3. <i>Año de publicación.</i>	40
Figura 4. <i>Sexo de la muestra</i>	41
Figura 5. <i>Signos y síntomas de la disfagia.</i>	42
Figura 6. <i>Síntomas y alteraciones que influyen en la disfagia.</i>	45
Figura 7. <i>Métodos de evaluación de la disfagia en SR.</i>	47
Figura 8. <i>Estrategias de intervención.</i>	48

1. RESUMEN / ABSTRACT

RESUMEN

Introducción: La disfagia es un trastorno que se produce por alteraciones en la coordinación, el funcionamiento o la eficacia en alguna de las etapas de la deglución. Este problema afecta al 70% de las pacientes con Síndrome de Rett (SR), una enfermedad progresiva, severa e irreversible del neurodesarrollo; afecta casi exclusivamente a mujeres y se caracteriza por la pérdida de habilidades adquiridas.

Objetivos: Esta revisión analiza la prevalencia de disfagia orofaríngea en pacientes con SR, sus manifestaciones clínicas y alteraciones asociadas explorando métodos de evaluación y tratamientos; comprobando la eficacia de estos tratamientos y resaltando el rol del logopeda.

Material y métodos: Se han analizado 15 artículos, 10 de ellos eran estudios de casos y 5 revisiones bibliográficas; obtenidos de bases de datos actualizadas como Google Académico, Elsevier, PubMed, SciELO, Dialnet y NIH.

Resultados: La prevalencia de disfagia ha sido elevada y las manifestaciones clínicas más comunes han sido la aspiración, el reflujo gastroesofágico (RGE), la respiración oral y el estreñimiento. Los métodos de exploración y los tratamientos son diversos, aunque la información sobre su eficacia aún es limitada y no se detalla el papel ni la importancia del logopeda.

Discusión: Se evidencia una falta de estudios sobre la disfagia en el SR, solo 6 de los artículos la identifican claramente, mientras que el resto no precisan a que se deben los problemas alimentarios. Las investigaciones futuras deben priorizar el manejo de la disfagia en estas pacientes y resaltar la importancia del logopeda en la rehabilitación.

Conclusiones: La disfagia en el SR tiene una alta prevalencia, aunque no se especifica el tipo más frecuente, y puede generar graves complicaciones incluyendo el compromiso vital. Esto resalta la importancia de intervenciones tempranas y multidisciplinarias, con un papel destacado del logopeda para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Palabras claves: SR, Disfagia, Deglución, Dificultades alimentarias y Logopedia.

ABSTRACT

Introduction: Dysphagia is a disorder caused by disturbances in coordination, functioning or efficiency at some stage of swallowing. This problem affects 70% of patients with Rett Syndrome (RS), which is a progressive, severe and irreversible neurodevelopmental disease; it affects almost predominantly females and is characterised by the loss of acquired skills.

Objectives: This review analyses the prevalence of oropharyngeal dysphagia in patients with RS, its clinical manifestations and associated alterations, exploring assessment methods and treatments, verifying the efficacy of these treatments and highlighting the role of the speech therapist.

Material and methods: 15 articles have been analysed, 10 of which were case studies and 5 literature reviews; obtained from updated databases such as Google Scholar, Elsevier, PubMed, SciELO, Dialnet and NIH.

Results: The results obtained showed that the prevalence of dysphagia is high and the most common clinical manifestations were aspiration, gastro-oesophageal reflux (GOR), mouth breathing and constipation. Examination methods and treatments are diverse, although the information regarding their efficacy is still limited and the role and importance of the speech therapist is not detailed.

Discussion: There is a lack of studies on dysphagia in RS patients, only 6 of the articles clearly identify dysphagia, while the rest do not specify the cause of feeding problems. Future researches should prioritise the management of dysphagia in these patients and highlight the importance of the speech therapist in the process of rehabilitation.

Conclusions: Dysphagia in RS patients is highly prevalent, although the most frequent type is not specified, and may lead to serious complications which could affect the life compromise of the patient. This very last part highlights the relevance of early and multidisciplinary interventions, with a prominent role of the speech therapist in order to improve the quality of life of these patients.

Keywords: RS, Dysphagia, Swallowing, Feeding difficulties and Speech therapy.

2. INTRODUCCIÓN

2.1. El Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett (SR) es un trastorno progresivo, severo e irreversible del neurodesarrollo, poco frecuente, que afecta de manera casi exclusiva al sexo femenino durante la infancia y adolescencia temprana¹.

Los bebés con Síndrome de Rett se caracterizan por desarrollarse de manera normal hasta los 6-18 meses de vida. A partir de ese momento; se inicia una fase de regresión, con pérdida de habilidades motoras, deterioro del lenguaje y la aparición de movimientos estereotipados, como el retorcimiento de manos.

En 1966, el neurólogo austríaco Andreas Rett describió por primera vez el Síndrome de Rett. Sin embargo, la enfermedad no fue reconocida formalmente hasta 1983, cuando Bengt Hagberg publicó sus observaciones en 35 niñas que presentaban las mismas características clínicas previamente identificadas por Rett².

La prevalencia mundial del Síndrome de Rett es de 1/10.000 a 1/15.000 mujeres recién nacidas vivas². En varones, se presenta de manera excepcional y normalmente con un curso letal durante los primeros años de vida.

La causa principal de este síndrome es la mutación del gen MECP2 (Methyl-CpG-binding Protein 2) ubicado en el brazo largo del cromosoma X³. Esta mutación explica alrededor del 95% de los casos de SR típicos y el 75% de los casos de SR atípicos. Además, el 99% de estas mutaciones son *de novo*, predominando en el alelo paterno².

2.1.1. Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas y su gravedad varían entre los individuos. A continuación, se describen las manifestaciones más típicas del Síndrome de Rett:

- **Síntomas motores:** Los pacientes pierden el control de las manos, como la capacidad de agarrar o tocar objetos, y comienzan a realizar movimientos estereotipados de las mismas en la línea media, como frotarse, aplaudir, lavarse o retorcerse^{2,4}. También presentan otros trastornos motores, como temblor, distonía, bruxismo, mioclonías, coreoatetosis y alteraciones de la marcha².

- **Síntomas del comportamiento:** Predominan las conductas internalizantes, como la ansiedad social y la depresión. No obstante, en edades tempranas y con menor frecuencia, también pueden observarse conductas externalizantes, como la impulsividad, hiperactividad, agresiones y episodios de gritos o llanto incontrolable².
- **Crecimiento y nutrición:** Es común el retraso en el crecimiento, con un desarrollo cerebral más lento que en la mayoría de los casos provoca microcefalia adquirida. A medida que el niño se desarrolla, el bajo peso, la baja estatura y el crecimiento lento de otras partes del cuerpo se vuelven más evidentes. Se estima que hasta el 80% de los pacientes con SR presentan desnutrición debido a un mayor gasto energético, disfagia, reflujo gastroesofágico y vómitos^{2,4}.
- **Epilepsia:** Entre el 60%-80% de los pacientes desarrollarán epilepsia².
- **Dificultades comunicativas:** Presentan una pérdida total o parcial de la capacidad de hablar o evocar sonidos con un propósito y problemas para mantener el contacto visual⁴.
- **Síntomas musculoesqueléticos:** Se estima que el 80% de las niñas con SR desarrollan escoliosis, el 50% dislocación de caderas, y entre el 28% y el 32% fracturas. Además, se observa un mayor riesgo de fracturas, sin una causa claramente establecida².
- **Discapacidad intelectual:** El Síndrome de Rett provoca un deterioro cognitivo severo, y es considerada la segunda causa de discapacidad intelectual en niñas, después del Síndrome de Down¹.
- **Síntomas respiratorios:** El patrón respiratorio suele ser irregular, caracterizado por episodios de hiperventilación, apnea al estar despiertos y deglución de aire⁴.
- **Síntomas digestivos:** Se estima que más del 90% de las pacientes con SR experimentan alteraciones gastrointestinales. Las más frecuentes son el estreñimiento severo, que afecta al 80% de las pacientes, y el reflujo gastroesofágico (RGE), presente en el 40%. Con menor frecuencia, pueden sufrir vómitos, gastroparesia y problemas biliares. Además, el 80% presenta dificultades para la alimentarse por vía oral, debido a problemas de masticación o deglución, tiempos de alimentación prolongados y/o aspiración².

2.1.2. Estadios

En 2002, el neurólogo Bengt Hagberg propuso cuatro estadios clínicos en el desarrollo del Síndrome de Rett típico: estancamiento, regresión rápida, pseudoestacionario y deterioro motor tardío. No todas las niñas con síndrome de Rett alcanzan la última etapa y algunas pueden pasar de la segunda a la cuarta fase directamente². Las manifestaciones clínicas de cada etapa se muestran en la **Tabla 1**.

ESTADIOS	MANIFESTACIONES CLÍNICAS
Estadio 1: Estancamiento	De los 6 a los 18 meses de edad. Retraso sutil en el desarrollo, puede no ser notado por los profesionales. Desaceleración del crecimiento cefálico. Alteraciones en las capacidades motoras (gateo o sentarse). Hipotonía en el tono motor oral. Mordida abierta y paladar arqueado. Cambios en la interacción, irritabilidad, no llaman la atención de los padres y disminuye el contacto visual. No adquieren más vocabulario. Dura varias semanas o meses.
Estadio 2: Regresión Rápida	Del primer año de vida hasta los 4 años. Pérdida de hitos motores y de la comunicación. Menos interés por las personas. Pérdida de las destrezas manuales. Pérdida de la capacidad de autoalimentación. Problemas de masticación, bruxismo y disfagia. Movimientos estereotipados de manos en línea media. Respiración irregular (apnea, hiperventilación y aerofagia con distensión abdominal). Crisis convulsivas. Microcefalia adquirida. Duración de semanas, meses o incluso hasta años.

Estadio 3: Pseudoestacionario	De los 2 a los 4 años. Apraxia/dispraxia de manos. Aumenta el estado de alerta y atención. Desviación de la lengua hacia la izquierda y fasciculación. Reflujo gastroesofágico y vómitos comunes. Se acentúan los movimientos estereotipados de manos y la respiración irregular. Crisis epilépticas recurrentes. Escoliosis. Continúa la regresión motora lentamente. Progresiva mejora de la comunicación y el comportamiento. Duración de años a décadas.
Estadio 4: Deterioro motor tardío	A partir de los 10 años. Discapacidad física grave (frecuente la dependencia de silla de ruedas). Distonía, bradiquinesia y rigidez generalizada. Aspiraciones durante la alimentación. Rechazo de los alimentos y estreñimiento crónico. El contacto visual y la señalización con movimientos oculares está presente. Duración de décadas.

Tabla 1. *Manifestaciones clínicas del Síndrome de Rett. (Adaptada de Arancibia et al, 2022)^{2,11,12,13}*

2.1.3. Diagnóstico

El diagnóstico del SR es clínico, basado en la observación de los signos y síntomas que se manifiestan durante el crecimiento y desarrollo temprano de las niñas. Aunque no es obligatorio realizar un examen genético para su confirmación, este estudio suele llevarse a cabo, ya que es de gran utilidad para completar el diagnóstico clínico y facilitar su clasificación^{1,2,4}.

El SR se presenta de dos formas distintas, según las manifestaciones clínicas observadas: el SR típico, que es el más frecuente y representa el 75% de los casos, y el SR atípico^{1,2}, que incluye varios subtipos. Entre ellos se encuentran la variante

con habla preservada (Zappella), asociada a la mutación en el gen MECP2; la variante con convulsiones tempranas (Hanefeld) asociada a la mutación en el gen CDKL5 y la variante congénita (Rolando) asociada a la mutación en FOXP1¹⁹. En el año 2002 se establecieron criterios clínicos para el diagnóstico del SR, los cuales fueron revisados y actualizados en 2010. A continuación, en la **Tabla 2**, se detallan todos estos criterios clínicos².

Criterios para el Síndrome de Rett típico

1. Período de regresión seguido de una recuperación o estabilización.
2. Todos los criterios mayores y ninguno de exclusión.
3. Los criterios menores no son requeridos, pero suelen estar presentes.

Criterios para el Síndrome de Rett atípico

1. Período de regresión seguido de una recuperación o estabilización.
2. Al menos 2 de los 4 criterios mayores.
3. Al menos 5 de los 11 criterios menores.

Criterios mayores

1. Pérdida parcial o total de habilidades manuales adquiridas.
2. Pérdida parcial o total del lenguaje hablado adquirido.
3. Alteraciones de la marcha, con dispraxia motora o ausencia de la habilidad.
4. Movimientos estereotipados de las manos en la línea media (retorcer, aplaudir, apretar, golpear, frotar).

Criterios menores

1. Alteraciones respiratorias durante la vigilia.
2. Bruxismo durante la vigilia.
3. Patrón de sueño alterado.
4. Tono muscular anormal.
5. Alteraciones vasomotoras periféricas.
6. Escoliosis o Cifosis.
7. Retraso en el crecimiento.
8. Manos y pies fríos y pequeños.
9. Episodios de gritos o risa inapropiados.

10. Respuesta al dolor disminuida.

11. Comunicación intensa a través de la mirada y conductas de señalización ocular.

Criterios de exclusión

1. Daño cerebral secundario a trauma encefálico, enfermedad neurometabólica y/o infección severa que cause problemas neurológicos.

2. Desarrollo psicomotor severamente anormal en los primeros 6 meses de vida.

Tabla 2. *Criterios diagnósticos para el Síndrome de Rett. (Adaptada de Arancibia et al, 2022)²*

El diagnóstico diferencial del Síndrome de Rett debe considerar otros trastornos que comparten manifestaciones similares durante los primeros estadios, como el trastorno del espectro autista (TEA), la parálisis cerebral y encefalopatías crónicas.

En el DSM-IV, el Síndrome de Rett estaba clasificado como un subtipo de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD), junto a otros como el TEA, lo que llevó a que entre el 70 y el 80% de los casos con SR fueron diagnosticados inicialmente como autismo. Sin embargo, en el DSM-5 el SR fue eliminado de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD), reconociéndolo como un trastorno neurológico específico debido a su origen genético y su evolución clínica particular¹⁴.

2.1.4. Pronóstico y tratamiento

Actualmente, no existe un tratamiento específico y curativo para el Síndrome de Rett, que detenga su progreso o recupere las habilidades motoras y cognitivas perdidas. El tratamiento de la enfermedad se aborda de manera multidisciplinaria debido a la alta prevalencia de comorbilidades asociadas, y se enfoca en el control sintomático, es decir, el objetivo del tratamiento es controlar los síntomas a través de terapias farmacológicas y no farmacológicas^{1,3}. Las terapias no farmacológicas que incluye el tratamiento del SR suelen ser fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, nutrición, hidroterapia, hipoterapia y musicoterapia. Por otro lado, si hablamos de las terapias farmacológicas, según varios estudios clínicos, medicamentos como el Acetato de Glatimatero, Trofinetida y Dextrometamorfano han mostrado eficacia en el control de los síntomas de estas pacientes¹.

