

*Mi hija acaba de cumplir dos añitos y aún no anda. Además parece poco comunicativa. El doctor va a practicarle un análisis genético.*

# Síndrome de Rett

## La enfermedad

Es un grave trastorno del desarrollo neuronal que afecta casi exclusivamente a las mujeres. Su causa es la mutación del gen MECP2, que se encuentra en el cromosoma X.

Los bebés nacen sin problemas aparentes. No es hasta los 8 o 10 meses cuando empiezan a manifestar los primeros síntomas: atonía muscular, dificultad para mantenerse sentado y dificultad para la marcha, aunque muchas niñas empiezan a andar solas dentro de la etapa normal de edad. En los años siguientes se produce la desaceleración del perímetro craneal, disfunciones en la comunicación y un comportamiento autista (que disminuye con los años pero que puede confundir el diagnóstico). Casi todas las niñas pierden los hitos lingüísticos adquiridos hasta entonces. Con el tiempo pierden incluso el uso de las capacidades manuales, sustituyéndolas por movimientos estereotipados y repetitivos de las manos. Además, el sistema locomotor queda gravemente dañado, por lo que muchas niñas necesitarán una silla de ruedas, mientras que otras quedarán afectadas con una deambulación anómala.

Otros posibles rasgos son alteraciones en el ritmo respiratorio, convulsiones epilépticas, escoliosis, retraso en el crecimiento, anomalías en el patrón del sueño, pies pequeños, fríos y cianóticos, bruxismo, crisis de risas y gritos, etc.

Su prevalencia es de 1 cada 10.000 a 15.000 niñas nacidas. En España están diagnosticadas 320 niñas y (excepcionalmente) 2 niños. Se cree que puede haber otros 200 casos.

## El diagnóstico

El diagnóstico clínico suele hacerse entre los 2 y 5 años, aunque puede adelantarse cuando los síntomas son manifiestos. El análisis genético confirmará la mutación del MECP2. Es importante indicar que esta mutación se produce de forma aleatoria, es decir que en el 99% de los casos no es hereditario. No obstante las pruebas genéticas de los progenitores son fundamentales para lo-

gar un correcto consejo familiar de cara al futuro y, en su caso, un diagnóstico prenatal.

## El tratamiento

Aunque investigaciones recientes han obtenido resultados prometedores, el síndrome de Rett aún no tiene cura. No existen fármacos que mejoren los síntomas, salvo en el caso específico del control de las convulsiones.

Eso sí, existen terapias que pueden facilitar el movimiento y la comunicación. Es el caso de la fisioterapia, lo más precoz e intensa posible, aunque sus resultados dependen del grado de afectación: de hecho, mientras unas niñas nunca lograrán andar, otras podrán caminar (aunque con una cierta dificultad) y usar parcialmente las manos. La terapia musical, por su parte, se utiliza como medio para favorecer la comunicación y el movimiento. Además, deben incentivarse los paseos y todo movimiento voluntario, así como practicar una reeducación funcional que permita a la niña conseguir una cierta independencia en su vida privada.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

## Asociación Valenciana del Síndrome de Rett

C/ Sollana 28, bajo.

46013 Valencia

Teléfono: 963 740 333

Internet: [www.rett.es](http://www.rett.es)

Correo electrónico: [valenciana@rett.es](mailto:valenciana@rett.es) ■