

Síndrome de Rett: una visión general de este raro trastorno genético

Publicado el: 08-06-2023

El síndrome de Rett es un trastorno genético raro en el cual el crecimiento y desarrollo temprano de un niño retrocede después de cumplir inicialmente con sus hitos del desarrollo.

Es un trastorno del neurodesarrollo, lo que significa que afecta el desarrollo del cerebro y el sistema nervioso. Como resultado, el niño puede tener graves problemas de comunicación o coordinación. Los niños con síndrome de Rett podrían comportarse o moverse de manera similar a los niños con trastorno del espectro autista, que es otro trastorno del neurodesarrollo.

Síntomas

Los síntomas del síndrome de Rett generalmente no aparecen de inmediato. Es posible que los niños con el trastorno alcancen hitos apropiados para su edad durante los primeros 6 a 18 meses antes de que empiecen a mostrar síntomas. Algunos de los síntomas comunes son:

- Pérdida del habla
- Pérdida de movimientos de las manos como agarrar
- Movimientos compulsivos como retorcerse las manos
- Problemas de equilibrio
- Problemas respiratorios
- Problemas sociales o de conducta
- problemas de aprendizaje o trastornos del desarrollo

¿Quién es más probable que tenga el síndrome de Rett?

Aun cuando el síndrome de Rett es un trastorno genético, la mayoría de los casos ocurren al azar: la probabilidad de que alguien herede el síndrome de Rett es de menos del 1%. Los niños de todos los grupos raciales y étnicos podrían desarrollar el síndrome de Rett, y la mayoría de los casos se diagnostican en niñas. La causa es una mutación en el gen MECP2 (*proteína 2 de fijación a metil CpG*) que se encuentra en el cromosoma X y contribuye al desarrollo del cerebro. Algunas niñas con el síndrome de Rett tienen también familiares mujeres con la mutación del gen MECP2.

No todas las personas con una mutación del gen MECP2 desarrollarán el síndrome de Rett.

¿Cómo pueden saber los médicos si un niño tiene el síndrome de Rett?

Hay exámenes prenatales disponibles para encontrar una mutación del gen MECP2, pero la misma mutación del gen en el síndrome de Rett se puede encontrar en otras afecciones. Es importante notificar a un médico si un niño muestra cambios de comportamiento o problemas físicos, especialmente si estos cambios ocurrieron después de un desarrollo previo apropiado

para su edad. Eso puede ayudar al neurólogo pediátrico, genetista clínico o pediatra del desarrollo a detectar y diagnosticar el trastorno.

¿Hay una cura?

No en este momento. Se están desarrollando tratamientos (en inglés) para ayudar a los pacientes con síndrome de Rett a controlar sus síntomas. Estos pueden incluir medicamentos, terapia ocupacional, equipos especiales para ayudar a los niños con el movimiento físico, programas nutricionales y apoyo educativo y social. En los NIH, el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano Eunice Kennedy Shriver, el Instituto Nacional de Salud Mental y la División de Investigación e Innovación de Enfermedades Raras en el Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales apoyan la investigación sobre el síndrome de Rett.

La fundación para la investigación del Síndrome de Rett apoya las investigaciones clínicas de tratamientos y curas para el trastorno. Además mantiene un Registro mundial del síndrome de Rett (en inglés) para que los padres y cuidadores compartan datos con los médicos. El objetivo es ayudar a rastrear los resultados del tratamiento y los descubrimientos científicos sobre el síndrome de Rett.

Fuente: <https://netsaluti.com>