Con este enfoque multidisciplinario, se persigue que las personas con Síndrome de Rett puedan disfrutar de una mejor calidad de vida y una esperanza de vida más larga. El pronóstico varía dependiendo de la severidad y las características clínicas de cada niña, pero se estima que, con una intervención temprana y adecuada, las personas con SR puedan sobrevivir hasta los 50 años o más^{2,3}.

2.2. La Deglución

La deglución es una actividad neuromuscular compleja que permite el transporte de sustancias sólidas, líquidas y saliva desde la cavidad oral hasta el estómago, con el objetivo de nutrir e hidratar a los individuos de manera segura y eficaz sin que se produzcan complicaciones respiratorias. Este proceso se logra gracias a una coordinación de fuerzas, presiones y movimientos dentro del complejo orofaringolaríngeo, controlado por el sistema nervioso central (SNC) y sistema nervioso periférico (SNP)^{5,6}. Durante la deglución intervienen 31 músculos estriados y 6 nervios craneales: el trigémino (V), facial (VII), glosofaríngeo (IX), vago (X), espinal o accesorio (XI) e hipogloso (XII)⁷.

2.2.1. Fases de la deglución

El proceso deglutorio sigue cuatro etapas o fases:

- **Fase preparatoria oral:** es una fase voluntaria en la que se forma el bolo alimenticio mediante la masticación y la mezcla de los alimentos con la saliva. En este proceso participan las siguientes estructuras: labios, lengua, dientes, mejillas, mandíbula y paladar^{7,8}.
- **Fase oral:** es una fase que combina acciones voluntarias e involuntarias. Durante esta etapa, el bolo alimenticio se desplaza desde el dorso de la lengua hacia la entrada de la faringe, donde se desencadena el reflejo de deglución. La única estructura que participa en este proceso es la lengua^{7,8}.
- **Fase faríngea:** es una fase involuntaria en la que se eleva el velo del paladar, se produce la peristalsis faríngea y se relaja el esfínter esofágico superior para facilitar el paso del bolo alimenticio por la faringe y permitir su paso hasta el esófago. Durante este proceso, la epiglotis se encarga de cerrar y adelantar la laringe, evitando la entrada del bolo hacia las vías respiratorias. Las estructuras que

intervienen en este proceso son: velo del paladar, músculos constrictores de la faringe, epiglotis, laringe y esfínter esofágico superior^{7,8}.

- **Fase esofágica:** es una fase involuntaria en la que el bolo alimenticio pasa al esófago y desciende hasta el estómago mediante contracciones esofágicas^{7,8}.

La coordinación y sincronización del bolo alimenticio en cada etapa está controlada por cinco válvulas que se abren y cierran de manera precisa: labios, velo lingual, velo faríngeo, cierre del vestíbulo laríngeo (epiglotis y cuerdas vocales) y esfínter esofágico superior (EES)⁵.

2.3. La Disfagia

La disfagia es la dificultad para formar, mover y transportar el bolo alimenticio desde la boca hasta el estómago. Este trastorno se manifiesta cuando se produce una alteración en la coordinación, el funcionamiento o la eficacia en alguna de las etapas de la deglución⁵.

La disfagia afecta a personas de cualquier edad y puede generar complicaciones graves, como desnutrición, deshidratación, neumonías por aspiración silente y obstrucción de la vía aérea superior, lo que en algunos casos puede llevar a la muerte del paciente. Su incidencia y prevalencia son altas, especialmente en las enfermedades neurodegenerativas, alcanzando el 30-82% según la enfermedad neurológica específica¹⁵. En el Síndrome de Rett, se observa que aproximadamente el 70% de las pacientes presentan disfagia^{12,20}.

2.3.1. Clasificación de la disfagia

La disfagia puede deberse a una alteración orgánica o funcional, y se clasifica según la fase o localización de la alteración o según su etiología, como se muestra en la **Figura 1**⁶.



Figura 1. *Clasificación de disfagia*⁶

Disfagia orofaríngea: se presenta cuando hay dificultad para transportar el bolo alimenticio desde la boca hasta el esófago, debido a alteraciones de origen oral, laríngeo, faríngeo y del esfínter esofágico superior. Representa la mayor parte de las disfagias diagnosticadas, alcanzando el 80% de los casos⁶.

Disfagia esofágica: se produce cuando el bolo alimenticio tiene dificultades para pasar por el esófago hacia el estómago, debido a alteraciones mecánicas en el esófago. Representa el 20% de las disfagias diagnosticadas⁶.

Disfagia neurológica: se produce debido a una alteración en las estructuras neuronales que controlan la deglución, causando descoordinación en los procesos necesarios para asegurar una deglución segura y eficaz⁶.

Disfagia estructural: se manifiesta una dificultad en la progresión del bolo debido a alteraciones morfológicas en las estructuras involucradas en la deglución. Estas alteraciones pueden ser causadas por factores congénitos, tumores orales, faríngeos, laríngeos y esofágicos, estenosis o alteraciones tras cirugías o radioterapia⁶.

2.3.2. La disfagia en el Síndrome de Rett.

Las personas con Síndrome de Rett a menudo presentan disfagia, caracterizada por dificultades principalmente en las fases iniciales de la deglución, debido a la debilidad y falta de coordinación de los músculos involucrados. La capacidad para masticar se ve afectada, junto con una movilidad deficiente de la lengua y movimientos involuntarios de esta, lo que dificulta la formación adecuada del bolo alimenticio. También se presenta un sellado glossofaríngeo ineficaz y un reflejo de deglución

retardado, lo que interfiere en la fase faríngea. Estas alteraciones provocan complicaciones como el escape faríngeo, retraso faríngeo, limpieza orofaríngea ineficaz y dificultad en la coordinación respiración-deglución, lo que incrementa el riesgo de aspiraciones. Las aspiraciones, a su vez, pueden dar lugar a infecciones respiratorias como las neumonías, que son una de las complicaciones más comunes y una de las principales causas de muerte en este síndrome. Además, el tiempo de tránsito oral se ve aumentado y la deglución faríngea se retrasa debido a la distensión excesiva de la cavidad faríngea y a la deglución parcial^{12,20}.

Aparte de las alteraciones mencionadas, existen manifestaciones orales asociadas al SR que perjudican la fase oral de la deglución, entre estas alteraciones se incluyen: maloclusión, paladar ojival, respiración oral, bruxismo, sialorrea, lesiones dentales, protrusión lingual y succión digital^{11,17}.

Por otro lado, algunos pacientes con Síndrome de Rett, aunque con menor frecuencia, presentan dificultades en la fase esofágica, como la ausencia de motilidad gástrica primaria o secundaria, así como la presencia de reflujo gastroesofágico (RGE). Estas alteraciones dificultan aún más el paso de bolo hacia el estómago^{12,20}.

2.3.3. Abordaje de la disfagia

El diagnóstico y tratamiento de la disfagia requiere de un equipo multidisciplinar formado por profesionales de diferentes campos: enfermeros, neurólogos, especialistas de otorrinolaringología, logopedas, endocrinos, dietistas, cirujanos, radiólogos, geriatras, etc. Estos profesionales trabajan de manera conjunta para detectar tempranamente los síntomas de disfagia, diagnosticar la posible causa orgánica o funcional responsable del trastorno y desarrollar un plan de tratamiento que permita al paciente conseguir una deglución segura y eficaz⁹. El diagnóstico de la disfagia se lleva a cabo mediante dos **métodos de evaluación** principales⁹:



Figura 2. *Métodos de evaluación de la disfagia*⁹

Evaluación clínica

Inicialmente, se realiza una historia clínica consistente en una entrevista al paciente y a su familia para recopilar información sobre los síntomas, signos y la evolución de las dificultades para tragar, teniendo en cuenta su patología de base, así como su estado neurológico, nutricional y respiratorio⁵. Como prueba de cribado para identificar la presencia de síntomas clínicos de disfagia, se suele emplear el EAT-10, un cuestionario de 10 preguntas en el que una puntuación superior a 3 indica la existencia de disfagia⁹.

Además, se lleva a cabo una exploración física y funcional de las estructuras implicadas en la deglución, evaluando la movilidad y el tono de la musculatura orofacial, así como los reflejos de protección de la deglución, el reflejo nauseoso y tusígeno⁵.

A continuación, se realiza una evaluación con alimentos de diferentes texturas para analizar la velocidad, coordinación y sincronía de las fases deglutorias⁵. El Método de exploración clínica volumen-viscosidad (MECV-V) es un test sencillo y muy utilizado en la práctica clínica para identificar de manera segura los signos clínicos que indican

la presencia de disfagia. Se administran bolos de 5, 10 y 20 ml de viscosidad néctar, pudín y líquido. Otra prueba recomendada para el cribado de la disfagia es el Test del Agua, que consiste en administrar 10 ml de agua mediante una jeringuilla, repitiendo el proceso 4 veces, seguido de la ingesta de 50 ml de agua en un vaso⁹. Durante la realización de ambas pruebas se observan alteraciones de seguridad (presencia de tos o carraspeo, desaturación de oxígeno o cambios de voz) y alteraciones de eficacia (en sellado labial, residuos orales o faríngeos, deglución fraccionada o regurgitación nasal)^{5,9}.

Con la evaluación clínica las penetraciones y aspiraciones pueden pasar desapercibidas, por lo que es fundamental realizar una exploración complementaria para detectarlas⁵.

Exploración instrumental o complementaria:

Las dos pruebas instrumentales más utilizadas en la práctica clínica diaria son la videofluoroscopia (VFS) y la fibrolaringoscopia (FEES). La VFS es una técnica radiológica que ofrece una visión lateral y anteroposterior en tiempo real de las fases de la deglución, mediante la administración de un contraste (bario) en diferentes volúmenes y viscosidades, similares a las del MECV-V⁹. Por su parte, la FEES se realiza introduciendo una fibra óptica flexible con una micro cámara a través de una fosa nasal, lo que permite la evaluación anatómica y funcional de la deglución. Esta técnica es de gran utilidad para observar la fase faríngea de la deglución y poder localizar y cuantificar las retenciones en el caso de haberlas⁵.

2.3.4. Papel del logopeda en la disfagia

El logopeda desempeña un papel crucial en el manejo de la disfagia. Como parte del equipo multidisciplinar, su objetivo es mejorar la calidad de vida del paciente, asegurando que la deglución sea lo más funcional, segura y eficaz posible.

Las funciones del logopeda en la disfagia también incluyen la evaluación de los procesos de la deglución oral y faríngea, así como la movilidad, el tono y la sensibilidad de la musculatura orofacial¹⁰.

El tratamiento logopédico de la disfagia incluye:

- **Estrategias posturales (Tabla 3):** modifican el tamaño de la orofaringe facilitando el paso del bolo alimenticio y protegen las vías aéreas⁹.
- **Maniobras deglutorias (Tabla 3):** son aprendidas y realizadas por el paciente para compensar alteraciones concretas de la biomecánica deglutoria⁹. En el abordaje de la disfagia en SR, estas maniobras deglutorias serán de difícil realización pues se precisa de un seguimiento de instrucciones complejas y colaboración por parte del paciente.
- **Estrategias de incremento sensorial:** activan al sistema nervioso central antes de tragar y aumentan la sensibilidad. Incluyen modificaciones del bolo alimenticio, la estimulación térmica y mecánica, las variaciones de sabores y la estimulación de la salivación⁹.
- **Praxias neuromusculares:** ejercicios coordinados diseñados para mejorar la fisiología de la deglución, centrándose en el desarrollo del tono, sensibilidad y movimiento de las estructuras orales involucradas en este proceso⁹.
- **Pautas de higiene oral y recomendaciones para una alimentación segura:** es importante mantener una adecuada higiene bucal antes y después de las comidas para reducir la cantidad de bacterias en la boca y prevenir las posibles complicaciones. Entre las recomendaciones se incluyen desde adaptaciones del ambiente durante la alimentación (ambiente tranquilo, agradable con buena iluminación y sin posibles distracciones, alimentar al paciente cuando esté despierto y tranquilo...) hasta la forma en que administrar los alimentos (postura del paciente y cuidador, utilizar cuchara y utensilios adaptados, evitando jeringuillas y/o pajitas...) ^{29,30}.
- **Entrenamiento en tos:** técnica importante en el manejo de la disfagia, ya que los pacientes con disfagia presentan una mayor probabilidad de tener valores reducidos de flujo pico de tos, asociado con un mayor riesgo de neumonía. Según Choi J. et al. el 62,8% de los pacientes con disfagia obtuvieron un valor de FPT<160L/min mientras que en los pacientes sin disfagia fue del 39%. Por el contrario, un flujo de aire elevado durante la tos voluntaria favorece la movilización y eliminación de secreciones de las vías respiratorias en poblaciones con condiciones médicas agudas. Por ello, los objetivos de este tratamiento serán fortalecer la musculatura respiratoria y laríngea que protege

la vía aérea, aumentar la efectividad de la tos y coordinar la respiración-deglución. En pacientes con SR este tratamiento resulta complejo debido a las alteraciones motoras, cognitivas y respiratorias propias de esta condición, así como al nivel de entrenamiento y supervisión que requiere^{31,32}.

		EFEECTO
ESTRATEGIAS POSTURALES	Flexión anterior	Protege la vía respiratoria
	Flexión posterior	Acelera el tránsito oral del bolo y mejora su paso por la faringe
	Rotación hacia el lado lesionado	Dirige el alimento al lado sano, se mejora la eficacia del paso por la faringe y se facilita la apertura del EES
	Inclinación de la cabeza hacia el lado sano	Dirige el alimento hacia el lado sano
	Deglución en decúbito lateral o supino	Protege frente a aspiraciones postdeglución
MANIOBRAS DEGLUTORIAS	Deglución supraglótica	Incrementa el cierre voluntario de cuerdas vocales antes y durante la deglución
	Deglución supersupraglótica	Cierre máximo de la vía aérea antes y durante la deglución
	Deglución forzada	Aumenta el movimiento de la base de la lengua y la contracción faríngea favoreciendo la propulsión del bolo y reduciendo los residuos en la vallécula
	Maniobra de Mendelsohn	Se aumenta el ascenso laríngeo y el tiempo de apertura del EES
	Maniobra de Masako	Facilita el movimiento de la base de la lengua, reduciendo los residuos en la vallécula

Tabla 3. Estrategias posturales y maniobras deglutorias.

3. OBJETIVOS

El objetivo principal de este trabajo es realizar una revisión bibliográfica de la literatura disponible sobre la presencia y el manejo de la disfagia en pacientes con Síndrome de Rett.

