

ASSOCIACIÓ CATALANA DE LA SÍNDROME DE RETT

Àmbit geogràfic: Catalunya

Nombre d'associats afectats: 40

Nombre de socis col·laboradors: 30

Objectius: Divulgar els criteris de diagnòstic, fomentar la investigació, promoure la formació d'especialistes, millorar la qualitat de vida de les nenes, donar suport als pares, fer d'interlocutors amb metges, tenir relació amb altres associacions, promoure la creació d'aules especialitzades i tenir suficient cobertura econòmica perquè la Síndrome de Rett pugui ser atesa en les seves necessitats específiques.

Serveis que ofereix: Congressos, conferències informatives, estudis d'estimulació i temes legals, trobades, gales benèfiques, publicació d'una Revista.

QUÈ ÉS LA SÍNDROME DE RETT?

És un trastorn neurològic que es presenta principalment en nenes. Fou descoberta per primera vegada l'any 1966 pel doctor Andreas Rett, de Viena (Àustria), i donada a conèixer en una publicació mèdica alemanya.

A finals de 1983, el doctor Bengt Hagberg, de Suècia, amb altres metges de França i Portugal, va publicar en anglès, en una revista de gran difusió, una revisió de la S.Rett on va recopilar 35 casos. Un any després, en una conferència que va tenir lloc a Viena, s'aportaren documentació clínica i noves dades bioquímiques, fisiològiques i genètiques al coneixement de la Síndrome.

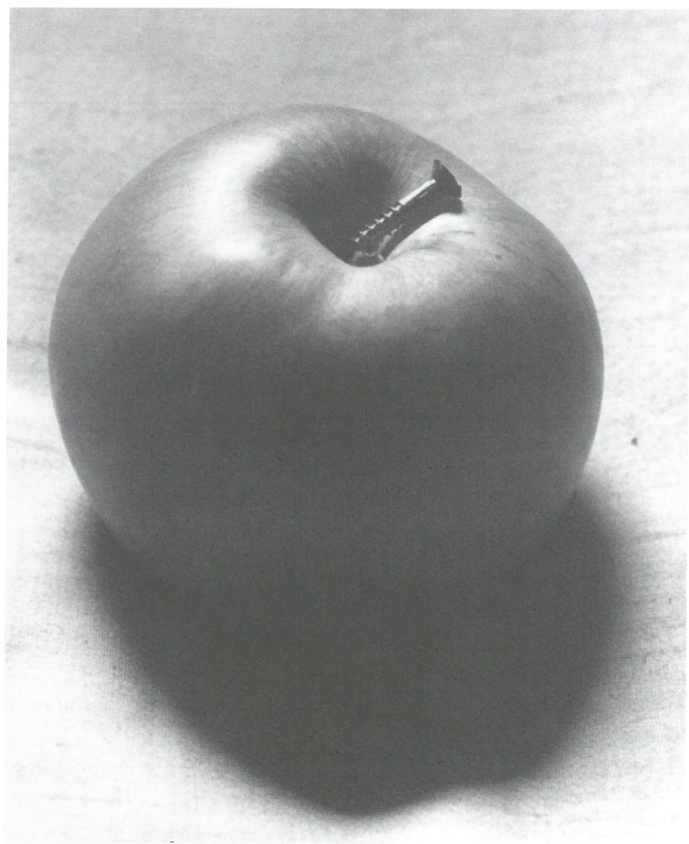
El coneixement de totes les manifestacions que comporten la malaltia ha fet que hi hagi molts metges d'arreu del món que s'interessin i estudien aquest trastorn neurològic. Els estudis realitzats fins ara demostren que la freqüència de la Síndrome és de 1: 12000 a 15000 nenes nascudes vives.

OBTENCIÓ DEL DIAGNÒSTIC

El diagnòstic es basa en el compliment dels criteris de diagnòstic clínic. Aquest es fonamenta en la informació de les primeres etapes del creixement de la nena i del desenvolupament i avaluació contínua de la història mèdica i del seu estat físic i neurològic. El diagnòstic clínic es pot confirmar amb l'estudi genètic de mutacions en el gen MECP2. Per a la confirmació de diagnòstic és necessari que la nena presenti tant el quadre clínic com l'anomalia genètica ja que, avui per avui, l'absència de mutacions no exclou del diagnòstic.

El desenvolupament de la nena és **normal** fins els 6-18 mesos de vida, moment en que inicien la regressió.

La nena amb Síndrome de Rett seu i menja amb les mans a l'edat normal, algunes pronuncien paraules o combinacions de paraules senzilles.



Moltes d'aquestes nenes caminen soles a l'edat normal de fer-ho, mentre d'altres presenten una incapacitat per caminar. Tenen un període de regressió o estancament en que perden l'ús de les capacitats manuals i les substitueixen per moviments repetitius de les mans (**estereotipes**). Altres aspectes a considerar són el bruxisme (rexinar de les dents), apnees respiratòries, crisis epilèptiques, escoliosi, atàxia, apràxia, etc.

El desenvolupament intel·lectual es retarda greument i moltes nenes són diagnosticades **erròniament** com a autistes o amb paràlisi cerebral.

El comportament autista disminueix amb l'edat i les nenes es tornen afectuoses, amb la mirada i el rostre molt expressius.

CAUSES DE LA SÍNDROME DE RETT

Les causes fisiològiques de la síndrome de Rett no es coneixen encara, però sí ha resultat un gran avenç el recent coneixement de la seva causa genètica. El gen responsable de la malaltia en almenys un 70% dels casos és el gen MECP2, que es troba en el cromosoma X. La funció d'aquest gen és regular el funcionament d'altres gens i es suposa que juga un paper fonamental en el desenvolupament del cervell.

El coneixement del gen ens dóna en l'actualitat una eina diagnòstica de suport al diagnòstic clínic, i obre les portes al consell genètic familiar i al diagnòstic prenatal.

Malgrat tot, és necessari continuar investigant per arribar a conèixer els mecanismes patològics que donen lloc a la malaltia i poder trobar un tractament en el futur. El coneixement de la causa genètica és només el primer pas d'aquest llarg camí.



Albert Falgueras i Vila

President Associació Catalana de la Síndrome de Rett