

Febrero: el mes de la esperanza



¡Aquí de nuevo y con más esperanza que nunca! *Familia y Salud* vuelve a dedicar el mes de febrero a que todos, sociedad general y profesionales, conozcamos mejor las Enfermedades Raras.

La [Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria \(AEPap\)](#) se adhiere así a la campaña de sensibilización organizada por la [Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#) en coordinación con la [Organización Europea de Enfermedades Raras \(EURORDIS\)](#) y la [Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras \(ALIBER\)](#) en torno al **Día Mundial** que se celebra el 28 de febrero.

El lema central de la campaña de este año es: **“Convivir con una enfermedad rara”**. De esta forma se pone el foco en la vida diaria de los pacientes, familiares y cuidadores, mostrando la realidad que hay detrás del día a día de una enfermedad poco frecuente. Y en éste año FEDER prioriza, además, la problemática del acceso al diagnóstico.

Una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de 5 personas de cada 10.000. En su conjunto no son nada raras ya que existen más de 6.000 patologías distintas, que afectan directamente a más de 3 millones de personas sólo en España. Pero tienen también enormes repercusiones para toda la familia, principal soporte de estos pacientes y cuyas vidas se ven afectadas en el día a día de manera similar.

Cada día, las personas y sus familias se enfrentan a todo tipo de dificultades, barreras emocionales, problemas para acceder a los diagnósticos, desconocimiento y aislamiento. Es necesario que la sociedad LES VEA, LES ESCUCHE Y LES COMPRENDA.

Por ello, la *Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)* se suma una vez más a éste "grito mundial" para hacer visibles y reivindicar los derechos fundamentales de las personas y familias con enfermedades poco frecuentes. Y dedicaremos un espacio visible de la página principal de nuestra web [Familia y](#)

[Salud \(www.familiaysalud.es\)](http://www.familiaysalud.es) al Mes de las Enfermedades Raras.

Este año, además de dar a conocer algunas de las **Asociaciones y grupos** que forman parte de éste colectivo, queremos compartir las historias de esperanza, dolor, logros y de vidas cotidianas de estas personas que conviven con una enfermedad rara.

Los testimonios los recogeremos de las páginas de *FEDER* o de *EURORDIS*. Pero también, queremos daros la oportunidad a los usuarios de *Familia y Salud* y de *SALUD JOVEN*, seais familias afectadas, amigos o profesionales que conoceis experiencias o historias cercanas, a que las conteis en ésta vuestra web: [Convivir con una enfermedad rara: TU Historia](#)

Puedes enviarnos tu historia en formato de texto o vídeo a la siguiente dirección de correo electrónico: guiadepadres2011@gmail.com o utilizando el contacto de la web, junto a tus datos personales (nombre, apellidos y correo electrónico). Gracias de antemano.

Enfermedades Raras en *Familia y Salud*

Somos conscientes de que, a lo largo del mes, solo elegimos unas pocas y damos menos visibilidad a otras muchas. Aunque desde la sección "[Webs Útiles: Enfermedades Raras](#)" de nuestra web mantendremos información permanente donde puedes encontrar mucha más información y direcciones de interés. Y una relación de [Cuentos sobre discapacidad y enfermedades raras](#). Cuentos para compartir y sensibilizar en la diversidad desde edades muy tempranas. Los niños lo hacen. Porque conocerlas mejor es el primer paso para la integración y hay que fomentar el respeto a las diferencias desde la infancia.

[Asociación Española Síndrome de Rett](#)



Quiénes somos

La Asociación trabaja con la finalidad de conseguir el óptimo de "Calidad de Vida" para nuestras niñas. Creemos que la Administración es la que debería de preocuparse de todos los problemas relacionados con las minusvalías, coordinando diferentes equipos, incluso con la creación de un órgano que integrase parte de varios ministerios o consellerías (Sanidad, Educación y Servicios Sociales, principalmente) y no estar las Asociaciones constantemente pidiendo y tratándose a veces como si estuvieran haciéndote un favor personal, cuando no te ponen infinidad de pegas y te dicen que lo que pides (aunque te reconozcan que tienes la razón), es completamente imposible.

Queremos mejorar los niveles:

- Médico-asistencial

- Educación
- Prestaciones Sociales / Económicas

Descripción del Síndrome

El Síndrome de Rett (SR) es una Enfermedad Rara (ER) muy compleja. Como ER se cree que en la actualidad pueda afectar a 1 de cada 10-12000 Niñas nacidas. El SR, es un Trastorno del Neurodesarrollo grave, de origen genético, que se presenta generalmente y casi en exclusividad en Niñas, ya que está originado en el cromosoma X que da lugar al sexo femenino.

Fue descrito por primera vez en 1966 por el Dr Andreas Rett de Viena, y es en la actualidad más reciente cuando se está empezando a entender su complejo mecanismo de aparición y afectación.

Hoy sabemos que el origen de SR no sigue las leyes clásicas Mendelianas de transmisión genética, sino que es una enfermedad de causa epigenética. Quiere esto decir, que una mutación o delección en un gen, no altera la producción de una única proteína, sino que dicha mutación o delección afecta a la configuración y/o expresión de otros muchos genes, y por tanto afecta a la producción y/o expresión adecuada de las muy importantes proteínas en el desarrollo humano.

