

El síndrome Rett cara a cara.

Monica Coenraads

Cuando fui invitada a escribir un editorial describiendo el componente social del Síndrome Rett me sentí encantada con la propuesta y, al mismo tiempo, con la duda sobre si podría realmente mostrar algo útil al lector. Asumo que muchos lectores estarán familiarizados con las características generales del trastorno: un período de desarrollo aparentemente normal seguido por una pérdida gradual de las habilidades manuales y verbales adquiridas, rasgos autísticos y ataques. Pero, ¿cómo es verdaderamente un niño/a Rett? ¿Cómo se hacen realidad estos concisos términos descriptivos en un auténtico niño/a? Decidí mirar atrás al diario que comencé cuando mi hija Chelsea nació. Lo dirigía a su futuro “yo” con cortos párrafos diarios, escribiendo sobre su personalidad que poco a poco se desvelaba, anhelando el día que se lo pudiera dar y le ayudase a comprenderse a sí misma. Esta es una visión imparcial de una niña Rett puesto que mis anotaciones (las primeras al menos) precedieron cualquier sospecha de que algo iba mal. Pero la sensación de confusión comenzaba a colarse sigilosamente en ese diario tan temprano como a los 6 meses, todo un año y medio antes de que se hiciera el diagnóstico. Aquí os muestro algunos extractos del diario:

19 de abril de 1997 (6 meses)

“He notado que nunca lloras cuando te golpeas la cabeza por accidente o te arañas sin querer al cambiarte el pañal. Creo que debes tener un umbral de dolor alto.”

19 de mayo de 1997 (7 meses)

“Cuando estas algo tensa encoges los brazos y haces una cosa extraña con tus manos... cierras el puño y rotas tus manos por la muñeca... Siempre te asustas con facilidad. Cuando algo o alguien se acerca demasiado para que estés cómoda, cierras los ojos. Últimamente la puerta del garaje te asusta. Cada vez que la oyes te tensas y sacudes piernas y brazos... Últimamente me he dado cuenta de que te divierte mirar el mundo bocabajo. Siempre te provoca una gran sonrisa.”

22 de septiembre de 1997 (11 meses)

“Algunas veces muerdes gente cuando te sientes frustrada. Pero ayer te mordiste a ti misma. Te dejaste cuatro marcas en el antebrazo. No reaccionaste en absoluto. Ni llorar, ni quejidos, nada.”

2 de octubre de 1997

“La abuela acaba de señalar que no haces ninguna de las cosas típicas de bebés: no coges el biberón ni el chupete, no tienes ningún animal o manta favorita, no echas la siesta, no gateas. También he estado reflexionando sobre tu personalidad. Encuentro extraño que estés satisfecha sentada (y no gatees). Eres un bebé muy curioso y observador y todavía no exploras las cosas que están fuera de tu alcance pero próximas... Últimamente estás muy irritable. No sé qué está mal. Lloras a menudo...”

A estas alturas, estaba suficientemente preocupada para buscar un pediatra del desarrollo. La doctora estaba ligeramente preocupada pero destacó todas las habilidades individuales que estaban intactas y pensó que la terapia física podría ayudar. Ella no creyó que el problema fuera insuperable.

12 de noviembre de 1997 (13 meses)

“Hoy hemos ido a pasear al bosque y has llorado todo el tiempo. NO eres un bebé ‘fácil’ y estoy empezando a preocuparme. ... Hemos hecho tu foto de un año y eras una

pequeña comediente. Sonreías y reías y, luego, tenías uno de tus episodios de `gritos exaltados': tu cara se ponía roja, sacas el labio superior y tensas los brazos. Algunas personas me preguntaron si estabas riendo o gritando. Yo misma no sé la respuesta.”

4 de diciembre de 1997 (14 meses)

“Ahora está claro que no haces las cosas típicas de tu edad: no señalas con tu dedo, no puedes comer tú sola, no pones objetos en sus contenedores, no te pones recta. Tenemos una cita con un neurólogo pronto para desvelar cualquier razón seria para tus retrasos en el desarrollo.”

Por esta época, decidí comenzar a buscar respuestas, si bien no tenía idea de lo seria que iba a resultar. La respuesta llegó, aunque parezca mentira, a través de un foro de Internet al que pertenecía con madres que habían tenido sus hijos/as el mismo mes en que nació Chelsea. Las búsquedas por Internet llevaron a autismo, pero los patrones no coincidían. Escribí algunos de los síntomas de Chelsea en el foro y pregunté si le sonaba a alguna madre. Una mujer me respondió diciendo que tenía una amiga cuya hija tenía Síndrome Rett. “Hecha un vistazo y dime qué opinas”. Lo hice y sentí el peso del reconocimiento y la aprensión al mismo tiempo. Todavía los médicos me estaban convenciendo de que ella no tenía Rett, y como padres mantuvimos la esperanza...

18 de enero de 1998 (15 meses)

“Estamos de vacaciones en Barbados y te has estado portando mal desde que llegamos. Lloras cuando te visto o te desvisto, te cambio el pañal, te doy un baño, te cepillo el pelo, etc. No paras a la hora de comer, no te quedarás en la guardería, gritas histéricamente en la piscina... Mordiste a papá en el pecho tan fuerte que probablemente tenga la cicatriz toda la vida. Sólo estás contenta en tu cuna.”

