

Encuentro del Grupo Internacional de Expertos para el Consenso Clínico

(traducción de la página IRSA)

El 11 de Septiembre, un grupo internacional de expertos en la clínica del Síndrome de Rett se reunieron en una sesión satélite del Congreso de la Asociación Europea de Neuropediatría en Baden- Baden, Alemania.

Estos expertos fueron reunidos por la IRSA como primer paso importante para la creación de una base de datos clínicos del Síndrome de Rett, accesible a la comunidad científica y médica, para unirse con la Base de Datos de Mutaciones de MECP2 de la IRSA

El objetivo del encuentro fue consensuar una puesta al día del conjunto de criterios clínicos basados en la observación de la historia natural del Síndrome de Rett concluida la última década y nueva información basada en el descubrimiento del gen MECP2.

El encuentro dio lugar a un conjunto revisado de criterios para el Síndrome de Rett Clásico y Atípico, que serán publicados en breve.

Además, el grupo de expertos examinó varios modelos diferentes de escalas de severidad en un intento para crear una escala adecuada, que pueda ser usada universalmente.

Los nuevos criterios de diagnóstico y la escala de severidad tienen una importancia muy significativa para la investigación, proporcionando un "conjunto de reglas" que todos los laboratorios y diagnosticadores deberían aplicar al hacer el diagnóstico y determinar la severidad. Sin esto, sería difícil establecer una verdadera correlación genotipo/fenotipo, o comparación de la localización/longitud de las diferentes mutaciones y los síntomas correlacionados.

Dra. Mercedes Pineda.

Kathy Hunter (Presidenta IRSA)

Dr. Bengt Hagberg



La IRSA queda muy agradecida a los organizadores Dr. Alan Percy y Dr. Folker Hanefeld, y a los participantes, Dres Sarojini Budden, Sue Fyfe, Bengt Hagbert, Peter Huppke, Alison Kerr, Helen Leonard, Yoshiko Nomura, Mercedes Pineda, Masaya Segawa, Ola Skjeldal, and Ingegerd Witt-Engerstrom

CRITERIOS DE DIAGNOSTICO PARA EL SÍNDROME DE RETT CLÁSICO

ESTABLECIDOS POR EL CONSENSUS DEL GRUPO DE TRABAJO.
(BADEN-BADEN 2001).

(Dra Mercedes Pineda, Neuropediatra, Hospital de San Juan de Dios de Barcelona,
Miembro del Grupo de Trabajo)

1) **Criterios necesarios**

- Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida.
- Perímetro craneal normal al nacer
- Desaceleración del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida.

- Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad, asociado temporalmente a una disfunción de comunicación y rechazo social.
- Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor.
- Estereotipias de manos, retorciéndolas/ estrujándolas, haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción.
- Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha.
- Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los 2 y 5 años de edad.

2) **Criterios de soporte**

- Anomalías del ritmo respiratorio en vigilia.
- Apneas periódicas en vigilia.
- Hiperventilación intermitente
- Periodos de contener la respiración.
- Emisión forzada de aire y saliva.
- Distensión abdominal por deglución de grandes cantidades de aire.
- Anomalías EEG
- Ritmo de base lento en vigilia y patrones intermitentes de ritmos lentos (3-5Hz)
- Descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones
- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o disfonías
- Trastornos vasomotores periféricos
- Escoliosis / cifosis.
- Retraso en el crecimiento (talla)
- Pies pequeños hipotróficos y fríos
- Anomalías en el patrón de sueño del lactante, con mayor tiempo de sueño diurno.

3) **Criterios de exclusión**

- Evidencia de un retraso en el crecimiento intrauterino
- Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
- Retinopatía o atrofia óptica
- Presencia de un trastorno metabólico o neurológico progresivo.

- Patologías neurológicas secundarias por infecciones graves o traumatismos craneales.

CRITERIOS DE DIAGNOSTICO PARA LAS FORMAS NO CLÁSICAS

Criterios de Inclusión:

- Al menos 3 de los 6 criterios principales
- Al menos 6 de los 11 criterios de soporte

Seis criterios principales:

- 1. Ausencia o reducción de las habilidades manuales
- 2. Pérdida del lenguaje/ jerga
- 3. Pérdida de las habilidades para comunicarse
- 4. Desaceleración del crecimiento cefálico
- 5. Estereotipias manuales
- 6. Trastorno del desarrollo con un perfil de Síndrome de Rett.

Once criterios de soporte:

- 1. Anomalías del ritmo respiratorio
- 2. Bruxismo
- 3. Escoliosis / cifosis
- 4. Amiotrofias de extremidades inferiores
- 5. Pies fríos y cianóticos
- 6. Aerofagia
- 7. Deambulación anormal o ausente
- 8. Trastornos del sueño
- 9. Señalar con la mirada característica del S de Rett
- 10. Gran tolerancia al dolor
- 11. Crisis de risa o gritos.