Según el DSM IV-R, Sistema diagnóstico de las Enfermedades Mentales utilizado en la actualidad, el SR es una Trastorno Generalizado del Desarrollo, independiente de los TEA (Trastornos del Espectro Autista), y único de los TGD que tiene una base biológica diferenciada y conocida. Como ya explicaremos más adelante, en la mayor parte de los casos, hay un gen alterado, el MECP2, que provoca alteraciones en la producción adecuada de la proteína MeCP2, proteína que es moduladora/reguladora de otros genes y que tienen gran importancia en el neurodesarrollo. También se sabe hoy, que alteraciones en otros genes, como el FOXP1 y el CDLK5 producen también SR, aunque la sintomatología y grado de afectación puedan variar.

La epigenética se refiere a cambios fenotípicos heredables que no se refieren a cambios o mutaciones en el ADN (genotipo). Existen "epimutaciones" en presencia de ADN normal que pueden

causar trastornos del neurodesarrollo o del desarrollo. Y eso es lo que parece ocurrir en SR. La proteína MeCP2 es un regulador epigenético fundamental del cerebro en desarrollo. MeCP2 está ubicada en el núcleo de la célula y se une a regiones metiladas de ADN para leer marcas epigenéticas del genoma y traducirlas en efectos funcionales del genoma que modifican la expresión del gen, sin modificar la estructura del mismo.

La expresión de MeCP2 se ubica en numerosos tejidos, siendo muy alta su expresión en el cerebro. Su rol, está más relacionado con la maduración de las neuronas que con la producción en número de estas. Concluyendo, a día de hoy podemos decir, en palabras de la Dra. Marián Pineda que el SR es una "SINAPTOPATÍA". Las Niñas con SR no pueden generar conexiones sinápticas adecuadas y necesarias para una correcta organización cerebral debido al fallo en la expresión de la MeCP2. Se sabe que las Niñas con SR, a nivel anatómico-patológico, tienen neuronas con dendritas más cortas, débiles y muchas menos conexiones entre ellas. Esto es un indicador de pobre maduración, déficit en la formación y conexión sináptica, pobre plasticidad neuronal que afecta de forma significativa al desarrollo y al aprendizaje en general.

DESCRIPCIÓN DEL COLECTIVO

Como todo síndrome es un conjunto de signos y síntomas, que no se dan en todas las personas con la misma frecuencia e intensidad, pero que no obstante impronta a todos los pacientes de determinadas características que merecen un análisis pormenorizado. Si bien existen “distintos tipos de SR” pues hay distintos genes implicados en su génesis, y distintos grados de afectación, pues depende del grado de mutación o delección, podemos decir con rotundidad que esto no afecta a la hora de realizar una correcta evaluación del grado de afectación de cara a una evaluación de grado de autonomía. Podemos afirmar, que todas las afectadas por SR son totalmente dependientes, ya que en cualquiera de los supuestos, SR es un Trastorno del Neurodesarrollo grave, que causa Pluridiscapacidad, en el que la discapacidad intelectual es severa o importante y a día de hoy, la evolución y pronóstico sigue siendo desfavorable, ya que de momento no existe curación ni terapias efectivas en la detención de la enfermedad.

El SR no es un Trastorno degenerativo o regresivo. A pesar que uno de los síntomas es la pérdida de funciones adquiridas, los profesionales hablan de Trastorno del Desarrollo, es por tanto un complejo trastorno evolutivo que pasa por diferentes etapas o fases. A pesar de no existir datos sobre esperanza de vida, se cree que lo normal es superar los 40 años.

El SR es una enfermedad rara, que a pesar de serlo es de las más numerosas y conocidas en la actualidad, es la principal causa de discapacidad intelectual en Mujeres a día de hoy y afecta por igual a mujeres de diferente índole socioeconómica, a todos los grupos raciales y étnicos y está presente en todo el mundo de manera similar. Existen casos descritos de varones con SR, pero por razones estadísticas y falta de estudios concluyentes, hablamos de una enfermedad muy ligada al sexo femenino. Creemos que en España pueda haber más de 2000 casos diagnosticados y muchos más de mujeres adultas sin diagnosticar. En nuestra Asociación, tenemos en la actualidad cerca de 300 Niñas/Adultas con diagnóstico de SR. Según nuestras informaciones, no existe ninguna estadística de las Administraciones sobre incidencia y número de afectadas en España.

Fuente: *Asociación Española Síndrome de Rett*

Y una historia... [Una perfecta desconocida \(Síndrome de Rett\)](#)

Hoy os presentamos el testimonio de M^a José, hermana de Inmaculada que tiene síndrome de Rett. Ellas son dos valientes que nos han enviado su historia para que tú conozcas algo más de esta enfermedad y así #HazlasVisibles.

También queremos adherirnos a la campaña "Precipita. Activando la ciencia colectiva" que solicita ayuda para la investigación para hacer frente al síndrome de Rett.

Vídeo: [Ayúdanos a hacer frente al síndrome de Rett](#) (Fundación Española para la Ciencia y Tecnología)

También tienes más información sobre [Síndrome de Rett](#) en *Familia y Salud*.

Fecha de publicación: 31-01-2015