Partiendo del objetivo general se han establecido los siguientes objetivos específicos:

1. Analizar la prevalencia de disfagia orofaríngea en pacientes con Síndrome de Rett.
2. Determinar las manifestaciones clínicas más comunes de la disfagia en el Síndrome de Rett.
3. Conocer los síntomas y las alteraciones asociadas al Síndrome de Rett que influyen en la disfagia de estos pacientes.
4. Explorar los métodos de evaluación y tratamiento aplicados en la disfagia de sujetos con Síndrome de Rett, prestando especial atención al rol del logopeda, y detallando su participación cuando se encuentre presente.
5. Comprobar la eficacia de los tratamientos aplicados en la disfagia de pacientes con Síndrome de Rett.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Para la realización de este trabajo se ha llevado a cabo una búsqueda bibliográfica exhaustiva durante los meses de octubre y noviembre de 2024. Para ello se han empleado bases de datos actualizadas como: Google Académico, Elsevier, PubMed, SciELO, Dialnet y NIH (National Institution of Health).

Las palabras clave utilizadas para la búsqueda de literatura fueron: “Síndrome de Rett”, “Disfagia”, “Deglución”, “Alimentación”, “Dificultades alimentarias”, “Trastornos de la deglución” y “Logopedia”, tanto en castellano como en inglés.

Durante el periodo de búsqueda se estableció en un primer momento un filtro temporal, limitado a artículos publicados en los últimos diez años, y un segundo filtro que exigiera la mención de la figura del logopeda. Tras la aplicación de ambos

filtros, el resultado escaso de artículos llevó a descartarlos para ampliar la búsqueda y asegurar un número suficiente de artículos.

Posteriormente, con el objetivo de seleccionar los artículos más relevantes que enriquecieran el trabajo, se estableció una serie de criterios de inclusión y exclusión.

Tabla 4. Criterios de inclusión y exclusión.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
Publicaciones científicas con información teórica o estudios/casos clínicos.	Publicaciones de carácter periodístico, Tesis o TFG.
Artículos que hablen de la disfagia en pacientes con Síndrome de Rett.	Artículos con acceso restringido, privado y/o de pago.
Investigaciones que expongan información sobre la evaluación y el tratamiento multidisciplinar de la disfagia en el Síndrome de Rett.	Artículos con escasa información o contenido repetido.
Artículos que mencionen el papel del logopeda, o información de interés logopédico.	Publicaciones enfocadas exclusivamente en otros aspectos del Síndrome de Rett.
Artículos con fecha de publicación posterior al año 2000, exceptuando aquellos cuya relevancia justificara su inclusión.	Artículos con fecha de publicación anterior al año 2000 (excepto relevantes).

Inicialmente se recopilaban artículos que versaran sobre el Síndrome de Rett. Posteriormente, se llevó a cabo una lectura crítica y detallada para descartar aquellos que no cumplieran con los criterios establecidos. Como resultado, se seleccionaron 15 artículos de los 21 inicialmente encontrados, mientras que los 6 restantes fueron desestimados. De estos 15 artículos, 10 correspondían a estudios de casos y los 5 restantes eran revisiones bibliográficas.

Se ha utilizado el estilo Vancouver para referencias y citaciones.

5. RESULTADOS

La revisión sistemática se ha realizado utilizando 15 artículos, los cuales se han analizado en detalle y se resumen en las tablas de resultados. En función del tipo de publicación, se han elaborado dos tablas, una recoge los datos de diferentes tipos de estudios y la otra agrupa los resultados de las revisiones sistemáticas (**Tabla 5-Resultados Estudios** y **Tabla 6-Resultados Revisiones sistemáticas**).

Los encabezados de las columnas de estas tablas se han seleccionado conforme a los objetivos establecidos, organizando la información más relevante para facilitar su estudio y análisis posterior.

Los apartados en los que ha sido dividida la **Tabla 5** son:

1. **Autor/año.** Se incluye el autor principal y el año de publicación del artículo.
2. **Población.** En este apartado se indica el número de la muestra de participantes (n), su edad media y sexo.
3. **Objetivo.** Se recoge el objetivo que se pretende alcanzar con dicho estudio.
4. **Alteraciones que influyen en la disfagia.** Se expone la sintomatología clínica y las alteraciones orgánicas o funcionales que guardan relación con la disfagia.
5. **Disfagia**
 - a. **Evaluación.** Se presentan los métodos de evaluación utilizados para valorar la disfagia.
 - b. **Signos y síntomas.** Se recogen los signos y síntomas de disfagia, facilitando la comprensión de su presentación clínica y nivel de gravedad.
 - c. **Tratamiento.** Se agrupan los tipos de tratamientos logopédicos y no logopédicos utilizados en cada estudio para abordar la disfagia.
6. **Conclusiones.** En este último apartado se exponen las conclusiones más significativas de cada estudio.

Asimismo, la **Tabla 6** ha sido dividida en los siguientes apartados:

- 1. Autor/año.** Se incluye el autor principal y el año de publicación del artículo.
- 2. Objetivo.** Se recoge el objetivo que se pretende alcanzar con dicha revisión.
- 3. Alteraciones que influyen en la disfagia.** Se muestra la sintomatología clínica y las alteraciones orgánicas o funcionales que guardan relación con la disfagia.
- 4. Disfagia.**
 - a. Evaluación.** Se presentan los métodos de evaluación utilizados para valorar la disfagia.
 - b. Signos y síntomas.** Se recogen los signos y síntomas de disfagia, facilitando la comprensión de su presentación clínica y nivel de gravedad.
 - c. Tratamiento.** Se agrupan los tipos de tratamientos logopédicos y no logopédicos mencionados para abordar la disfagia.
- 5. Conclusiones.** En este último apartado se exponen las conclusiones más significativas de cada artículo.

Tabla 5. Resultados Estudios.

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Cocca S. et al. ¹¹ (2018)	N: 56 con SR típico. Edad media: 11,3 años. Sexo: Mujer.	Examinar la correlación entre la gravedad de la maloclusión y la disfagia en pacientes con SR.	Mordida abierta (89,3%) Respiración con boca abierta (82,1%) Bruxismo (85,7%) Maloclusión: <2mm (7,1%), 2-3mm (17,9%), 3-4mm (46,4%) y >4mm (28,6%)	Evaluación multidisciplinar (otorrino, logopeda y dentista). FEES con semilíquido.	Sialorrea (92,9%) Continencia labial reducida (100%) Movimientos involuntarios de la lengua (82,1%) Incorrecta lateralización lingual (92,9%) Aspiración (14,3%) RGE (60,7%) Disfagia (100%): Leve (14,3%) Moderada (32,1%) Severa (53,6%)	PEG (3,6%)	- A mayor grado de maloclusión; mayor severidad de disfagia. - El 60% y 38,5% de los pacientes con maloclusión de 2-3 y 3-4 mm tenían disfagia moderada. - El 28,6% y 87,5% de los pacientes con maloclusión de 3-4 y >4 mm tenían disfagia severa. - Corregir la maloclusión podría reducir la gravedad de la disfagia, pero no eliminarla por completo.

Abreviaturas: N: Muestra; RGE: Reflujo gastroesofágico; FEES: Fibrolaringoscopia; PEG: Gastrostomía endoscópica percutánea; SR: Síndrome de Rett.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Vilvarajan S. et al.¹⁶ (2023)	N: 103 con SR típico. Edad media: <18 años. Sexo: Mujer.	Proporcionar una revisión integral de las características clínicas, comorbilidades y manejo multidisciplinario de 103 mujeres con SR típico que asistieron a la clínica de manejo multidisciplinario de SR.	Bruxismo (76,7%) Estreñimiento (65%) Déficit de peso. Irregularidades respiratorias (68,9%): Apnea (51,5%) Hiperventilación (51,5%) Aerofagia (9,7%) Expulsión forzada de aire (27,2%) Distensión abdominal.	EDACS Evaluación multidisciplinaria	RGE (16,5%) Alimentación completa por vía oral (85,4%) Todas las texturas (19,7%) Alimentos blandos (38,9%) Alimentos húmedos picados (22,7%) Purés/líquidos (25,4%) Asistencia para alimentarse (64,4%)	PEG (23,3%)	- Solo el 9,4% logra alimentarse de manera independiente. - El 64,4% requiere asistencia total durante la alimentación. - Es esencial un tratamiento multidisciplinario, debido a la presencia de múltiples comorbilidades multisistémicas.

Abreviaturas: **N:** Muestra; **RGE:** Reflujo gastroesofágico; **EDACS:** Eating and Drinking Ability Classification System; **PEG:** Gastrostomía endoscópica percutánea; **SR:** Síndrome de Rett.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Lavas J. et al. ²¹ (2006)	N: 125 con SR. Edad media: 19,6 años. Sexo: Mujer.	Describir la competencia alimentaria y factores relacionados, desde el punto de vista de los padres/cuidadores, e investigar cualquier relación entre las dificultades para comer y los problemas funcionales asociados.	Irregularidades respiratorias (46%): Apnea (52%) Hiperventilación (56%) Aerofagia (43%) Respiración anormal (36%) Bruxismo (60%) Maloclusión (32%) Caries (7%)	Cuestionario con preguntas abiertas y cerradas completado por los padres y/o cuidadores.	Vómitos durante/entre las comidas (10%) No puede masticar (25%) Mal sellado labial (40%) Dificultad para beber de una taza (30%) Incontinencia del bolo (40%) Aspiración (15%) Pérdida la capacidad de autoalimentarse (65%) Dificultades alimentaria (70%)	PEG (2,4%) Adaptación de dieta (63%): Alimento picados, triturados o colados. Utilizar utensilios específicos para comer.	- El 63% de las mujeres perdió la autonomía para alimentarse, requiriendo ayuda. - Las deficiencias más comunes fueron "mal sellado labial" e "incontinencia del bolo". - La postura corporal al comer, la consistencia de los alimentos y los problemas respiratorios se asocian con dificultades alimentarias. - Sólo el 17% recibía atención regular de un logopeda. - El 7% con alta frecuencia de aspiraciones no recibió un ajuste en la consistencia de los alimentos.

Abreviaturas: N: Muestra; PEG: Gastrostomía endoscópica percutánea; SR: Síndrome de Rett

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Schwartzman F. et al.²² (2008)	N: 27 con SR típico en estadio III (55,6%) y estadio IV (44,4%). Edad media: varía de 2,6 a 21,8 años. Sexo: Mujer.	Evaluar las características de la alimentación, el estado nutricional y la prevalencia del estreñimiento en niñas con SR.	Estreñimiento (81,5%) Déficit de peso (37%) Ingesta insuficiente de calcio (55,6%) Ingesta insuficiente de hierro (63%) Ingesta inadecuada de vitamina C (22,2%) Ingesta insuficiente de fibra (77,8%)	Cuestionario sobre las prácticas de alimentación, problemas de masticación y deglución, habilidades para alimentarse y aceptación de ciertos alimentos según su consistencia y textura.	Capaz de alimentarse por sí sola (3,7%) Necesidad de ayuda para comer (3,7%) Totalmente dependientes para comer (92,6%) Dificultades para masticar y tragar (84,6%) No comían sólidos (80,8%) No comían sólidos fáciles de masticar (46,2%) Dificultades para comer/beber líquidos (19,2%)	Gastrostomía (3,7%) Terapia de alimentación.	- El 40,9% recibían terapia de alimentación. - El 31,8% no habían sido evaluados por un logopeda. 26 pacientes eran dependientes para alimentarse. - El 15,4% de los padres percibían que sus hijas no tenían problema de masticación y deglución, aunque no podían comer alimentos sólidos. - Los problemas de masticación y deglución contribuyen a los déficits antropométricos del SR.

Abreviaturas: N: Muestra; SR: Síndrome de Rett.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Oddy W. H. et al. ²³ (2007)	N: 201 con SR. Edad media: 15 años. Sexo: (-).	Describir las dificultades alimentarias y el estado nutricional de 201 sujetos con SR y examinar la relación entre las medidas antroantropométricas y la edad, el soporte nutricional enteral, mutaciones genéticas, dificultades de alimentación y otras características clínicas.	Estreñimiento (60,7%) Dificultad respiratoria (65,8%) Déficit de peso.	Cuestionario sobre el método de alimentación, las texturas de los alimentos, los comportamientos a la hora de comer y la ingesta media de alimentos y líquidos.	Se atraganta o tiene arcadas con comida/bebida a diario (6,2%) Tose al: Beber líquidos (21,9%) Comer sólidos (11,2%) Comer puré (7,6%) Comer más de una textura a la vez (9,8%) Duración media de las comidas 24,4 minutos, alcanzando hasta 2 horas. Cierre laríngeo deficiente. Dificultades de alimentación: Leves (3,2%) Moderadas (72,8%) Graves (14,6%)	Adaptación de la dieta (60,2%): machacada, picada o en puré Presencia de SNE (19,9%)	- No hubo relación entre dificultades de alimentación y la edad o el tipo de mutación. - El 87,4% presentó dificultades de alimentación de moderadas a severas. 1/3 de los participantes comían más de lo esperado y el 20,3% menos. - El 25% tuvo problemas para toser con líquido, lo que indica un cierre laríngeo deficiente, problemas de deglución y riesgo de aspiración. - Aunque la gastrostomía suele asociarse con mejoras en peso y salud, este estudio no evidenció un mejor crecimiento en quienes recibían SNE.

Abreviaturas: N: Muestra; (-): No descrito; SR: Síndrome de Rett; SNE: Soporte Nutricional Enteral; IMC: Índice de masa corporal.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Morton R.E. et al.²⁴ (2000)	N: 7 con SR y problemas de alimentación. Edad media: varía entre los 4 y 33 años. Sexo: (-).	Examinar las posibles causas de la deglución excesiva de aire que conduce a la distensión abdominal durante la alimentación y en reposo.	Respiración oral. Distensión abdominal aérea. Alteraciones de la respiración durante la alimentación (hiperventilación y apnea).	VFS durante la alimentación y monitoreo respiratorio simultáneo. Laringógrafo TEDE	Degluciones faríngeas aisladas. Retención faríngea. Mala coordinación entre respiración-fase oral. Distensión excesiva de la cavidad faríngea. Retraso en el cierre laríngeo. Aspiración.	Dispositivos de entrenamiento palatino. Gastrostomía.	- El monitoreo respiratorio reveló que la vía aérea laríngea permanece abierta durante gran parte de la deglución. - La desorganización respiratoria durante la alimentación podría alterar los mecanismos que evitan la deglución de aire. - La deglución excesiva de aire en el SR se asocia con anomalías respiratorias durante la alimentación o en reposo. Durante la alimentación, principalmente por degluciones faríngeas aisladas y respiración bucal. - Los dispositivos de entrenamiento palatino se han utilizado en personas con disfagia para estimular la deglución.

