

Algunos patrones de sueño alterado en el Síndrome de Rett

González, E.M¹., Marugán, M².

¹Hospital Universitario Central de Asturias ²Departamento de Psicología, Universidad de Valladolid, España,

mmarugan@psi.uva.es

El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo que afecta principalmente a las mujeres. Actualmente, se conoce que la mayoría de los casos se deben a mutaciones en el gen MECP2 (Methyl CpG-binding Protein 2), localizado en el cromosoma X. El objetivo del presente estudio es investigar uno de los trastornos comórbidos asociados, concretamente la calidad del sueño. Para ello, se realiza un estudio cuantitativo y cualitativo utilizando la información proporcionada por los padres de la Asociación Nacional del Síndrome de Rett, que se contrasta con la referida a un grupo control sin diagnosticar. Se analizan y muestran resultados que pudieran derivarse de patrones de sueño alterado en factores de somnolencia diurna. Para la valoración de la muestra se elaboraron dos instrumentos: 1) Cuestionario acerca de la calidad del sueño completado y 2) Protocolo de llamada telefónica. Para el primero se ha tomado como referencia el cuestionario BEARS, la Sleep disturbance Scale for Children (SDSC) y el Brief Infant Sleep Questionnaire (BISQ). Entre otros resultados, nuestro estudio revela que existen diferencias significativas respecto al grupo control en los problemas de somnolencia diurna (36,8% frente a 10,5 %, $\chi^2 = .039$); o en cómo los problemas nocturnos relativos al sueño afectan al rendimiento escolar (63,2 % frente al 23,7 %, $\chi^2 = .014$).

Palabras clave: Síndrome de Rett. Trastornos del sueño. Cuestionario.

Some altered sleep patterns in the Rett Syndrome

González, E.M¹., Marugán, M².

¹*Hospital Universitario Central de Asturias* ²*Departamento de Psicología, Universidad de Valladolid, España,*

mmarugan@psi.uva.es

Rett syndrome is a neurodevelopmental disorder that mainly affects females. Currently, it is known that most of cases are due to mutations in the MECP2 (Methyl CpG-binding Protein 2) gene, located on the X chromosome. However, other genes may be also responsible of the syndrome. The aim of the present study is to investigate one of the comorbid associated disorders, specifically the quality of sleep. At this end, a quantitative and qualitative study is carried out using the information provided by parents belonging to the National Association of the Syndrome of Rett, which is contrasted with that referred to an undiagnosed control group. In order to conduct the sample assessment, we elaborated two instruments: 1) the Questionnaire about the Quality of the Completed Sleep; and 2) a Telephone Call Protocol. The first instrument was developed on the basis of the BEARS questionnaire, the Sleep Disturbance Scale for Children (SDSC) and the Brief Infant Sleep Questionnaire (BISQ). Results that could be derived from altered sleep patterns in factors of daytime sleepiness are shown and analyzed in detail. Thus, the study reveals that there are significant differences with respect to the control group in the problems of daytime sleepiness (36.8% versus 10.5%, $\chi^2 = .039$); or how night problems related to sleep affect school performance (63.2% vs. 23.7%, $\chi^2 = .014$)

Key words. Rett syndrome, sleep disorders, questionnaire.