

Valencia Hui

(25-02-2007)

El 13% de las afectadas de síndrome de Rett reside en la Comunidad

Desde la asociación estiman que en España aún quedan más de 200 niñas por diagnosticar



BEGONA JORQUES
begojorques@valenciahui.es

Camila tiene cuatro años y no para quieta ni un minuto. Hace ocho meses le diagnosticaron el síndrome de Rett, una de las denominadas 'enfermedades raras', por afectar a una de cada 15.000 personas. En la misma situación que Camila hay 230.000 niñas en el mundo, 320 de ellas en España y, de éstas, 42 viven en la Comunidad Valenciana, cifra que representa cerca de un 13% del total nacional.

Esta enfermedad, que consiste en la mutación y desconexión del gen MECP2, que se halla en el brazo largo del cromosoma X, afecta casi exclusivamente a niñas. A pesar de haber nacido y crecido durante los primeros meses adecuadamente, en algún momento entre el sexto y el decimotercero mes de vida su desarrollo empieza a retroceder y las pérdidas son cada vez mayores: no hablan, no controlan sus pies para caminar, no son capaces de utilizar sus manos, su espina dorsal se curva, no pueden mantenerse sentadas, tienen convulsiones y problemas respiratorios.

En España sólo hay dos niños con esta patología -uno en Madrid y otros en Barcelona- aunque "su situación es muy mala", aseguran desde la Asociación Valenciana de Síndrome de Rett. "Las niñas son las que más prevalencia de esta enfermedad presentan" porque son capaces de vivir con este cromosoma afectado y con el otro sano. Sin embargo, los varones no pueden vivir con este 'defecto' en el cromosoma X y sobrevivir tan sólo con el Y, por lo que los niños que llegan a nacer, "se encuentran en muy mal estado", lamentan fuentes de la asociación.



La presentadora Nuria Roca mostró su apoyo a las enfermas de Rett y a sus familias.

PABLO ARGENTE

Una nueva puerta hacia la esperanza

Las niñas afectadas por síndrome de Rett y sus familias tienen desde el pasado 8 de febrero de 2007 una esperanza más puesta en la posible curación de las pequeñas. La prestigiosa revista científica 'Science' publicaba una investigación realizada por el doctor Bird, de la Universidad de Edimburgo (Escocia), junto a la Asociación Internacional del Síndrome de Rett (Irsa) por la que han logrado revertir el trastorno en ratones. En el experimento, los científicos 'desconectaron' el gen MECP2, causante de la enfermedad, para volver a reactivarlo con un

completo éxito. El estudio revela que las células neuronales están limpias e intactas, por lo que se descarta el daño neurodegenerativo. A pesar de la buena noticia que este experimento supone, desde la Asociación Valenciana de Síndrome de Rett llaman a la cautela y prudencia ya que aún no se ha aplicado en seres humanos. Los enfermos de Rett no son los únicos a los que este descubrimiento ofrece aliento, sino que además, según informan desde la asociación, este gen está relacionado con otras enfermedades como esquizofrenia y Parkinson.

Ayer se celebró el 15º aniversario del nacimiento de la Asociación Valenciana de Síndrome de Rett, acto en el que también estuvo presente la presentadora valenciana de televisión Nuria Roca, que mostró su apoyo y solidaridad a las niñas y sus familias. Sebastián, padre de Camila, afirma que da gracias porque su hija no está tan afectada por la enfermedad como otras de las niñas, que no dejan de frotarse las manos, síntoma propio de esta patología. "Hay tantos síndromes de Rett como ni-

ñas, porque el gen muta de manera diferente en cada una de ellas, por eso es fundamental conocer el mapa de la enfermedad", asegura Sebastián. "Camila tiene un tipo de mutación que tan sólo lo tienen otras tres niñas en el mundo; para nosotros es muy importante conocer el desarrollo ellas para saber qué le puede pasar a mi hija".

Desde la asociación estiman que en España aún quedan 200 niñas con esta patología por diagnosticar, "porque está en un estado muy leve, porque puede pasar

por otra enfermedad, porque si están muy afectadas puede confundirse con parálisis cerebral o bien el pediatra no conoce bien esta enfermedad". En cuanto al tratamiento, el padre de Camila afirma que hasta ahora ha sido terapéutico y de rehabilitación. El presidente de la asociación, Cipriano de la Barrera, recuerda que "hace 15 años, sólo éramos ocho familias, ahora somos más de 140 en toda España y seguimos luchando por estas niñas, gracias al apoyo de familias, amigos y médicos".