Abreviaturas: N: Muestra; (-): No descrito; SR: Síndrome de Rett; VFS: Videofluoroscopia; TEDE: Técnica de evaluación de la disfagia de Exeter.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Mezzedimi C. et al.¹⁹ (2017)	N: 61 con SR, 52 con la variante clásica (MECP2), 4 con la variante CDLK5 y 5 con la variante FOXG1. Edad media: 13,6 años. Sexo: Mujer.	Describir problemas relacionados con la disfagia en pacientes con SR y ofrecer sugerencias a los cuidadores para su cuidado.	Respiración oral (65,6%) Mordida abierta (100%) Estreñimiento. Hiperextensión del cuello. Rigidez muscular. Bajo peso.	ORL Logopeda (historial de alimentación y observación durante las comidas) FEES con bolo semilíquido.	Mala lateralización lingual (90,1%) Movimientos involuntarios de lengua (68,9%) Mioclonías mandibulares (63,9%) Continencia labial reducida (50,8%) Mala formación del bolo (85,2%) Fase oral prolongada (65,6%) Retraso en el reflejo de deglución (80,3%) Descenso anticipado del bolo (62,3%) Residuo en hipofarínge (63,9%) Aspiración (16,3%) Bronquitis recurrentes (88,5%) Sialorrea (80,3%) RGE Sellado glossofaríngeo deficiente. Disfagia: Leve (32%) Moderada (33%) Severa (5%)	Estimulación sensorial (dentro y fuera de la cavidad oral). Ajustes posturales (posición erguida al comer/beber y mantener el mentón hacia abajo durante la deglución para estrechar la entrada de la vía aérea) Adaptación de la dieta (alimentos en puré y líquidos espesados en pequeñas cantidades)	- El deterioro de la alimentación se observó por primera vez a los 16 meses. - Las comidas duraban más de 30 minutos. - La lengua posterior permanecía baja en la boca con un sellado glossofaríngeo deficiente, lo que causaba que el líquido escapara hacia la faringe sin control. - El alto porcentaje de disfagia indica la necesidad de monitorear la capacidad de alimentación de las niñas e informar a los cuidadores sobre procedimientos seguros de deglución para reducir la aspiración.

Abreviaturas: N: Muestra; SR: Síndrome de Rett; RGE: Reflujo gastroesofágico; ORL: Otorrinolaringología; FEES: fibrolaringoscopia.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/ AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Suzanne S.A. et al. ²⁵ (2014)	N: 23 con SR típico en los primeros años de etapa 3 y con alimentación oral únicamente. Edad media: 3 años y 5 meses. Sexo: Mujer.	Definir empíricamente la similitud de la disfagia en la etapa 3 dentro de las etapas de SR, específicamente la etapa 3, y cualquier característica que diferencie los déficits de deglución entre SR y otras poblaciones pediátricas con disfagia.	Movimientos anormales persistentes del tronco y de la cabeza/cuello.	VFS con diferentes texturas (líquido, néctar, puré y sólidos)	Apraxia oral (78%) Patrón de balanceo y/o de giro lingual (35%). Retroflexiones linguales involuntarias y/o postura elevada de la PDL (43%). Dismotilidad oral (lengua, los labios y/o la mandíbula) y orofaríngea (transferencia). Ingesta de líquidos: Biberón con tetina (43%). Taza con pico/pajita (57%) Mala formación del bolo Buena ingesta del bolo de puré (86,9%) Buena ingesta del bolo sólido duro (60,8%) Aspiración (78%) Retraso en el reflejo de deglución. Retraso en el cierre laríngeo. Dismotilidad faríngea y cricofaríngea.	-	- Para la VFS se usó una silla de inmovilización para controlar los movimientos anormales. - El patrón de balanceo/rotación lingual, observado en el SR, no se ha descrito en otras poblaciones pediátricas con disfagia. - No hay relación entre edad y utensilio para beber. Los biberones fueron más eficientes, ya que la mayoría mantuvo un patrón organizado de succión. - Las aspiraciones y/o penetraciones en vías respiratorias fueron más frecuente con líquidos. - Los déficits principales con líquidos son retrasos en el cierre laríngeo y el reflejo de deglución. Con sólidos y puré la dismotilidad faríngea y cricofaríngea. - Más sujetos formaron un bolo de puré que uno sólido o líquido. - El transporte oral y la transferencia orofaríngea, fue peor para el bolo sólido que para el puré. - Se administra puré para facilitar la ingesta; los problemas no eran de masticación, sino de formación y transporte de bolo sólido.

Abreviaturas: N: Muestra; SR: Síndrome de Rett; VFS: Videofluoroscopia; PDL: Punta de la lengua; (-): No descrito.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Bernardo P. et al.²⁶ (2019)	N: 5 con SR y sialorrea, nunca tratadas con BTX. Edad media: 18,4 años. Sexo: Mujer.	Evaluar la eficacia y seguridad de las inyecciones de BTX para la sialorrea en un grupo de pacientes con SR e identificar posibles beneficios adicionales del tratamiento.	Bruxismo (100%) Respiración oral (20%) Apnea (40%) Hiperventilación (60%)	-	Sialorrea (100%) Aspiración (80%) Vómitos (20%) RGE (60%) Disfagia: Ausencia (20%) Leve (80%)	Inyecciones de BTX tipo A en las glándulas submandibulares y parótidas de forma bilateral. SNE mediante gastrostomía (80%)	- La hipersalivación en pacientes con SR está probablemente vinculada a graves dificultades para tragar. - La inyección de BTX en las glándulas salivales es una intervención segura y eficaz para reducir la salivación en pacientes con SR, que mejora problemas motores orales relacionados con la sialorrea, como dificultades para comer y el bruxismo. Estos síntomas tienden a reaparecer cuando disminuye el efecto de la toxina. - En un caso, la disfagia empeoró a las 2 semanas de las inyecciones de BTX, pero mejoró a las 4 semanas. En los demás pacientes no se observaron efectos adversos.

Abreviaturas: N: Muestra; SR: Síndrome de Rett; RGE: Reflujo gastroesofágico; BTX: Toxina botulínica; SNE: Soporte Nutricional Entera; (-): No descrito.

Tabla 5. Resultados Estudios (continuación).

AUTOR/AÑO	POBLACIÓN	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
				EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Motil K. J. et al. ²⁷ (2012)	N: 983 con SR. Edad media: (-). Sexo: Mujer.	Determinar la prevalencia de trastornos gastrointestinales y nutricionales comunes en el SR según los informes de los padres y relacionar la aparición de estos problemas con la edad y la proteína MECP2.	Estreñimiento (80%) Bajo peso (38%)	Cuestionario sobre los problemas gastrointestinales y nutricionales. VFS. Endoscopia superior.	RGE (39%) Dificultad para masticar (56%) Tiempo de alimentación prolongado 30-60min. (62%) Vómitos o regurgitación (10%) Atragantamiento/ náuseas al alimentarse (27%) Problemas de alimentación (81%)	Gastrostomía (67%)	- En personas jóvenes con SR, son más comunes los vómitos, el RGE, la dificultad para masticar y el atragantamiento; y en mujeres mayores el bajo IMC y la necesidad de gastrostomía. - Los niños con mutación en MECP2 tienen menos problemas para masticar que aquellos sin mutación. Otras dificultades no difieren entre mujeres con o sin mutación. - La dificultad para comer alimentos sólidos es mayor que para beber líquidos espesados, porque la dificultad para masticar prevalece sobre la disfunción para tragar. - El bruxismo, los movimientos involuntarios de la lengua y la masticación ineficaz prolongan el tiempo de alimentación.

Abreviaturas: N: Muestra; (-): No descrito; SR: Síndrome de Rett; RGE: Reflujo gastroesofágico; VFS: Videofluoroscopia; IMC: Índice de masa corporal.

Tabla 6. Resultados Revisión sistemática.

AUTOR/AÑO	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
			EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Bianco E, Rota D.¹⁷ (2018)	Proporcionar una actualización de la literatura sobre los aspectos bucales del Síndrome de Rett y su posible tratamiento.	Caries. Desgaste y lesiones dentales. Bruxismo. Succión digital. Paladar ojival. Hipertrofia de los maseteros. Respiración oral. Mordida abierta. Glositis, gingivitis y estomatitis. Xerostomía.	-	RGE. Sialorrea. Parálisis lingual. Protrusión lingual.	-	- Existen 2 tipos de manifestaciones orales asociadas a la disfagia: las causados por el SR y las derivadas de los fármacos. - Las manifestaciones orales más frecuentes en el SR son bruxismo, mordida abierta, hábitos de succión y dificultades para la higiene bucal. - La higiene bucal y la prevención odontológica es fundamental.

Abreviaturas: (-): No descrito; **SR:** Síndrome de Rett; **RGE:** Reflujo gastroesofágico.

Tabla 6. Resultados Revisión sistemática (continuación).

AUTOR/AÑO	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
			EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Kathleen J. Motil et al.¹⁸ (2024)	Ofrecer recomendaciones para el manejo de las comorbilidades gastrointestinales con o sin uso de trofinetida en el Síndrome de Rett.	Estreñimiento (80%) Diarrea (trofinetida) Gastroparesia (14%) Distensión abdominal (50%)	Videofluoroscopia FEES Terapeuta ocupacional. Logopeda.	RGE (39%) Vómitos (10%) Aspiración. Disfagia (43%) Sialorrea. Atragantamiento durante las comidas. Tos.	Recomendaciones: - Alimentos espesados. - Cantidades pequeñas de alimentos. - Hidratación adecuada. - Posición sentada erguida. - Considerar la colocación de una sonda G o GJ.	▪ Los problemas gastrointestinales son comunes en el SR, tanto con o sin tratamiento de trofinetida. ▪ Los eventos adversos más comunes de la trofinetida son diarrea y vómitos. ▪ A pesar de la alta prevalencia de CGI, menos del 9% de los neurólogos y pediatras las consideran entre sus 5 principales objetivos de tratamiento.

Abreviaturas: RGE: Reflujo gastroesofágico; FEES: Fibrolaringoscopia; Sonda G: Sonda Gástrica; Sonda GJ: Sonda Gastroyeyunal; CGI: Comorbilidades Gastrointestinales; SR: Síndrome de Rett.

Tabla 6. Resultados Revisión sistemática (continuación).

AUTOR/AÑO	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
			EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Ramirez J-M et al. ¹² (2018)	Las anomalías respiratorias del Síndrome de Rett	Anomalías respiratorias (+80%) Aerofagia. Respiración oral. Alteración en la actividad posinspiratoria. Dificultad para coordinar la respiración y la deglución (70%) Maloclusión. Hipertrofia adenoamigdalina.	-	Mala movilidad y movimientos involuntarios de la lengua. Formación deficiente del bolo. Sellado glossofaríngeo deficiente. Distensión excesiva de la cavidad faríngea. Dificultad para masticar. Aspiración. RGE. Ausencia de motilidad gástrica primaria.	Adaptación de dieta (líquidos espesado y purés).	- La falta de coordinación entre la respiración y la deglución aumenta el riesgo de aspiraciones. Bajas en etapas iniciales, pero aumentan con el progreso de la enfermedad. - Las aspiraciones elevan el riesgo de neumonía. Afección médica más frecuente y la principal causa de muerte en el SR.

Abreviaturas: RGE: Reflujo gastroesofágico; (-): No descrito; SR: Síndrome de Rett.

Tabla 6. Resultados Revisión sistemática (continuación).

AUTOR/AÑO	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA	DISFAGIA			CONCLUSIONES
			EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS	TRATAMIENTO	
Ramirez J-M et al. ²⁰ (2020)	Analizar las implicaciones de la desregulación autonómica y la disfagia, características debilitantes y poco respondientes a las intervenciones actuales.	Disfunción respiratoria (+80%): - Apneas - Hiperventilación - Respiración irregular (superficial y/o forzada) - Respiración oral Problemas de coordinación. Maloclusión. Aerofagia. Déficits sensoriales.	FEES	Aspiración con líquidos. Dificultad para masticar sólidos. Mala movilidad y movimientos involuntarios de la lengua. Formación deficiente del bolo. Sellado glossofaríngeo deficiente. Derrame faríngeo. Retraso en el reflejo de deglución. Limpieza orofaríngea ineficaz. Distensión excesiva de la cavidad faríngea. Deglución parcial. Mayor duración del tránsito oral. Demora en la deglución faríngea. Disfagia (70%) RGE. Ausencia de motilidad gástrica primaria o secundaria.	Adaptación de dieta (líquidos espesados y purés)	- La mala coordinación entre respiración y masticación provoca la ingesta de aire con el bolo y que aspiren material hacia los pulmones. - Las aspiraciones pueden causar inflamación pulmonar y respuestas inflamatorias en el SN. - Un desequilibrio en la actividad del neocórtex contribuye indirectamente a cambios en la respiración y la deglución.

Abreviaturas: RGE: Reflujo gastroesofágico; FEES: Fibrolaringoscopia; SN: Sistema Nervioso; SR: Síndrome de Rett.

Tabla 6. Resultados Revisión sistemática (continuación).

AUTOR/AÑO	OBJETIVO	ALTERACIONES QUE INFLUYEN EN LA DISFAGIA (A EVALUAR)	DISFAGIA			CONCLUSIONES
			EVALUACIÓN	SIGNOS Y SÍNTOMAS (A EVALUAR)	TRATAMIENTO	
Leonard H. et al. ²⁸ (2013)	Desarrollar recomendaciones para la evaluación y el tratamiento de la ingesta calórica y las dificultades de alimentación, incluida la consideración de la gastrostomía; mediante una revisión de la evidencia existente y el consenso de un panel de expertos médicos.	Dientes y cavidad boca (100%) Estreñimiento (96%)	38 médicos (2 logopedas y 1 especialista en disfagia y alimentación) VFS (95%) Observación directa durante la alimentación o a través de un vídeo (100%) SOMA	Duración de una comida (100%). Aspiraciones (91,3%) Sialorrea (100%).	Comidas pequeñas y con mayor frecuencia (84%) Adaptación de dieta (modificando consistencias) (95,8%) Proporcionar apoyo postural (100%) Utilizar utensilios especiales (100%) Gastrostomía	- La gastrostomía se recomienda ante crecimiento insuficiente, deglución insegura o estrés durante la alimentación, y sus beneficios fueron la reducción de los tiempos de comida y de las infecciones respiratorias. - El crecimiento deficiente en el SR se relaciona con las deficiencias motoras en la masticación y la deglución. - Es importante derivar al odontólogo cuando sea necesario, priorizando una atención clínica integral para los problemas alimentarios y nutricionales.

Abreviaturas: SR: Síndrome de Rett; **SOMA:** Schedule for Oral-Motor Assessment; **VFS:** Videofluoroscopia.

Una vez expuestas las tablas 5 y 6 de resultados, se procede a describir los resultados obtenidos mediante una revisión más exhaustiva de los 15 artículos seleccionados. Esta descripción se ha realizado en base a los objetivos planteados al inicio del trabajo, por ello en primer lugar se expone el objetivo y seguido los datos recopilados en las tablas. Esto garantiza que los resultados sean interpretados según los objetivos, ofreciendo un análisis más íntegro y claro de los datos.