15 de febrero de 1998

“Estas haciendo progresos físicos pero me preocupan tus retrasos en el lenguaje y comprensión. No dices ninguna palabra. No he escuchado “pato” en meses. [Esta fue su única palabra distinguible y se refería a un pato de goma con el que jugaba en el baño. Lo dijo durante unas pocas semanas, luego simplemente dejó de articularlo como cualquier otra palabra.] Cuando dices `mamá' no estoy segura de que te refieras a mí. Tampoco entiendes ninguna palabra. He estado intentando enseñarte dónde está tu nariz y no lo retienes. Esta semana además has empezado a bizquear.”

Hacia los 17 meses, estaba convencida de que Chelsea tenía Rett, pero el pediatra neurólogo aún no estaba preparado para dar un diagnóstico –Chelsea podía agarrar y pasar objetos de una mano a la otra y el crecimiento de su cabeza no había sufrido deceleración (ahora sabemos que estos no son criterios válidos para el diagnóstico). El veredicto era el mismo a los 20 meses: demasiado pronto para decir algo. Tuvo que pasar el segundo cumpleaños de Chelsea para que la diagnosticasen Rett atípico. Poco después, se descubrió la base genética de Rett y encontraron la mutación T158 en MECP2 a Chelsea.

Chelsea se volvió autista durante un par de años –no quería que la tocasen, lloraba día y noche, no hacía contacto visual y no sonreía. Se mordía, nos mordía. El único sitio en el que se sentía segura era en su cuna con la habitación a oscuras y su manta de seda que tocaba de un modo obsesivo y repetitivo. Ahora tiene diez años y, como entonces, es un caso claro de Síndrome Rett clásico.

Las descripciones de Rett típicamente incluyen retraso mental profundo. Era normal definir de forma similar a los niños con parálisis cerebral, puesto que son niños autistas. Pero muchos padres, incluyéndome yo misma, estamos convencidos de que estas niñas

tienen algo más que contacto visual. Por supuesto, la incapacidad de interactuar con el ambiente (o controlar sus interacciones con él) les impide aprender. Sin embargo algunas niñas con una afección más leve, o que simplemente son suficientemente mayores para haber pasado los estados de regresión y *plateau*, son capaces de mostrar su personalidad, intereses y preferencias mediante estrategias de intensificación de la comunicación. Lo que estas niñas ponen de manifiesto es que hay un defecto en la transmisión de la información que quieren comunicar del cerebro a la boca (o mano en algunos casos). Los niños con autismo parecen tener una discapacidad similar en la voluntad que también implica acciones físicas. Dada la naturaleza global del trastorno, algunos niños con Rett muestran niveles sorprendentes de conocimiento. Personalmente, me sería más fácil aceptar que mi hija era retrasada profunda. Si ese fuera el caso, mis metas serían mantenerla cómoda y feliz. En cambio, soporto la aplastante responsabilidad de traer al mundo a una niña que no puede explorar, ni hacer preguntas, ni manifestar curiosidad. Preveo su pregunta y mantengo un extraño monólogo, todo intentando imaginar cuáles pueden ser sus sentimientos, miedos, sueños y pensamientos.

Como directora de investigación de la Fundación de Investigación del Síndrome Rett (RSRF), una organización que cofundé a finales del año 1999, me anima que el campo del Rett esté disfrutando una atención sin precedentes. Como madre de una niña que sufre diariamente, sin embargo, soy dolorosamente consciente de que el descubrimiento de tratamientos sigue siendo esquivo. ¿Cómo se van a conseguir tratamientos para una enfermedad rara?

Creo que la carga de coordinar y financiar la investigación básica y translacional cae en los hombros de organizaciones patrocinadoras específicas de enfermedad como RSRF. Nuestra meta es disminuir significativamente el riesgo económico de forma que las compañías farmacéuticas pueden verse atraídas a asumir el coste de los últimos estados del desarrollo de la droga contra una diana determinada. Este nuevo paradigma está acompañado por un considerable precio y es particularmente desafiante para enfermedades raras. El presupuesto del Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos para Rett es meramente de unos 6 millones de dólares; RSRF, la mayor fuente privada de fondos para la investigación de Rett en todo el mundo, contribuye actualmente con 2.5 millones adicionales al año. Claramente, muchos más millones serían necesarios para soportar un programa agresivo de descubrimiento de drogas. La disfunción de MeCP2 todavía parece estar relacionada con una gran cantidad de enfermedades en varones y mujeres, desde autismo, esquizofrenia, y trastorno bipolar hasta carencias medias del aprendizaje, encefalopatía neonatal y una variedad de desórdenes mentales asociados con anomalías motoras y ataques. La comprensión de la función normal de MeCP2 podría abrir una puerta al entendimiento del propio conocimiento.

Mi esperanza es que llegarán donaciones de filántropos que crean, como yo, que el Síndrome Rett es un problema científico con solución que arrojará luz sobre complejas enfermedades neurológicas. Durante los últimos siete años he presenciado el surgimiento de Rett desde la oscuridad a importantes círculos científicos. Con un esfuerzo colaborador, el Síndrome Rett podría convertirse en el primer trastorno neurológico infantil tratable.