

ENFERMEDADES RARAS

La asociación de síndrome de Rett pide identificar los casos

Los familiares de los afectados celebran hoy un acto para **dar a conocer la enfermedad**

P. G. B., Valencia
La Asociación Valenciana del Síndrome de Rett ha organizado para las 11 de la mañana de hoy un acto conmemorativo del 15 aniversario de su constitución que tendrá lugar en la propia sede (calle Sollana, 28, bajo) y contará con la participación de la presentadora Nuria Roca.

El síndrome de Rett es una de las 602 patologías que se conocen como enfermedades raras por su escasa incidencia, si bien en el caso de esta anomalía que afecta al gen MECP2 la prevalencia es de un caso por cada 15.000 recién nacidos vivos con la peculiaridad añadida de que solo lo sufren las mujeres, ya que los fetos de sexo masculino que presentan esa alteración genética mueren antes de nacer.

En la Comunidad Valenciana hay 42 casos diagnosticados y en España son 350 las niñas con este síndrome.

Uno de los objetivos del acto que tendrá lugar hoy es difundir al máximo la enfermedad que se manifiesta como un trastorno neuronal que ocasiona un parón biológico: las niñas pueden aparentar normalidad hasta los 18 meses de vida y a partir de ahí

olvidar todas las funciones como andar, hablar, sentarse... algunas también presentan convulsiones.

El gen implicado en la enfermedad es un gen maestro que activa y desactiva las funciones de otros genes importantes en el desarrollo, según explicó a **Levante-EMV** Sebastian Sánchez, padre de una niña de 4 años afectada.

El mayor reto que se plantean las familias es extender el diagnóstico de la enfermedad, ya que temen que en la Comunidad Valenciana haya al menos una docena de casos más que pueden enmascararse como parálisis cerebral o cierta torpeza en el comportamiento. El diagnóstico es fundamental para iniciar una terapia con las niñas.

Los investigadores han realizado un mapa estadístico de la enfermedad, de tal modo que permite augurar la aparición de síntomas en función de la alteración concreta del mapa del gen implicado en la anomalía.

Otra importantísima noticia que ha saltado este mes a los foros de investigación es el hallazgo que ha realizado el mismo grupo de científicos que identificó el síndrome que ha logrado erradicar la enfermedad en ratas a quienes se les manipuló el gen para que tuvieran el síndrome y a las que posteriormente se les dio un tratamiento con quimioterapia. Algunas murieron, pero otras se recuperaron totalmente.

■ **Los familiares sospechan que puede haber diez casos enmascarados**