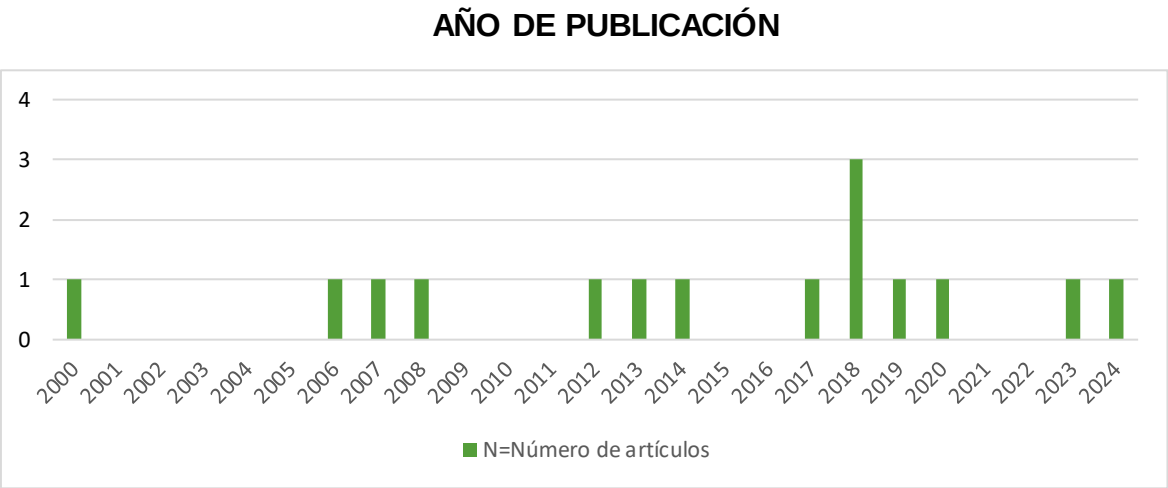


Figura 3. Año de publicación.

Los estudios seleccionados abarcan publicaciones realizadas entre los años 2000 y 2024. A partir del año 2012, se observa una mayor frecuencia de publicación, con un pico destacado en 2018, año en el que se registró el mayor número de estudios publicados.

POBLACIÓN (Número de participantes, sexo y edad)

El número de participantes por estudio varían en número, aunque predominan las muestras grandes, superiores a 50 participantes. La muestra más pequeña corresponde al estudio de Bernardo P. et al.²⁶ que incluyó a 5 participantes, mientras que la muestra más grande, con 983 participantes, pertenece al estudio de Motil K. J. et al.²⁷. El total de todas las muestras asciende a 1591 participantes con SR, de los cuales 238 presentan la variante típica, 9 la atípica y en los 1344 pacientes restantes no se especifica el tipo de SR diagnosticado.

De los 1591 pacientes analizados, se observa que 1383 son mujeres y 208 se desconoce el sexo. Este dato confirma lo descrito en la literatura, que afirma que el Síndrome de Rett afecta casi exclusivamente al sexo femenino¹

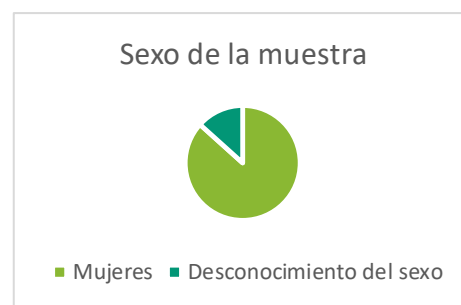


Figura 4. Sexo de la muestra.

El rango de edad de los participantes es muy amplio, abarcando desde los 2 hasta los 33 años. Lo cual nos afirma que todos los pacientes se encuentran en la infancia, adolescencia o adultez temprana.

1. Analizar la prevalencia de disfagia orofaríngea en pacientes con Síndrome de Rett.

En los 15 artículos se aborda la deglución, pero únicamente 5 de ellos mencionan específicamente la disfagia. En los 10 artículos restantes, se hace referencia a dificultades alimentarias, problemas en la deglución o déficits para masticar y tragar, sin emplear el término "disfagia" de manera explícita.

Centrándonos únicamente en los artículos de tipo estudio de casos que hacen referencia a la disfagia, el porcentaje total de participantes con disfagia es del 84,4%. De estos, el 26,2% presenta disfagia leve, el 31,15% disfagia moderada y el 27% disfagia severa. Cabe destacar que sólo 3 artículos cumplían estos criterios, y uno de ellos, el de Bernardo P et al.²⁶, incluía únicamente a 5 participantes.

Para obtener un dato más fiable y basado en un mayor número de participantes, se consideraron los artículos de tipo estudio de casos que proporcionan datos sobre disfagia, dificultades alimentarias, problemas en la deglución o déficits para masticar y tragar. En total, se analizaron 7 artículos, determinándose que el 81,7% de los 1458 participantes presentan disfagia o dificultad alimentaria.

En los artículos de tipo revisión bibliográfica, únicamente Kathleen J. Motil et al.¹⁸ y Ramirez J-M et al.²⁰ mencionan el término "disfagia".

Ningún artículo especifica el tipo de disfagia que suelen padecer las pacientes con Síndrome de Rett. No obstante, al analizar los signos y síntomas descritos, se puede concluir que, aunque todas las fases de la deglución estén afectadas, las más

frecuentes y comprometidas son la fase oral y la faríngea. Por lo tanto, se podría afirmar que el tipo de disfagia prevalente en el SR es la disfagia orofaríngea.

2. Determinar las manifestaciones clínicas más comunes de la disfagia en el Síndrome de Rett.

Las manifestaciones clínicas de la disfagia en el Síndrome de Rett son variadas y suelen impactar significativamente en la calidad de vida. Con el objetivo de identificar las más comunes, se han analizado los 15 artículos, los cuales revelaron una amplia variedad de signos y síntomas, que se recogen en la **Figura 5**.

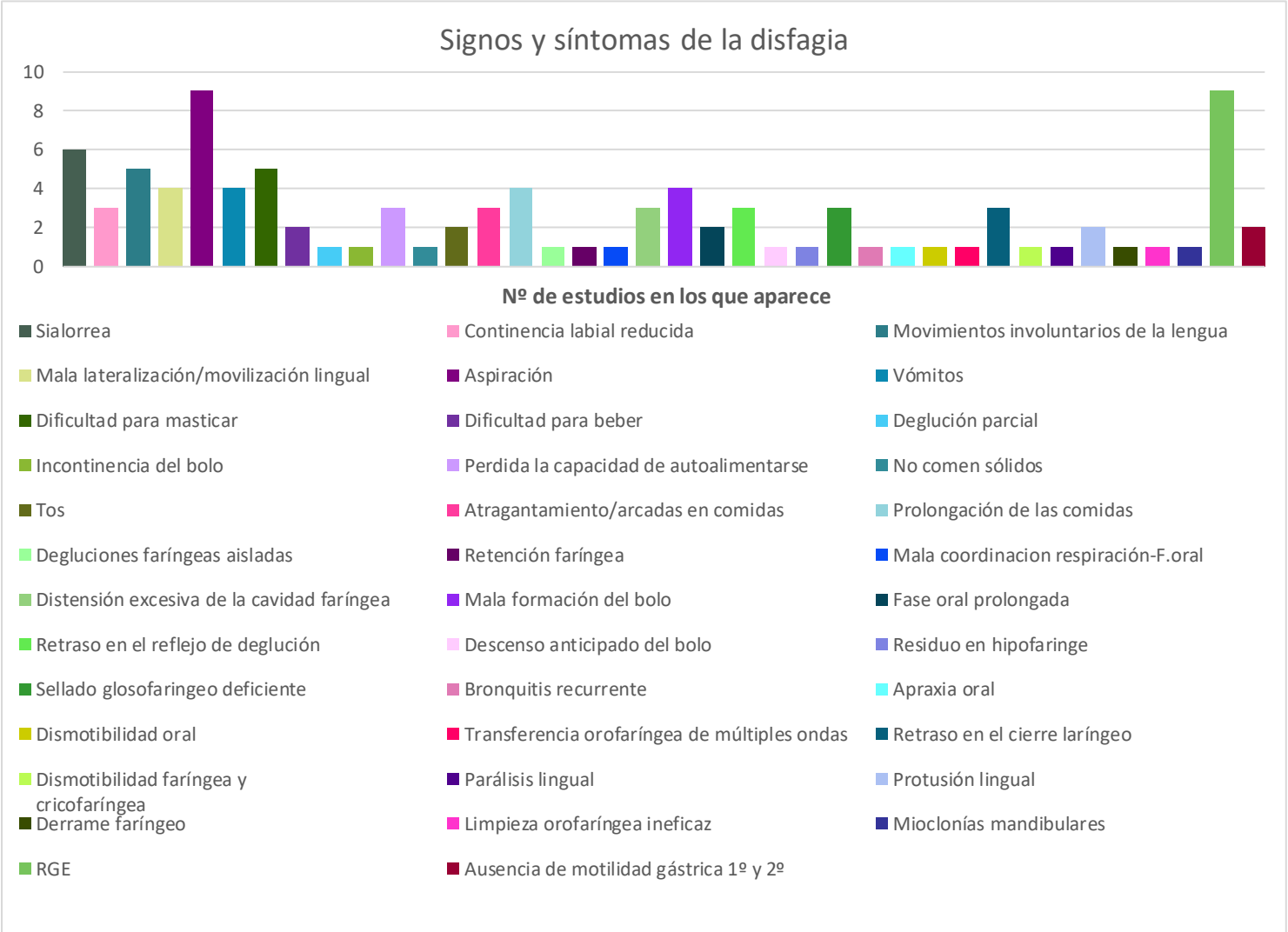


Figura 5. Signos y síntomas de la disfagia.

Como muestra la figura, las manifestaciones más frecuentes han sido la aspiración y el reflujo gastroesofágico (RGE), reportado en 9 de los 15 artículos. En segundo lugar, se encuentra la sialorrea, mencionada en 6 estudios. Los movimientos involuntarios

de la lengua y las dificultades para masticar ocupan el tercer lugar, con presencia en 5 artículos. A continuación, se detallan los hallazgos más relevantes, organizados según las etapas de la deglución.

HALLAZGOS POR FASES

A lo largo de esta revisión, se han identificado signos que afectan a la **fase preparatoria oral**, como la incontinencia del bolo (Lavas J. et al.²¹), la dificultad para masticar, presente en más de la mitad de los participantes en estudios como el de Schwartzman F. et al.²², la mala formación del bolo, especialmente con bolos sólidos o líquidos, según lo señalado por Mezzedimi C. et al.¹⁹, la continencia labial reducida^{11,19,21} o la sialorrea, que, a pesar de ser uno de los signos más frecuentes, también ha sido reportada en un alto porcentaje de los participantes; como se evidencia en los estudios de Bernardo P. et al.²⁶, Cocca S. et al.¹¹ y Mezzedimi C. et al.¹⁹.

En cuanto a la **fase oral**, los signos más comunes son el retraso en el reflejo de deglución y el sellado glossofaríngeo deficiente, los cuales aparecen en tres artículos. Suzanne S.A. et al.²⁵ señala que el retraso en el reflejo de deglución es especialmente frecuente con bolos líquidos, mientras que un sellado glossofaríngeo deficiente provoca que el líquido descienda sin control hacia la faringe (Mezzedimi C. et al.¹⁹). Además, la duración prolongada de esta fase se ha observado en 2 ocasiones (Mezzedimi C. et al.¹⁹, Ramirez J-M et al.²⁰).

Los movimientos involuntarios de la lengua (como el patrón de balanceo y/o giro lingual, las retroflexiones linguales y/o postura elevada de la PDL), la mala movilización y/o lateralización lingual, la protrusión lingual o la apraxia oral²⁵, que se documentan en varios artículos, son signos que van a dificultar la preparación, formación y propulsión del bolo alimenticio, por lo que intervienen negativamente en estas dos fases de la deglución.

Al analizar los signos más destacados de la **fase faríngea**, se observa que la aspiración, además de ser el signo más frecuente, incrementa el riesgo de neumonía, una de las afecciones médicas más comunes y la principal causa de muerte en el SR¹². Otros signos que afectan esta fase son la distensión excesiva de la cavidad faríngea^{12,20,24}, los atragantamientos y/o arcadas durante las comidas^{18,23,27} y el

retraso en el cierre laríngeo^{23,24,25}, especialmente al ingerir líquidos^{18,27}, los cuáles pueden dar lugar a aspiraciones.

Por último, destacar que los pacientes con SR también presentan signos en la **fase esofágica**. Los artículos sugieren la ausencia de ondas de motilidad primarias o secundarias^{12,20}, así como la presencia de reflujo gastroesofágico. A pesar de ser uno de los signos más frecuente, Kathleen J. Motil et al.¹⁸ señala que su diagnóstico puede ser complejo sin una endoscopia del tracto gastrointestinal superior o un estudio de pH esofágico, debido a que el reflujo puede ser silencioso o que el paciente no sea capaz de comunicar de manera efectiva la sensación de reflujo.

OTROS HALLAZGOS

Al margen de las fases de la deglución, se han identificado otros hallazgos relevantes durante la revisión. En 4 artículos se mencionan vómitos y un tiempo de alimentación prologado, que en los casos más extremos puede extenderse hasta dos horas por comida (Mezzedimi C. et al.¹⁹). Aunque los vómitos se reportan en cuatro estudios, su incidencia es baja, con porcentajes entre el 10 % y el 20 %. Kathleen J. Motil et al.¹⁸ sugieren que estos episodios podrían estar relacionados con el uso de Trofinetida, un medicamento empleado en el tratamiento del Síndrome de Rett.

La pérdida de la capacidad de autoalimentarse también es un síntoma común que obliga a muchas niñas a requerir asistencia parcial o total durante las comidas^{16,21,22}. Esta limitación, además, está directamente relacionada con un mayor riesgo de eventos aspiratorios.

Otro hallazgo interesante es la mayor dificultad para ingerir bolos sólidos en comparación con bolos en textura puré, debido a que la dificultad para masticar prevalece sobre la disfunción para tragar^{22,25}. Los problemas también se extienden al consumo de bolos líquidos; Suzanne S.A. et al.²⁵ señala que ningún participante había utilizado una taza para ingerir líquidos, el 43% usaba biberón con tetina mientras que el 57% taza con pico o con pajita.

3. Conocer los síntomas y las alteraciones asociadas al Síndrome de Rett que influyen en la disfagia de estos pacientes.

Los síntomas y las alteraciones orgánicas o funcionales que influyen a pacientes con Síndrome de Rett predisponiendo o contribuyendo al desarrollo de la disfagia son muy diversos, lo que hace fundamental proporcionarles un abordaje integral y multidisciplinar. En la **Figura 6** se recopilan todos los síntomas y alteraciones encontrados en los 15 artículos analizados, indicando el número de veces que aparecen en la literatura.

