

Íntima

Por María Dolores Paves.
Con el asesoramiento de: Dra. Mercè Pineda, neuropediatra y experta en Síndrome de Rett, Servicio de Neuropediatría del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), Cipriano de la Barrera, presidente de la Asociación Valenciana del Síndrome de Rett y Albert Falgueras, presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett

Rett: vidas en retroceso

Foto: PUNESTOCK

El Síndrome de Rett es una grave enfermedad del desarrollo neurológico que afecta principalmente a niñas y que está producida por una mutación genética. Es la causa de retraso mental más frecuente en mujeres después del síndrome de Down y se estima que en España hay 2.000 personas que lo padecen.

Se considera una enfermedad rara, afecta a niñas en el 99% de los casos, aparece en una de cada 15.000 recién nacidas y las convierte en personas totalmente dependientes de por vida. El Síndrome de Rett (SR) fue descrito en 1966 por el doctor Andreas Rett, pero no obtuvo el reconocimiento de la comunidad médica hasta 1982, cuando se estableció una descripción detallada de sus características y síntomas. En la forma típica de la enfermedad, las niñas nacen sanas, pero entre los 6 y los 18 meses, cuando ya han empezado a hablar y a caminar, su desarrollo se detiene. Comienza entonces un periodo de regresión en el que van perdiendo las habilidades adquiridas. Los padres notan que algo no va bien al ver que las pequeñas desaprenden lo aprendido y muestran ciertas alteraciones físicas. Cipriano de la Barrera, presidente de la Asociación Valenciana del Síndrome de Rett y padre de una hija de 31 años con la enfermedad, dice que "notas que la niña se está parando": dejan de caminar o andan con las puntas de los pies, pierden capacidades manuales e intelectuales, crujen los dientes, no controlan la saliva, les cuesta masticar y tragar, sufren alteraciones respiratorias y de sueño, no se aguantan sentadas y realizan movimientos repetitivos y constantes sin finalidad alguna (estereotipias); uno de los más habituales es un gesto de "lavado de manos" típico de esta patología; en general, las niñas van perdiendo la utilización voluntaria de las manos, el uso del lenguaje y, por consiguiente, las capacidades de comunicación y relación social. También pueden mostrar rasgos autistas, rechazando que las cojan o las toquen. El perímetro del cráneo es normal al nacer, pero se estanca entre los tres

meses y los cuatro años de edad, evolucionando hacia una microcefalia adquirida y provocando un retraso mental grave. Por el momento no existe cura para este síndrome, aunque la investigación avanza hacia el horizonte, todavía lejano, de la terapia génica. La evolución del síndrome depende de la edad a la que se detecte y de la gravedad de los síntomas, que surgen de forma gradual. Cipriano de la Barrera destaca la importancia del diagnóstico precoz, que "ayuda a prevenir la aparición de otras enfermedades asociadas y permite iniciar enseguida los tratamientos de estimulación, para intentar que pierdan lo menos posible". Aunque su salud es muy frágil, la esperanza de vida de estas niñas es la misma que la de una persona sana. Con el paso del tiempo, el trastorno se acentúa y provoca otras enfermedades secundarias que comportan una discapacidad severa y en la mayoría de casos irreversible. ¿Por qué se trunca el desarrollo de un modo tan extremo? Tras varios años de investigación se localizó el gen responsable de la enfermedad. Un equipo de investigadores de Houston descubrió que el 60% de las pacientes presentaba mutaciones en el gen MECP2, que regula el funcionamiento de otros genes. Se cree que el 40% de mutaciones restantes pueden estar en otras regiones del mismo gen, aunque no se descartan otros desencadenantes de la enfermedad. Se ha confirmado que las mutaciones son "de novo" (es decir, cada familia tendrá una mutación nueva, no presente en los progenitores. El SR no es, pues, hereditario). Las mutaciones que determinan la aparición del síndrome van ligadas al cromosoma X, por eso la enfermedad suele ser letal en varones: las mujeres, al tener dos cromosomas X, sobreviven porque conservan un cromosoma normal. Los varones (XY) suelen fallecer en su etapa embrionaria por falta de una copia normal del gen o durante su primer año de vida, a causa de graves encefalopatías. No obstante, el SR no resulta letal para todos los varones. Actualmente hay 3 afectados en España, si bien padecen formas de la enfermedad en las que no todas las células están dañadas. Además de descubrir el gen regulador del SR, se ha conseguido revertir la enfermedad en ratones, pero aún queda un largo camino hasta conocer totalmente el mecanismo del síndrome, encontrar un tratamiento que pueda mejorar >>

>> la calidad de vida de las pacientes, ralentizar o detener el deterioro o, idealmente, hallar la curación. El Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona es un centro de referencia en la investigación y tratamiento del Síndrome de Rett. Actualmente, un equipo de neurólogos y genetistas liderados por la doctora Mercè Pineda está desarrollando un estudio orientado a conocer mejor las mutaciones genéticas y descubrir los factores implicados en ese 20% de los casos en los que no se produce mutación alguna, a fin de mejorar el pronóstico clínico y el apoyo a los familiares.



