

N I C H D

Instituto Nacional de Salud
Infantil y Desarrollo Humano

Institutos Nacionales
de la Salud



**Investigaciones
sobre el Autismo
en el NICHD**



Departamento de Salud
y de Servicios Humanos
de los Estados Unidos
Servicio de Salud Pública
Institutos Nacionales de la Salud

El Síndrome de Rett

En octubre de 1999, los científicos auspiciados por el Instituto Nacional de la Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD) hicieron un anuncio extraordinario –habían descubierto que un cambio en la secuencia de un solo gen podía causar el síndrome de Rett. El síndrome de Rett es una de las muchas condiciones clasificadas como un trastorno del espectro autista (o ASD, por sus siglas en inglés), lo que significa que no es autismo pero que tiene características parecidas al autismo. Este trastorno provoca en las niñas síntomas similares al autismo como habilidades reducidas del lenguaje, mociones repetitivas de las manos, y disminución en el contacto social. Los síntomas suelen comenzar entre las edades de seis meses y 18 meses, después de un desarrollo aparentemente normal.

Con este descubrimiento, los investigadores del NICHD han logrado por primera vez un vistazo dentro de esta enfermedad tan desconcertante. Estos investigadores se unen a los padres, familiares y comunidades afectados por este trastorno, en la esperanza que el descubrimiento llevará a un mejor diagnóstico, tratamiento, y quizás hasta la prevención del síndrome de Rett.

¿Qué es el síndrome de Rett?

Imagínese que usted es el padre de una niña. Cuando nace, su médico le dice que es normal y saludable. Usted observa como se va convirtiendo en una pequeña personita. A las seis semanas de nacida, ella se sonríe con usted y su familia. A los siete meses de edad, agarra cosas con su pulgar e índice. A los diez meses, se vira y gatea metiéndose en todo. Le toma fotos de su primer cumpleaños donde ella está sentada sin su ayuda y sonriéndole a la cámara. Ella hasta contesta balbuceando cuando usted le dice que “mire al pajarito”.

Ahora imagínese a esa misma hija a los dos años. Ya no puede sentarse ni agarrar cosas con sus dedos. Empieza a tener convulsiones. A los tres años, muele sus dientes y ya no habla. A los seis años, su espina dorsal comienza a curvarse lo que limita sus movimientos. Ella grita y se ríe en la noche sin ningún motivo pero no responde ni interactúa con otras personas. Cuando cumple los ocho años, ya no puede moverse sola y no puede hablar.

www.nichd.nih.gov

La pesadilla que acaba de leer es la realidad para los padres de niñas con el síndrome de Rett. Este trastorno trágico hace que algunas niñas cuyo crecimiento, habilidades de lenguaje y personalidades parecían normales anteriormente, dejen de desarrollarse.

En algún momento entre su sexto y decimoctavo mes de vida, el desarrollo de estas niñas comienza a retroceder. Dejan de hablar. No pueden controlar sus pies al caminar. Dejan de utilizar sus manos para hacer cosas o comienzan a retorcerse las manos todo el tiempo. Estas niñas dejan de responder a sus padres y se alejan del contacto social con los demás.

El síndrome de Rett es una enfermedad desafiante para la mayoría de las familias que afecta. Aunque muchas de las niñas con el trastorno llegan a vivir más de cuarenta años, sus vidas frecuentemente no son fáciles. Muchas de ellas no pueden caminar o hablar y tienen que comunicarse con sus ojos. Necesitan educación, dietas y tratamientos especiales para sus varios problemas. La mayoría de niñas con el síndrome de Rett no se pueden cuidar y necesitan a alguien que las cuide el resto de sus vidas.

¿Qué pasa cuando crecen las niñas con el síndrome de Rett?

En algunas niñas con el síndrome de Rett, sus cuerpos y mentes continúan creciendo y desarrollándose pero a un ritmo mucho más lento. Tienen problemas de coordinación así que es posible que no puedan caminar hacia

atrás ni subir las escaleras. También tienen dificultades de aprendizaje, incluyendo problemas para recordar los hechos, comprender ideas o resolver problemas. Las vidas de estas niñas son similares a las de personas con otras discapacidades del desarrollo como el autismo o el síndrome de Down.

¿Qué causa el síndrome de Rett?

Como se mencionó anteriormente, la causa del síndrome de Rett es un cambio en un solo gen. Ya que esta condición es relativamente rara afectando a una de cada 10.000 a 15.000 niñas, hace tiempo que los investigadores piensan que la causa probablemente involucra los genes.

¿Qué son los genes?

Los genes son partes muy pequeñas de material hereditario, lo cual significa que los padres los pasan a sus hijos. Cada persona recibe la mitad de sus genes de su madre y la otra mitad de su padre.