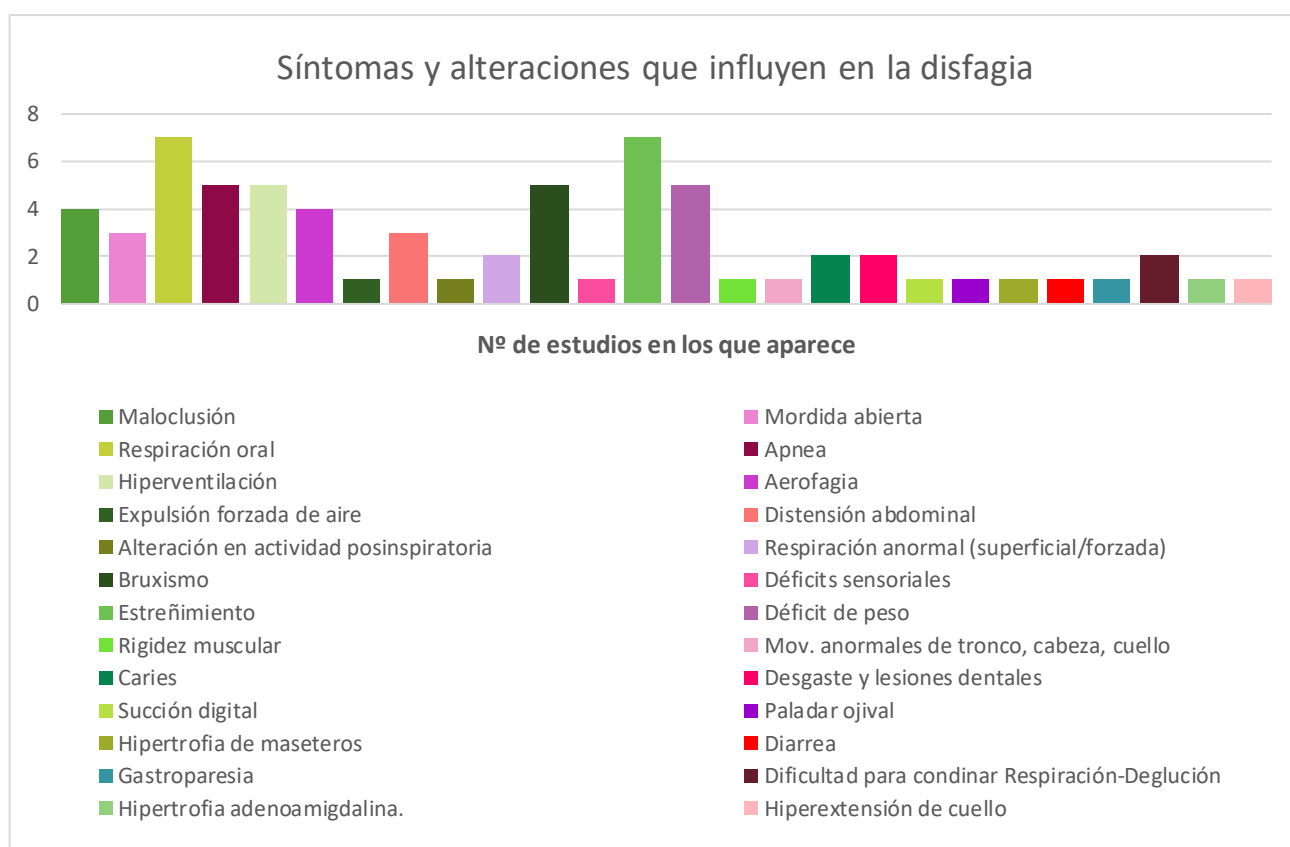


Figura 6. *Síntomas y alteraciones que influyen en la disfagia.*

Como se puede observar, las alteraciones más frecuentes son la respiración oral y el estreñimiento, presentes en 7 de los 15 artículos, seguidas de la apnea, hiperventilación, bruxismo y déficit de peso, con aparición en 5 estudios. Con estos datos podemos apreciar que las personas con SR padecen varias alteraciones en la respiración, lo cual afecta directamente a la deglución; como afirma Lavas J. et al.²¹ estos trastornos respiratorios junto con a la deglución incrementan el riesgo de aspiraciones.

A pesar de las alteraciones más frecuentes mencionadas, a continuación, se presentan algunas de las alteraciones más relevantes que podrían interferir de manera directa en el proceso deglutorio.

Cocca S. et al.¹¹ ha evidenciado en su estudio que un mayor grado de maloclusión, reportado en 4 de los artículos y específicamente en forma de mordida abierta en 3 de ellos^{11,17,19}, se relaciona con una mayor severidad de disfagia. Cuando esta condición se combina con hipertrofia de los maseteros¹⁷, lesiones y desgastes dentales^{17,28} y bruxismo, las fases preparatoria oral y oral pueden verse significativamente comprometidas, afectando a la función masticatoria y la preparación del bolo alimenticio.

Por otro lado, la rigidez muscular¹⁹, los movimientos anormales de tronco, cabeza y cuello²⁵, así como la hiperextensión del cuello¹⁹, son síntomas motores que agravarán las dificultades en el proceso de deglución.

4. Explorar los métodos de evaluación y tratamiento aplicados en la disfagia de sujetos con Síndrome de Rett, prestando especial atención al rol del logopeda, y detallando su participación cuando se encuentre presente.

En este apartado se exponen las diferentes estrategias de evaluación e intervención en la disfagia de pacientes con Síndrome de Rett, destacando la participación del logopeda en cada una de ellas.

EVALUACIÓN

En cuanto a la metodología empleada para evaluar la disfagia en sujetos con Síndrome de Rett se divide en dos partes: la evaluación clínica y la exploración complementaria o instrumental. Al analizar los artículos, se ha observado que 3 de ellos no especifican la metodología utilizada. En cambio, de los 12 restantes, 6 utilizan ambos métodos, mientras que los otros 6 recurren únicamente a uno de ellos.

En la **Figura 7** se detallan todos los métodos utilizados, indicando el número de veces que es mencionado cada uno de ellos en los estudios.

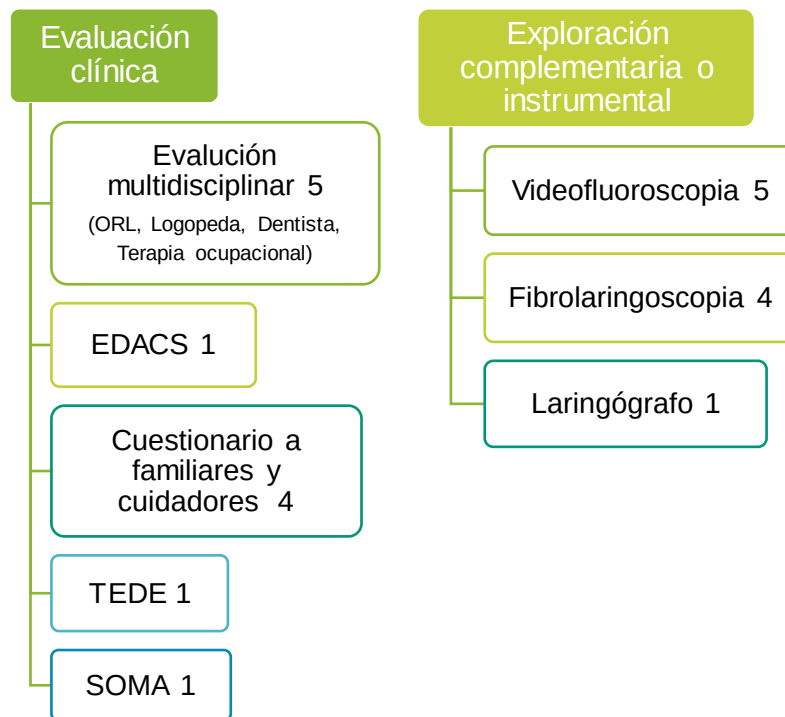


Figura 7. Métodos de evaluación de la disfagia en SR.

Como se aprecia en la figura, el método clínico más utilizado es la evaluación multidisciplinaria, mencionada en 5 estudios, de los cuales en 4 se confirma la participación del logopeda. En segundo lugar, destacan los cuestionarios dirigidos a familiares y cuidadores, empleados en 4 estudios. Sin embargo, el contenido de estos cuestionarios varía según el estudio. Schwartzman F. et al.²² y Oddy W. H. et al.²³ incluían preguntas relacionadas con prácticas de alimentación, problemas de masticación y deglución, habilidades para alimentarse y la aceptación de alimentos en función de su consistencia y textura; mientras que el cuestionario de Motil K. J. et al.²⁷ se enfocó en problemas gastrointestinales y nutricionales.

La metodología instrumental más utilizada en los estudios son la videofluoroscopia, presente en 5 estudios y la fibrolaringoscopia, en 4 estudios. Ambas pruebas destacan por su alta precisión y eficacia para identificar alteraciones en la deglución, ya que suelen realizarse durante y después de la alimentación. Además, estas evaluaciones son llevadas a cabo con diferentes texturas alimenticias (líquido, néctar, puré y sólido) para identificar las dificultades asociadas a cada tipo de consistencia. No obstante, ningún estudio especifica qué profesional realiza estas pruebas, por lo que no queda claro si el logopeda participa directamente en ellas, a pesar de la importancia de su presencia.

En el estudio de Motil K. J. et al.²⁷, se señala que, a pesar de ser uno de los métodos más utilizado, la videofluoroscopia se realizó solo en el 48% de las personas con dificultades de alimentación. Por otro lado, Morton R.E. et al.²⁴ realizó la videofluoroscopia con monitoreo respiratorio, lo que evidenció que durante la alimentación la faringe permanecía expandida, provocando la ingesta de grandes cantidades de aire junto al alimento.

En relación con la fibrolaringoscopia, estudios como los de Mezzedimi C. et al.¹⁹ y Cocca S. et al.¹¹ eligieron realizar exclusivamente esta prueba, adaptándola a las limitaciones de los pacientes. Para ello, emplearon un bolo semilíquido para facilitar la evaluación y reducir los riesgos al valorar la funcionalidad de la fase faríngea de la deglución.

TRATAMIENTOS

Una vez detallados los métodos de evaluación, se presentan los hallazgos relacionados con los tratamientos aplicados y las recomendaciones proporcionadas para mejorar la calidad de vida de los sujetos con SR que padecen disfagia.

En todos los artículos revisados se menciona algún tipo de tratamiento, ya sea como recomendación o como tratamiento directo, excepto en los artículos de Suzanne S.A. et al.²⁵ y Bianco E, Rota D.¹⁷. A continuación, en la **Figura 8** se exponen las distintas estrategias de intervención, junto con la cantidad de artículos en los que se han reportado.

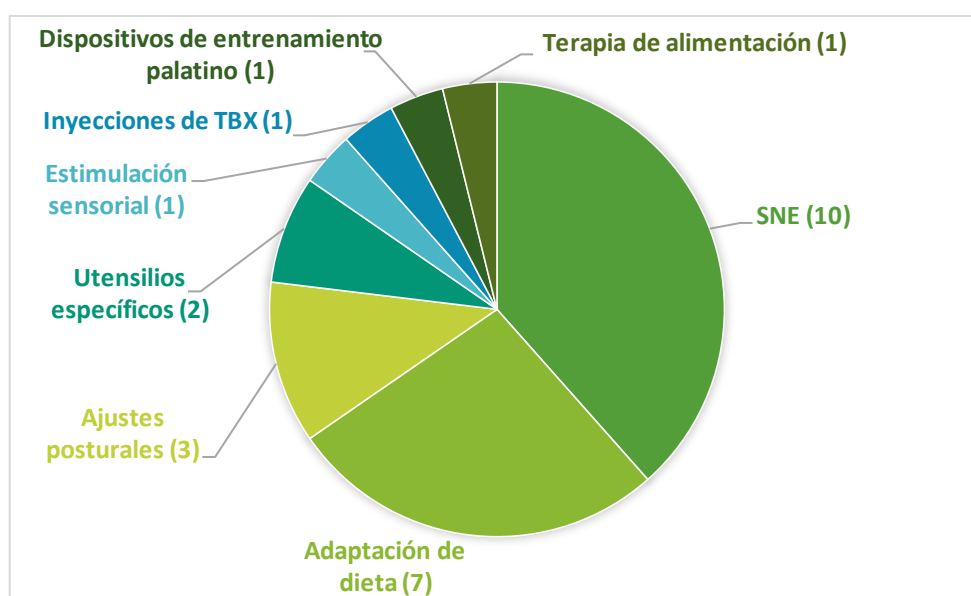


Figura 8. Estrategias de intervención.

El soporte nutricional enteral (SNE) destaca como el tratamiento más comúnmente utilizado, mencionado en 10 de los 15 artículos analizados, con una mayor prevalencia en personas de edad avanzada²³. En 2 de estos estudios, no se especifica el tipo de SNE empleado, mientras que en los otros 8 artículos se especifica la colocación de una gastrostomía, indicada para mejorar el estado nutricional y reducir el riesgo de aspiraciones. Además, en los estudios de Vilvarajan S. et al.¹⁶ y Morton R.E. et al.²⁴, la gastrostomía también se utilizó para liberar el aire atrapado en el estómago debido a la aerofagia, que interfería en la alimentación.

La adaptación de la dieta según las consistencias toleradas por el paciente es el segundo tratamiento más frecuente, con presencia en 7 artículos. Esta intervención se aplicó en entorno al 60% de los participantes en los estudios de Lavas J. et al.²¹ y Oddy W. H. et al.²³. Las texturas utilizadas varían según las necesidades de cada paciente, pero Mezzedimi C. et al.¹⁹ señala la importancia de evitar consistencias grumosas para reducir el riesgo de alimentos hacia las vías respiratorias. Por otro lado, el estudio de Lavas J. et al.²¹ identificó que la comida picada resultó ser la más adecuada para sus participantes. Respecto al profesional encargado de realizar esta adaptación, solo Kathleen J. Motil et al.¹⁸ especifica que debe ser llevada a cabo por un logopeda.

El tercer tratamiento más destacado son los ajustes posturales, presente en 3 artículos. Estos cambios posturales facilitan el paso de los alimentos y ayudan a estrechar la entrada de la vía aérea durante la deglución, reduciendo así el riesgo de aspiraciones¹⁹. Además, el estudio de Mezzedimi C. et al.¹⁹ es el único que señala la necesidad de que dichos ajustes posturales deben ser realizados bajo indicación logopédica.

En relación con las ayudas materiales proporcionadas para facilitar la alimentación, se observa el uso de diversos tipos de platos, tazas y biberones adaptadas a las necesidades de los pacientes^{21,28}.

Finalmente, dos estrategias de tratamiento que destacan son el dispositivo de entrenamiento palatino para estimular la deglución, descrito en el estudio de Morton R.E. et al.²⁴ y la terapia de la alimentación que aunque la estaban recibiendo 22 participantes del estudio de Schwartzman F. et al.²² no se especifican las técnicas empleadas.

5. Comprobar la eficacia de los tratamientos aplicados en la disfagia de pacientes con Síndrome de Rett.

Tras analizar los tratamientos aplicados en la disfagia de pacientes con Síndrome de Rett, este apartado aborda la eficacia de cada intervención según lo reportado en los artículos revisados.

