

# Unos órganos sin director de orquesta

JOAN CARLES AMBROJO

**G**ina tiene cuatro años y medio. Hasta el primero, fue un bebé que parecía tener un desarrollo normal, pero poco a poco empezó a manifestar un comportamiento extraño: perdía el tono muscular y el uso voluntario de las manos. Dejó de progresar. Tras muchas visitas médicas, le diagnosticaron síndrome de Rett. Descrito por vez primera en 1966, es un trastorno en el desarrollo neurológico infantil. Tras una evolución normal inicial, sobreviene la pérdida del uso voluntario de las manos, un crecimiento retardado del cerebro y de la cabeza, dificultades para caminar y respirar, convulsiones y retraso mental.

El síndrome afecta casi exclusivamente al sexo femenino (1 de cada 10.000 nacidas vivas) y es letal en los pocos varones que lo contraen. Su evolución y gravedad son muy variables. Se estima que en España hay unas 2.000 niñas afectadas.

El síndrome de Rett se enmarca

en el espectro del autismo y está causado por mutaciones del gen MECP2, localizado en una región del cromosoma X. La proteína que codifica este gen tiene la función de silenciar otros genes que deben actuar de forma sincronizada para regular el desarrollo del cerebro; la alteración genera cambios en el desarrollo cerebral.

Ésta no es, sin embargo, una enfermedad neurodegenerativa, pues no hay muerte neuronal. Siendo así, ¿se podría revertir el fenotipo y reparar las neuronas defectuosas, o el daño sufrido durante el desarrollo neuronal es irreversible?, se preguntan algunos investigadores, como Adrian Bird, que en 1990 descubrió el gen MECP2. Un reciente trabajo de Bird y sus colaboradores de la Universidad de Edimburgo, publicado en la revista *Science*, demostró que la terapia génica conseguía activar el gen MECP2 en ratones transgénicos. Se logró una disminución asombrosa de los sistemas neurológicos asociados a la enfermedad, tanto en animales maduros como en inmaduros. ¿Se podrían uti-



Gina es una niña jovial que disfruta con los abrazos.

C. BAUTISTA

lizar estas técnicas en humanos?

“Grupos como el de Bird trabajan con genes y proteínas, pero hace falta una buena investigación clínica; cuando las niñas tienen una mutación específica, hay que ver qué síntomas clínicos aparecen para que en el momento en que existan tratamientos curativos, buscar los parámetros clínicos que permitan evaluar cada caso”, explica Mercè Pineda, adjunta de neurología del hospital Sant Joan de Déu de

Barcelona. A través de la Fundación Sant Joan de Déu, espera conseguir 207.000 euros para poner en marcha un ambicioso proyecto de investigación analizando las mutaciones de unas 500 niñas.

Los tratamientos disponibles son sólo paliativos: tratan de disminuir síntomas como la epilepsia y las convulsiones o la escoliosis que aparece con la edad. Al principio, Gina no dormía porque tenía crisis parciales por las noches. “La tratamos con diazepam, melatonina y otros fármacos, y ahora sus estereotipias no son tan fuertes. Parece que los tratamientos le han hecho algún efecto”, cuenta la madre, Elisabet Pedrosa, que vive en Barcelona.

La edad mental de Gina es de seis meses, su estado no evoluciona y no puede dar órdenes a su cuerpo: “Es como una orquesta en la que no hay director y en la que cada parte de su cuerpo interpreta a su ritmo”. No es una niña enferma, advierte la madre, “sus órganos están sanos, pero no puede ni controlar los esfínteres, sólo puedes entrar en la parte emocional”. Aparentemente no aprende nada, pero la niña parece disfrutar de algunas cosas, “de la comida, por ejemplo, o de jugar con el agua, y cuando le ponemos música, pero es algo muy instintivo y primitivo”, dice Elisabet Pedrosa.

**Comienza con la pérdida del movimiento voluntario de las manos**

Asociación Síndrome de Rett:  
www.rett.es

Asociación Catalana del Síndrome de Rett:  
www.rettcatalana.es/castellano