La secuencia de los genes que se recibe es como un mapa que muestra al cuerpo cómo construir sus diferentes partes. La secuencia de genes en cada persona controla su altura, el color de su pelo y de sus ojos, y otras características de su cuerpo y mente. Cambios en ese mapa genético pueden causar cambios en la manera cómo el cuerpo y la mente se desarrollan.

Los genes se encuentran en los cromosomas. Casi toda célula del cuerpo humano contiene 23 pares de cromosomas, 46 en total. Los genes y los cromosomas dan al cuerpo toda la información que necesita para “fabricar” a una persona. De los 46 cromosomas que se tienen, 44 ayudan a construir el cuerpo y dos controlan el sexo masculino o femenino. Individuos del sexo femenino tienen dos cromosomas X y los del sexo masculino tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Como el síndrome de Rett solamente ocurre en las niñas, y éstas tienen solamente cromosomas X, los médicos decidieron concentrar sus investigaciones en el cromosoma X.

¿Cómo causan los genes el síndrome de Rett?

Los científicos han encontrado que las niñas con el síndrome de Rett tienen un cambio en la secuencia de uno de sus genes, específicamente el gen que hace una proteína llamada proteína Metil-CpG ligante-2 o MECP2.

Normalmente, las niñas usan los genes en sólo uno de sus cromosomas X y los genes en el otro cromosoma X son “apagados” por un conjunto complejo de reacciones químicas en el cuerpo. El MECP2 es el punto de partida del proceso que “apaga” ciertos genes en ciertos momentos. Sin el MECP2, los demás genes no se apagan.

En el síndrome de Rett, el cuerpo continúa haciendo estos materiales en grandes cantidades aún cuando ya no son necesarios.

Después de varios meses, las grandes cantidades de estos materiales comienzan a lesionar al sistema nervioso en vez de ayudarlo a crecer. Es por esto que las niñas con el síndrome de Rett parecen crecer normalmente hasta llegar a una edad de entre seis y dieciocho meses, cuando dejan de desarrollarse y eventualmente pierden parte del desarrollo logrado.

Como los varones únicamente tienen un cromosoma X, aquellos con el síndrome de Rett sólo tiene el gen MECP2 cambiado. Ya que les falta el “respaldo” o la copia no alterada del gen que las niñas tienen en su segundo cromosoma X, los niños con el síndrome de Rett mueren antes de nacer.

¿Hay alguna cura o tratamiento para el síndrome de Rett?

Actualmente no existe cura para el síndrome de Rett. Sin embargo, se puede tratar a las niñas con la enfermedad para algunos de los problemas relacionados al síndrome de Rett. Por ejemplo, los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales pueden ayudar a las niñas a sobreponerse a los problemas de coordinación y movimiento, mientras que los terapeutas del habla pueden ayudar a estas niñas a aprender a hablar o a comunicarse. También hay varios medicamentos que pueden ayudar a prevenir las convulsiones y problemas respiratorios que padecen muchas niñas con el síndrome de Rett.

¿Cómo afecta a las niñas con el síndrome de Rett la información sobre el MECP2?

Como los médicos saben que a las niñas con el síndrome de Rett les falta el MECP2, y saben lo que el MECP2 hace al cuerpo, pueden explorar dos maneras para corregir el problema. Por ejemplo, los médicos pueden encontrar una manera de apagar los genes que dependen del MECP2. Si los médicos logran retrasar o detener el progreso del síndrome de Rett, también es posible que logren revertir sus efectos. Esta nueva información también puede conducir a métodos de detectar el síndrome de Rett, de hallarlo antes de que las niñas comiencen a sentir sus efectos. De esta manera, los médicos pueden comenzar a tratar a las niñas mucho antes, lo que podría mejorar sus vidas.

El NICHD continúa sus esfuerzos por comprender el síndrome de Rett, con la esperanza de aprender cómo retrasar, parar y revertir sus efectos. Los investigadores involucrados del Instituto Médico Howard Hughes de la Escuela de Medicina Baylor y los de la Universidad de Stanford, creen que esta nueva información sobre el MECP2 constituye un gran paso de avance.

Esta nueva información también abre las puertas para comprender mejor los trastornos del espectro autista, un grupo de enfermedades con síntomas similares que incluye al síndrome de Rett. Con una comprensión de cómo estos trastornos afectan al cuerpo, los médicos están en mejor posición para tratarlos. Este conocimiento es importante no sólo para aquellos

Para más información sobre las investigaciones del síndrome de Rett en el NICHD, póngase en contacto con el Centro de Recursos de Información del NICHD al:

Correo: P.O. Box 3006, Rockville, MD 20847

Teléfono: 1-800-370-2943

Fax : 301-984-1473

Email : NICHDClearinghouse@mail.nih.gov

También puede aprender más sobre las investigaciones del síndrome de Rett y de los trastornos del espectro autista visitando la página Web de autismo del NICHD, www.nichd.nih.gov/autism.