En 6 de los artículos, los tratamientos son presentados únicamente como recomendaciones, sin proporcionar información sobre su eficacia.

Por el contrario, el estudio de Motil K. J. et al.²⁷ proporciona evidencia sobre la eficacia del uso de gastrostomía, destacando que permitió a los participantes recibir los nutrientes necesarios y mantener un índice de masa corporal adecuado para su edad. Sin embargo, el estudio de Oddy W. H. et al.²³ no encontró evidencia de mejoras en el crecimiento ni en la ingesta de líquidos, a pesar de implementar un soporte nutricional enteral.

En 3 estudios se reporta la eficacia de las ayudas materiales. En el estudio de Lavas J. et al.²¹, una mujer logró adquirir la capacidad de comer con una cuchara a los 10 años, demostrando que, con intervenciones multidisciplinarias adecuadas, es posible el aprendizaje y reaprendizaje en personas con SR. Por otro lado, Morton R.E. et al.²⁴ señaló que el uso de un dispositivo de entrenamiento palatino contribuyó a una leve reducción de degluciones de aire en apnea; aunque, en disfagia no se especificaron mejoras directas. En cuanto a la ingesta de líquidos, Suzanne S.A. et al.²⁵ observó que los biberones eran más eficientes que las tazas, permitiendo a la mayoría de los pacientes mantener un patrón organizado de succión.

Por último, el estudio de Bernardo P. et al.²⁶ mostró que la inyección de toxina botulínica en las glándulas salivales no solo reduce la producción de saliva, sino que también mejora problemas motores orales asociados a la sialorrea, como dificultades para comer y bruxismo. Sin embargo, una paciente presentó disfagia transitoria tras las inyecciones, recuperándose en 4 semanas a medida que disminuyó el efecto de la toxina.

CONCLUSIONES

La última columna de las tablas de resultados 5 y 6 ha recogido las conclusiones obtenidas de los artículos analizados. Estas son muy variadas y, la mayoría, abordan los signos y síntomas más típicos y/o las alteraciones más relevantes en cada artículo. A continuación, se exponen las conclusiones más significativas:

- Sólo el 17% de las 125 mujeres recibían atención regular de un logopeda, y el 7% con alta frecuencia de aspiraciones no recibieron una dieta adaptada (Lavas J. et al.²¹).
- La posición al comer, la consistencia de los alimentos y los problemas respiratorios estuvieron asociados con dificultades alimentarias (Lavas J. et al.²¹).
- A pesar de las dificultades alimentarias, solo el 40,9% de las pacientes recibían terapia de alimentación y el 31,8% nunca habían sido evaluadas por un logopeda. Los problemas de masticación y deglución contribuyen a los déficits antropométricos del SR. Aunque la mayoría de las pacientes presentaron una ingesta energética adecuada, se identificaron déficits de hierro, calcio, vitamina A y vitamina C (Schwartzman F. et al.²²).
- No se encontró relación entre las dificultades alimentarias y la edad o el tipo de mutación genética (Oddy W. H. et al.²³).
- El deterioro en la alimentación se detectó por primera vez alrededor de los 16 meses (Mezzedimi C. et al.¹⁹).
- El patrón de balanceo/rotación lingual no se ha descrito en ninguna población pediátrica con disfagia, excepto en el SR (Suzanne S.A. et al.²⁵).
- A pesar de la alta prevalencia de las comorbilidades gastrointestinales, menos del 9% de los neurólogos y pediatras las incluyen entre sus cinco prioridades de tratamiento (Kathleen J. Motil et al.¹⁸).
- Las niñas con Síndrome de Rett no muestran rechazo alimentario^{19,23,27,28}.

6. DISCUSIÓN

La revisión evidencia una falta de estudios sobre la disfagia en el Síndrome de Rett, a pesar de su alta prevalencia. Según Ramírez J-M. et al.²⁰ el 70% de las pacientes con SR presentan disfagia; sin embargo, no existen datos respaldados por evidencia científica sobre la prevalencia de los distintos tipos de disfagia. Esta falta de información dificulta la posibilidad de afirmar con certeza que la disfagia orofaríngea es la más común.

Otro aspecto que llama la atención es que, a pesar de su relevancia clínica, la disfagia no se incluye, ni siquiera como un criterio menor, entre los establecidos para el diagnóstico del Síndrome de Rett.

La complejidad y severidad de las afecciones asociadas subrayan la necesidad de implementar intervenciones tempranas con un abordaje multidisciplinar.

Basándonos en artículos recientes sobre disfagia general, se han recopilado datos relevantes, que se presentan a continuación.

Kulnik et al.³¹ afirma en su investigación que un aumento de 1L/min en el flujo pico de tos voluntaria reduce el riesgo de neumonía en un 0,6%. Este aumento se consigue con un solo día de rehabilitación; sin embargo, en pacientes con SR este tratamiento resulta complicado debido a la complejidad del entrenamiento requerido. Por ello, desde el campo de la logopedia, debería considerarse el fortalecimiento de la tos como parte fundamental de la rehabilitación de la disfagia, con el objetivo de evitar las aspiraciones durante la deglución y prevenir complicaciones asociadas. Este entrenamiento debe ser adaptado a las limitaciones y necesidades de cada paciente siempre que sea posible.

Según el estudio de Langmore S.E. et al.³³ se identifican siete factores predictivos para la neumonía por aspiración. Llama la atención que, entre ellos, no se incluya la disfagia como un factor principal. Sin embargo, entre los cinco primeros indicadores se encuentran condiciones frecuentemente observadas en pacientes con Síndrome de Rett, tales como “dependencia para la alimentación oral y el cuidado bucal”, “número de dientes cariados”, “alimentación por sonda” y “diagnósticos médicos múltiples”. Los hallazgos de esta revisión confirman que las niñas con SR presentan

estas características, lo que aumenta significativamente el riesgo de que padezcan neumonía por aspiración; concretamente, de 19,98% en las pacientes dependientes para la alimentación.

En la presente revisión se ha evidenciado que las aspiraciones son la manifestación clínica más común de la disfagia en las niñas con Síndrome de Rett. Además, se ha observado que presentan un estado general de salud y un sistema inmune bastante deteriorados, al igual que su salud oral. Según Ashford J. estos factores son considerados los pilares de la neumonía por aspiración, por lo tanto, es fundamental que los profesionales de la salud evalúen el estado de la aspiración, la salud oral, así como la salud general y el sistema inmune del paciente, para poder determinar su riesgo de neumonía por aspiración³⁴.

Numerosos estudios han documentado dificultades alimentarias en pacientes con SR; sin embargo, solo 5 de los artículos analizados identifican de manera específica la disfagia. Los 10 restantes no precisan a que se deben los problemas alimentarios, que podrían estar relacionados con una mala tolerancia a los alimentos o una inadecuada administración de los mismos, más que con la disfagia.

La mala administración de alimentos se asocia con varios de los síntomas encontrados a lo largo de la revisión, como vómitos, reflujo gastroesofágico, aspiraciones e ingesta nutricional inadecuada. Esto indica que dichos síntomas podrían ser consecuencia directa de errores en la administración de alimentos por parte de los cuidadores o familiares.

Un hallazgo destacado de la revisión es que, en el estadio 3 del Síndrome de Rett, conocido como fase “pseudoestacionaria”, los pacientes experimentan una mejora en la comunicación y el comportamiento. Sin embargo, surge la pregunta: ¿a qué se debe este cambio? La respuesta parece estar relacionada con la mayor estabilidad de la enfermedad durante este periodo, donde los síntomas neurológicos y las conducta previamente intensas tienden a estabilizarse en el estadio 3; permitiendo al cerebro adaptarse mejor al déficit funcional existente⁴. Además, una intervención temprana puede potenciar esta mejora y resultar más efectiva durante este estadio, ya que el cerebro se encuentra en un estado más receptivo debido a la estabilización.

LIMITACIONES

La presente revisión se ve limitada por varios motivos. En primer lugar, el reducido número de artículos específicos sobre la disfagia en el Síndrome de Rett, junto con la amplia variabilidad en el tamaño de las muestras analizadas (que oscila de 5 a 983), puede afectar a la generalización de los resultados.

Otra limitación significativa es la baja participación de logopedas en los estudios revisados, así como la falta de especificación sobre las técnicas específicas empleadas para la evaluación e intervención de la disfagia en estas pacientes.

FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Tras la realización de este Trabajo Fin de Grado (TFG), se ha evidenciado que, en muy pocos artículos la disfagia se considera uno de los principales objetivos de tratamiento en niñas con Síndrome de Rett. Según el estudio de Kathleen J. Motil et al.¹⁸ menos del 9% de los neurólogos y pediatras la identifican entre sus 5 principales prioridades terapéuticas. Esto pone de manifiesto la necesidad de futuros estudios que prioricen la disfagia, no solo como un problema clínico significativo, sino como un área central en la planificación terapéutica multidisciplinar.

En cuanto al tratamiento logopédico rehabilitador en pacientes con Síndrome de Rett, este se enfoca principalmente en el lenguaje, prescindiendo de la alimentación, un área gravemente afectada en estas niñas. Por tanto, las investigaciones futuras deberían priorizar el manejo de la disfagia, resaltando la tarea del logopeda y exponiendo la eficacia de las intervenciones logopédicas en estos pacientes, así como su impacto en la reducción de complicaciones asociadas, su evolución clínica y la mejora de la calidad de vida.

La participación de la familia y el entorno cercano de las pacientes en el tratamiento de la disfagia es fundamental, dado que la mayoría de estas niñas son dependientes para su alimentación y requieren cuidados constantes durante las comidas. El equipo multidisciplinar encargado del manejo de la disfagia debe formar a los padres y cuidadores en las estrategias adecuadas para garantizar una alimentación segura y eficaz a sus hijas. Por ello, es esencial que los futuros programas de intervención tengan en cuenta la participación activa de los padres y cuidadores como un elemento central en el manejo de la disfagia.

Como se ha mencionado previamente, son escasos los artículos que describan la intervención logopédica en el manejo de la disfagia en el SR, por lo que incrementar la cantidad de publicaciones sobre este tema sería beneficioso para orientar a los profesionales del área sobre como intervenir los síntomas asociados con esta patología.

Para lograr los mejores resultados terapéuticos posibles, sería interesante desarrollar protocolos estandarizados y conocer qué estrategias de intervención resultan más beneficiosas para estas pacientes, así como la formación continuada de los profesionales en este campo.

De cara al futuro, se espera que continúe la investigación en esta línea, enfocándose especialmente en el rol del logopeda. El compromiso de estos profesionales en las mismas, reportando casos clínicos, defendiendo su postura y promoviendo la necesidad de su intervención en el Síndrome de Rett, podrían facilitar el establecimiento de una base sólida y fiable para futuras intervenciones.

7. CONCLUSIONES / IMPLICACIONES PARA LA PRÁCTICA.

Para finalizar, se presentan las conclusiones extraídas de esta revisión bibliográfica, en relación con los objetivos planteados al inicio del trabajo.

1. El término “disfagia” no suele emplearse para describir los problemas de alimentación y masticación en pacientes con Síndrome de Rett, a pesar de su evidente presencia.
2. Entorno al 80% de las pacientes con Síndrome de Rett presentan disfagia o dificultades alimentarias. Y aunque no se detalla el tipo de disfagia más frecuente, según la sintomatología las fases oral y faríngea son las más afectadas, lo que sugiere que la disfagia más prevalente en el SR es de tipo orofaríngeo.
3. Las manifestaciones clínicas de la disfagia en el SR son diversas, siendo más comunes la aspiración, el reflujo gastroesofágico, la sialorrea, los movimientos involuntarios de la lengua y las dificultades para masticar.

4. El Síndrome de Rett cursa con diversas alteraciones que predisponen o contribuyen al desarrollo de la disfagia, lo que requiere una intervención integral llevada a cabo por un equipo multidisciplinario que incluya la figura del logopeda y plantee un tratamiento adecuado y de calidad.
5. Una evaluación óptima de disfagia en SR debería incluir una evaluación clínica complementada con una evaluación instrumental, que sería la base de un tratamiento rehabilitador eficaz.
6. Los tratamientos para la disfagia en el SR son variados, pero los más frecuentes son el soporte nutricional enteral y la adaptación de la dieta.
7. Aunque con frecuencia no se detalla el rol del logopeda en la evaluación y el tratamiento, su participación es fundamental. Además, estas intervenciones deben realizarse de manera temprana y multidisciplinaria, dado que la disfagia en el SR presenta una elevada prevalencia y puede ocasionar graves complicaciones si no se aborda adecuadamente.
8. La información disponible sobre la eficacia de los tratamientos para la disfagia en el Síndrome de Rett es limitada. La alusión al logopeda es escasa, y cuando se menciona, los autores no detallan las terapias logopédicas que deberían aplicarse.
9. Es fundamental promover el conocimiento y la investigación logopédica en enfermedades poco comunes como el Síndrome de Rett, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y su entorno.

