

INVESTIGACIÓN. Doctoras M. Pineda y E. Monros

Trabajos sobre el Síndrome de Rett en un hospital de Barcelona

Un estudio realizado por las doctoras M. Pineda (miembro del Consejo Científico de Autismo España) y E. Monros, del hospital barcelonés de San Joan de Déu ha permitido poner algo más de luz sobre el Síndrome de Rett, una enfermedad originada en la mayor parte de los casos por mutaciones del gen MECP2, que parecen proceder del cromosoma X heredado del padre.

El Síndrome de Rett fue descrito inicialmente por Andreas Rett en 1966 quien ya diferenció como típicas o atípicas sus formas de aparición y desarrollo. Durante años, sus criterios nos habían llevado a alcanzar un diagnóstico en pacientes con forma típica pero en las otras formas se hacía muy difícil el diagnóstico al no existir ningún marcador genético ni bioquímico conocido.



De izquierda a derecha, la doctora Monros y la doctora Pineda, del Hospital S. Joan de Déu.

Hace tan solo unos meses, un equipo de investigadores del Baylor College de Houston (Massachusetts) en Estados Unidos, descubrió que el 60 por ciento de las pacientes con Síndrome de Rett, que sólo afecta al género femenino, presentaba mutaciones en la región codificante del gen MECP2 (Xq28). El 40 por ciento restante puede tener mutaciones en otras regiones del mismo gen. Se ha confirmado que las mutaciones son 'ex novo', es decir, que cada familia tendrá una mutación nueva, no presente en los progenitores.

La gravedad de la enfermedad está supuestamente relacionada

con el porcentaje de células que tengan activo el gen MECP2 mutado.

Este gen codifica para una proteína llamada MeCP2, cuya función es regular la expresión de otros genes: hace de director de orquesta, decide cuándo tocan los violines o cuándo descansan los timbales.

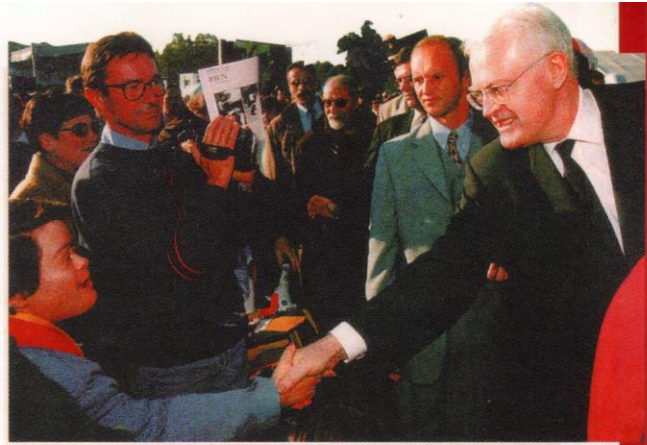
Las mutaciones halladas en el gen hacen que la proteína no sea funcional, por lo que los músicos de la orquesta desafinan o tocan a destiempo. Por ello, ha sido de vital importancia el descubrimiento del gen MECP2 como marcador genético.

En nuestro hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona tenemos concedida una beca del Fondo de Investigaciones Sanitarias para estudios genéticos en el Síndrome de Rett. Los resultados preliminares obtenidos hasta el momento parecen apoyar nuestra hipótesis de que la mayoría de mutaciones del gen MECP2 proceden del cromosoma X heredado del padre, tras analizar el patrón de inactivación y el sesgo del cromosoma X en 31 de nuestras pacientes.

El hallazgo es de gran importancia, pues se trata del primer gen regulador descubierto que produce una enfermedad en humanos

El estudio de mutaciones del gen MECP2 en estas 31 familias con Síndrome de Rett nos ha permitido -afirman las doctoras- confirmar el diagnóstico en el 61 por ciento de las pacientes, certificar el origen 'ex novo' de la mutación y analizar hermanas sanas para descartar que sean portadoras asintomáticas, así como realizar diagnósticos prenatales.

nas sanas para descartar que sean portadoras asintomáticas, así como realizar diagnósticos prenatales.



Internacional

El plan francés de discapacidad incluye al autismo

El autismo se ha convertido en punto de referencia clave para la política francesa relacionada con las personas con discapacidad. Mejorar su asistencia e integración es el objetivo básico de un plan al que se destinarán 63.000 millones de pesetas.

El autismo cuenta con una mención explícita en el nuevo Plan Trienal para la Autonomía de las Personas Discapacitadas de Francia presentado recientemente por el primer ministro francés, **Lionel Jospin**. No es común encontrar una referencia tan explícita a este síndrome en los planes nacionales que afectan a todos los tipos de discapacidades. El punto en el que se incluye la mención del autismo plantea la creación de 16.500 nuevas plazas en los establecimientos especiales para adultos con discapacidad. Con la incorporación de estas nuevas plazas serán un total de 217.500 el total de las plazas disponibles en el país galo. El Plan habla también de incrementar el esfuerzo para la inserción de los autistas.

El Plan Trienal destinará un presupuesto total de 2.520 millones de francos (63.000 millones de pesetas) a diversas medidas de integración y asistenciales a favor del colectivo con discapacidad, que beneficiarán a unos 3,2 millones de personas en Francia.

La Administración francesa está mostrando un interés especial por las personas con autismo. Todavía resuenan las palabras pronunciadas por la secretaria de Estado de Salud y Acción Social, **Dominique Guillot**, con motivo de la clausura de la Jornada Nacional del Autismo, organizada por Autisme France. Guillot anunció que el plan bianual de creación de plazas en centros para las personas con autismo se convertirá en anual y destacó la próxima creación de cuatro nuevos centros de recursos sobre el autismo.



Francia asume su compromiso con el autismo, como recoge su plan nacional sobre