Dos corredores de fondo

"Mi primera batalla fue obtener el diagnóstico de María. Fue muy complicado hasta que encontré a un profesional que conocía el síndrome. Hasta entonces le diagnosticaban "retraso psicomotor de origen desconocido". No me he parado ante nada ni ante nadie para acabar con la discriminación social y administrativa que sufren los minusválidos. Quiero que sean visibles, que se les trate como a personas y que no se les olvide. Un día descubrí que a María le gusta y le sienta bien correr. Yo soy corredor desde hace años y la llevo a correr conmigo en su carro. El hecho de desplazarse a una velocidad atípica la hace estar más despierta, más atenta, sonríe y no sufre crisis. Poco a poco fuimos haciendo cada vez más y más kilómetros, hasta que un día me planteé hacer la maratón de mi ciudad con ella (42 Km). No quiero ganar nada, salgo el último, mi única meta es vencer al desconocimiento y a la discriminación, y animar a otros padres que estén en una situación parecida. Hay que tirar del carro, aunque ese carro pese más en la vida misma que en cualquier maratón. María tiene un 87% de discapacidad, pero ha participado en tres maratones y un Ironman (la prueba de Triatlón más exigente), entre otras cosas. Procuramos que lleve una vida lo más normal posible dentro de sus grandes limitaciones, junto a sus dos hermanos de 7 años y 6 meses. No es fácil, pero ella me da fuerzas para seguir corriendo y luchando por que tengan un mundo mejor."

José Carlos Ferré, padre de María (10 años). Valencia
Más información sobre José y María en www.mimundorett.com y en el canal "Mi mundo Rett" en Youtube.

Melodías desafinadas

Para explicar de forma sencilla el SR, la doctora Pineda recurre a un símil musical: el MECP2 es un gen regulador de otros genes y actúa como un director de orquesta. Los genes que debe dirigir son los músicos de esa orquesta, cada uno con su instrumento. Cada instrumento debe realizar una aportación específica a la melodía final, sin embargo, el director de orquesta no logra coordinar a sus músicos para que toquen correctamente su instrumento cuando deben hacerlo. Los instrumentos (órganos, extremidades) de una niña Rett funcionan perfectamente: sus piernas son capaces de andar, sus pulmones pueden inspirar y expirar... pero no saben cómo ni cuándo hacerlo. Un organismo con SR es una melodía totalmente desafinada. Pese a que no existe un tratamiento curativo para el SR, sí que se prescribe medicación para el tratamiento de las patologías asociadas (epilepsia, problemas digestivos, etc.). Los tratamientos paliativos se centran en mejorar la calidad de vida, proporcionar recursos para la comunicación e incrementar la autonomía en la medida de lo posible. Las terapias de estimulación precoz y constante de las capacidades de las niñas son esenciales para gestionar la enfermedad, para evitar que pierdan facultades y para potenciar las que tienen. Estos tratamientos responden a un enfoque multidisciplinar que incluye fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional (centrada en el uso de las manos y de las facultades motoras), musicoterapia, hidroterapia (mejora la movilidad de los miembros) y equinoterapia o rehabilitación ecuestre (favorece el equilibrio y el ritmo cardíaco). Pero por encima de todas estas prácticas está la "cariñoterapia": el amor y el apoyo de las personas de su entorno es el mejor cuidado que pueden recibir estas niñas y mujeres

que se hacen querer por su carácter mimoso y sus frecuentes sonrisas. Las afectadas suelen comunicarse mediante gestos o con la mirada. Teresa tiene una hija de 20 años con SR. Cuando le preguntan cómo logra entenderse con ella, responde que lo hace igual que las madres de bebés o niños muy pequeños: "les entienden con sólo oírles llorar o emitir algún sonido. Con la mirada y con señales, ella me lo pide todo". También es muy importante hablarles a las niñas. Muchas de ellas comprenden, discriminan lo que les gusta y lo que no, reaccionan ante lo conocido y lo desconocido y comprenden más cosas de las que parece. "Muchas necesidades y poca cobertura". Así resume Cipriano de la Barrera el día a día de las pacientes y sus familias. Albert Falgueras, presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett, concreta más esas necesidades: "Conseguir centros de día o residencias para cuando las niñas cumplan los 18 años y ya no puedan continuar en las escuelas de educación especial. Necesitan una continuidad en su educación y en sus terapias para no perder las pocas habilidades que tienen". Finalmente, la búsqueda de apoyo y consuelo en otras familias con la misma situación es uno de los consejos iniciales que ofrece la doctora Pineda a los padres que acaban de recibir su diagnóstico. ▀

Para saber más:

International Rett Syndrome Foundation: www.rettsyndrome.org.es
European Rett Syndrome Association: www.rettsyndrome.com
Rett Help: www.rethelp.org/espanol.html Página web de Kathy Hunter, fundadora de la Asociación Internacional del Síndrome de Rett en 1984
Associació Catalana de la Síndrome de Rett: www.rettcatalana.es
Asociación Valenciana del Síndrome de Rett: www.rett.es
Fundació Sant Joan de Déu: www.fsjd.org
Federación Española de Enfermedades Raras: www.feder.org

Para compartir:

Blog: "Criaturas de otro planeta": <http://criaturasdeotroplaneta.wordpress.com/>
<http://planetarett.blogspot.com/>
Blog "Mi mundo Rett": www.mimundorett.com
Foro Rett España: <http://groups.google.es/group/lororett>
Rett Ayuda: www.rett-ayuda.com

Para leer:

Criaturas de otro planeta. Oránica de una lucha contra el Síndrome de Rett. Elisabet Pedrosa, Ed. RBA Libros, 2009
Vivir con dignidad. Traducción del manifiesto que la Asociación Francesa del Síndrome de Rett (AFSR), realizó en el año europeo de la discapacidad, aceptado por la Asamblea General el 29 de marzo de 2003, en Estrasburgo. <http://www.rettsyndrome.org.es/opinion/manifiesto.html>

Propuestas para próximos temas a tratar. Si deseas que tratemos algún tema en concreto, envíanos tus sugerencias a nuestra redacción. Puedes hacerlo mediante el fax 93 846 10 77 o por correo electrónico: redaccion@riv-roversion.com