8. REFERENCIA BIBLIOGRÁFICAS

1. Liberona R. A, Albornoz-Miranda M. Aspectos neurobiológicos del Síndrome de Rett. Rev. CHIL NEURO-PSIQUIAT [Internet]. 2023; 61(3):107-117.
2. Arancibia T, Pardo R, Barrientos P. Síndrome de Rett, una mirada actual. Rev. Andes pediatr. [Internet]. 2023; 94(1):94-103. Disponible en: [doi:10.32641/andespediatr.v94i1.4014](https://doi.org/10.32641/andespediatr.v94i1.4014)
3. Valer Pelarda AC, Mallor López E, Souto Ayerbe C, Vera Blasco N, Jubero Puntos A, Maldonado Lario A. Introducción al síndrome de Rett: artículo monográfico. Rev. Sanitaria de Investigación. [Internet]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/introduccion-al-sindrome-de-rett-articulo-monografico/>
4. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Síndrome de Rett. [Internet]. Bethesda (MD): National Institutes of Health; 2019. Disponible en: <https://catalog.ninds.nih.gov/sites/default/files/publications/sindrome-de-rett.pdf>
5. Cámpora H, Falduti A. Evaluación y tratamiento de las alteraciones de la deglución. Rev. Am Med Resp. [Internet]. 2012; 3:98-107
6. Velasco MM, Arreola V, Clavé P, Puiggrós C. Abordaje clínico de la disfagia orofaríngea: diagnóstico y tratamiento. Rev. Nutrición Clínica en Medicina. [Internet]. 2007;1(3):174-202.
7. Aguilar Rebolledo F. Alimentación y deglución: aspectos relacionados con el desarrollo normal. Rev. Plasticidad y Restauración Neurológica. [Internet]. 2005;4(1-2):49-57.
8. Chuhuaicura P, Álvarez G, Lezcano MF, Arias A, Díaz FJ, Fuentes R. Patrones de deglución y metodología de evaluación. Una revisión de la literatura. Rev Int. J. Odontostomat. [Internet]. 2018;12(4):388-94.
9. Clavé Civit P, García Peris P. Guía de diagnóstico y tratamiento nutricional y rehabilitador de la disfagia orofaríngea. [Internet]. 3ª ed. Barcelona: Editorial Glosa, S.L.; 2015. Disponible en: https://www.nestlehealthscience.es/sites/default/files/2020-04/guia_de_diagnostico_tratamiento_nutricional_y_rehabilitador_de_la_disfagia_orofar_ingea.pdf
10. Rodríguez Hernández AJ, Martín Ávila B. Abordaje multidisciplinar en el tratamiento de la disfagia. Rev. Ene De Enfermería [Internet]. 2008;2(4). Disponible en: <http://ene-enfermeria.org/ojs/index.php/ENE/article/view/167>

11. Cocca S, Viviano M, Loglisci M, Parrini S, Monciatti G, Paganelli II, Livi W, Mezzedimi C. Correlation between dysphagia and malocclusion in Rett syndrome: A preliminary study. *Rev. Sultan Qaboos University Med J* [Internet]. 2018;18(4): 489-493. DOI: 10.18295/squmj.2018.18.04.010.
12. Ramirez J-M, Karlen-Amarante M, Wang JD-J, Huff A, Burgraff N. Breathing disturbances in Rett syndrome. *Handbook of Clinical Neurology*. [Internet]. 2022.189(3). DOI: 10.1016/B978-0-323-91532-8.00018-5.
13. Reilly S, Cass H. Growth and nutrition in Rett syndrome. *Disability and rehabilitation*. 2001;23(3/4):118-28. DOI: 10.1080/09638280150504199.
14. Posadas Sosa R, Ríos Medina E, E. Berganza C, Brenner S. C. Síndrome de Rett: Revisión bibliográfica y presentación de casos. Disponible <http://sindromederett-rev.bb.casos>
15. Lata Caneda MC, Martín Mourelle R. Capítulo 28: Disfagia en las enfermedades crónicas y degenerativas. En: Rodríguez Acevedo M^aN, Vaamonde Lago P, González Paz T, Quintana Sanjuás A, González Cortés M^aJ. *Disfagia orofaríngea: actualización y manejo en poblaciones específicas*. 1^o ed. España: Sociedad Gallega de Otorrinolaringología y Patología Cérvico-Facial; 2018. 253-261. Disponible en: http://sgorl.org/index.php?option=com_content&view=article&id=146&Itemid=520.
16. Vilvarajan, S.; McDonald, M.; Douglas, L.; Newham, J.; Kirkland, R.; Tzannes, G.; Tay, D.; Christodoulou, J.; Thompson, S.; Ellaway, C. Multidisciplinary Management of Rett Syndrome: Twenty Years' Experience. *Genes* 2023, 14, 1607. <https://doi.org/10.3390/genes14081607>
17. Bianco E, Rota D. Oral findings in Rett syndrome: An update and review of the literature. *Dental and Medical Problems*. 2018;55(4):441–445. DOI:10.17219/dmp/99203
18. Kathleen J. Motil, Arthur Beisang, Constance Smith-Hicks, Anthony Lembo, Shannon M. Standridge & Edwin Liu (2024) Recommendations for the management of gastrointestinal comorbidities with or without trofinetide use in Rett syndrome, *Expert Review of Gastroenterology & Hepatology*, 18:6, 227-237, DOI: 10.1080/17474124.2024.2368014
19. Mezzedimi C.; Livi W.; De Felice C.; Cocca S. Dysphagia in Rett Syndrome: A Descriptive Study. *Annals of Otology, Rhinology & Laryngology*. 2017. DOI: 10.1177/0003489417723033

20. Ramirez J-M, Karlen-Amarante M, Jia-Der R-J, Bush N. Carroll M, Weese-Mayer D, Huff A. The Pathophysiology of Rett Syndrome With a Focus on Breathing Dysfunctions. *PHYSIOLOGY*. 2020;35:375–390. DOI:10.1152/physiol.00008.2020
21. Lavas J, Slotte A, Jochym-Nygren J, Van Doorn J, Witt Engerström I. Communication and eating proficiency in 125 females with Rett syndrome: The Swedish Rett Center Survey. *Disability and Rehabilitation*, 2006; 28(20): 1267–1279.
22. Schwartzman F, Vítolo M. R, Schwartzman J. S, Morais M. B. Eating practices, nutritional status and constipation in patients with rett syndrome. 2008; 45 (4).
23. Oddy W. H., Webb K. G., Baikie G., Thompson S. M., Reilly S., Fyfe S. D., Young D., Anderson A. M., Leonard H. Feeding Experiences and Growth Status in a Rett Syndrome Population. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. 2007;45:582-590.
24. Morton R. E., Pinnington L., Ellis R.E. Air swallowing in Rett syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2000, 42: 271–275 271.
25. Suzanne S. A, Taragin B, Djukic A. Co-occurrence of Dystonic and Dyskinetic Tongue Movements with Oral Apraxia in Post-regression Dysphagia in Classical Rett Syndrome Years of Life 1 Through 5. 2014. DOI 10.1007/s00455-014-9587-9.
26. Bernardo P, Raiano E, Cappuccio G, Dubbioso R, Bravaccio C, Vergara E, Peluso S, Manganelli F, Esposito M. The Treatment of Hypersalivation in Rett Syndrome with Botulinum Toxin: Efficacy and Clinical Implications. *Neurol Ther*. 2019. 8:155–160. DOI: 10.1007/s40120-018-0125-9
27. Motil K. J, Caeg E, Barrish J.O, Geerts S, Lane J. B., Percy A. K., Annese F., McNair L., Skinner S. A., Lee H-E., Neul J. L., Glaze D.G. Gastrointestinal and Nutritional Problems Occur Frequently Throughout Life in Girls and Women with Rett Syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2012; 55(3): 292–298. DOI:10.1097/MPG.0b013e31824b6159.
28. Leonard H, Ravikumara M, Baikie G, Naseem G, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2013; 57(4): 451–460. DOI:10.1097/MPG.0b013e31829e0b65.

29. Pérez Panizo N., Mateos-Nozal J. Recomendaciones para pacientes con disfagia. Sociedad Madrileña de Geriátría y Gerontología. S.f. [citado el 16 de diciembre de 2024]. Disponible en: <https://www.smgg.es/documentos/guia-recomendaciones/recomendaciones-para-pacientes-con-disfagia-smgg.pdf>
30. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Morales Meseguer. Recomendaciones para el paciente con disfagia. S.f. [citado el 16 de diciembre de 2024]. Disponible en: [GUIA.pdf](#)
31. Borders James C., Troche Michelle S. Voluntary Cough Effectiveness and Airway Clearance in Neurodegenerative Disease. Journal of Speech, Language and Hearing Association. 2021. https://doi.org/10.1044/2021_JSLHR-21-00308.
32. Choi J., Baek S., Kim G., Park H. Peak Voluntary Cough Flow and Oropharyngeal Dysphagia as Risk Factors for Pneumonia. 2021;45(6):431-439. <https://doi.org/10.5535/arm.21068>.
33. Langmore S.E., Terpenning M.S., Schork A., Chen Y., Murray J.T., Lopatin D., Loesche W.J. Predictors of Aspiration Pneumonia: How Important Is Dysphagia?. 1998; 13:69-81. DOI: [10.1007/PL00009559](https://doi.org/10.1007/PL00009559).
34. Palmer P.M., Padilla A.H. Risk of an Adverse Event in Individuals Who Aspirate: A Review of Current Literature on Host Defenses and Individual Differences. Am J Speech Lang Pathol. 2022; 31 (1): 148-162. DOI: [10.1044/2021_AJSLP-20-00375](https://doi.org/10.1044/2021_AJSLP-20-00375).

DISFAGIA EN EL SÍNDROME DE RETT

Revisión bibliográfica

Autora: Raquel Páramo Casado

Tutoras: Ana Isabel Calleja Sanz y Laura García Berrón



Trabajo fin de grado
Grado en logopedia
Año académico 2024-2025



1. INTRODUCCIÓN



Disfagia: trastorno producido por alteraciones en alguna fase de la deglución

Afecta al 70% de las pacientes con SR

Síndrome de Rett: enfermedad poco común del neurodesarrollo que afecta principalmente al **sexo femenino** y se caracteriza por la **pérdida de habilidades** adquiridas y manifestaciones muy variadas

2. OBJETIVOS



General: Realizar una revisión sobre la **presencia y el manejo de la disfagia** en pacientes con Síndrome de Rett

Específicos:

Analizar la **prevalencia** de disfagia orofaríngea en SR

Determinar sus **manifestaciones más comunes**

Conocer la **alteraciones** que **influyen** en la disfagia

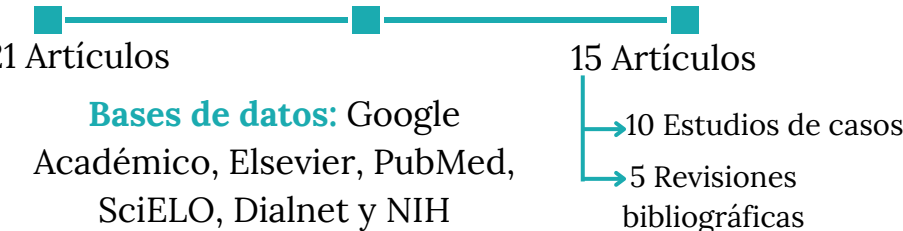
Explorar sus métodos de **evaluación y tratamientos**, resaltando el papel del logopeda

Comprobar la **eficacia** de los tratamientos

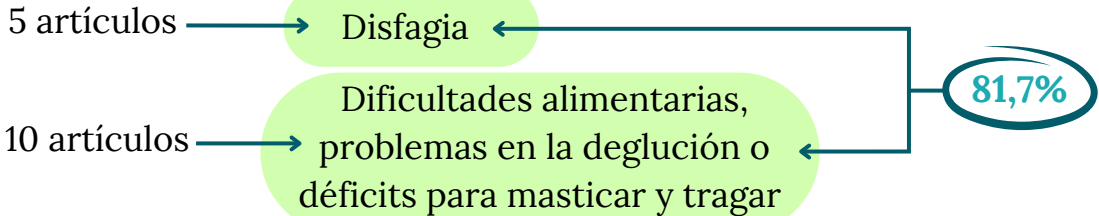
3. METODOLOGÍA



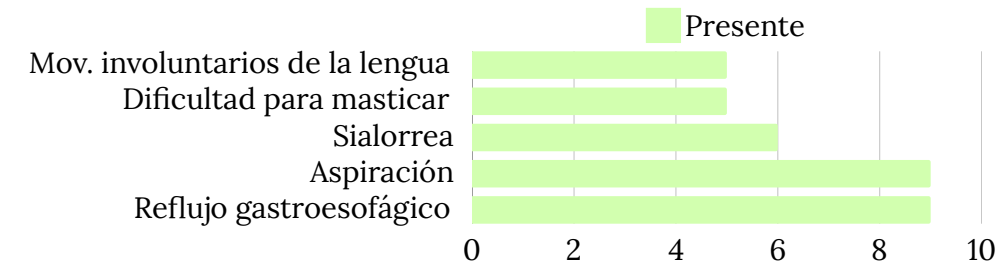
Criterios de inclusión y exclusión



4. RESULTADOS



Manifestaciones más comunes de la disfagia



Fase preparatoria oral

- Incontinencia del bolo
- Dificultad para masticar
- Mala formación del bolo

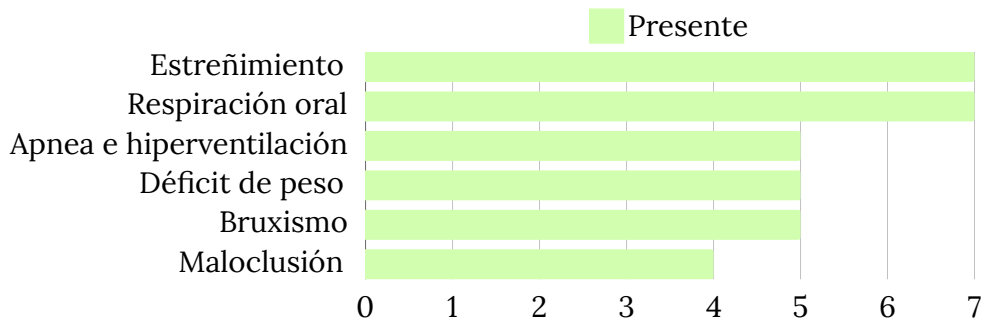
Fase oral

- Reflejo deglutorio retrasado
- Sellado glossofaríngeo deficiente

Fase faríngea

- Aspiración
- Retraso en el cierre laríngeo

Alteraciones que influyen en la disfagia



Evaluación

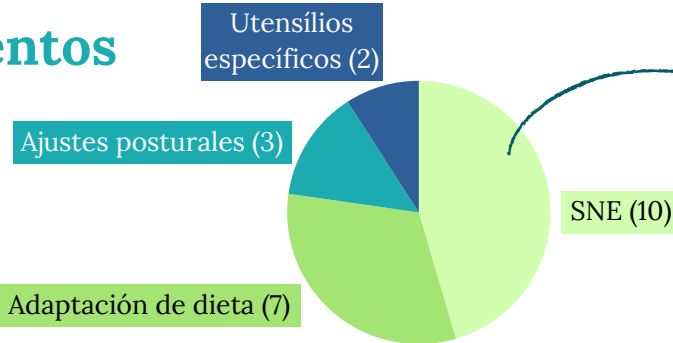
Clínica

- Ev. multidisciplinar (5)
- Cuestionarios a familiares/cuidadores (4)

Instrumental

- Videofluoroscopia (5)
- Fibrolaringoscopia (4)

Tratamientos



Sólo 1 artículo indica que el **logopeda** debe realizar la adaptación de la dieta y los ajustes posturales

5. DISCUSIÓN



La **disfagia** **NO** es un **criterio diagnóstico** del SR, a pesar de su **relevancia clínica** y los problemas de salud que conlleva p. ej. Neumonía aspirativa

Limitaciones

- Falta de estudios sobre disfagia en SR
- Variabilidad en el tamaño de las muestras
- Baja participación de logopedas

Futuras líneas de investigación

- Priorizar el manejo de la disfagia, resaltando el papel del logopeda
- Participación activa de padres/cuidadores en la rehabilitación
- Incrementar el número de publicaciones sobre este tema
- Desarrollar protocolos estandarizados y estrategias de intervención beneficiosas

6. CONCLUSIONES



- El **80%** padecen disfagia/dificultades alimentarias, pero **NO** se detalla el **tipo de disfagia más frecuente**
- Las **manifestaciones** clínica de disfagia en SR son **muy diversas**
- El SR cursa con **muchas alteraciones que predisponen/contribuyen a la disfagia**
- Una **evaluación óptima** de disfagia debe incluir una **evaluación clínica** complementada con una **evaluación instrumental**, que sería la base de un **tratamiento rehabilitador eficaz**
- NO** se detalla el **papel del logopeda** en la **evaluación** y el **tratamiento**

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

