

EL SINDROME DE RETT EN ASTURIAS, 1986-2011.

M Margolles Martins, L Paredes Martínez, P Margolles García, L Pruneda González, E García Fernández SpainRDR. Universidad de Salamanca. Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014

Antecedentes y/o objetivos: Uno de los objetivos de la Estrategias Nacionales de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) aborda la información sobre ER donde se pretende apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información que mejoren la respuesta a las implantando un sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en Registros para la mejora del conocimiento de estas enfermedades y el trabajo en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de ER. El proyecto SpainRDR facilita el mantenimiento y desarrollo de registros de ER. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores del Síndrome de Rett (SR) entre los años 1996-2011.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia en el período y medias anuales según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de Síndrome de Rett entre 1996 y 2011 incluidos en el Registro de Enfermedades Raras de Asturias integrado en el proyecto SpainRDR.

Resultados: Una aproximación a nuestra tasa de prevalencia es 3 casos (2,8 casos/millón), siendo todos los casos mujeres debido a la transmisión de la enfermedad por dominancia ligada al X. En una paciente tanto su madre como su hermana tiene la misma alteración genética con fenotipo asintomático representando diferente nivel de expresividad. Los primeros síntomas y diagnóstico en todos los casos se hizo antes de los 2 años de vida característico de estancamiento y regresión alterando todos los hitos del desarrollo psicomotor. Las edades actuales son de 20, 6 y 3 años. Todos los casos siguen vivos, alguno de ellos con 20 años de edad y evolución. El curso y la severidad de la enfermedad resultan impredecibles, variando ampliamente de unos enfermos a otros. En todas las pacientes había retraso psicomotor, pérdida de utilidad de manos, movimientos estereotipados, conducta autista. En los casos se observa una microcefalia adquirida. Todos los casos tienen escoliosis adquirida de tipo neurógeno, algunos con cirugía correctiva. Todos los casos corresponden al SR clásico o típico. Todos los casos habían tenido a lo largo de su vida importantes aspiraciones y neumonías. Todos los casos han sido remitidos a centros de fuera de Asturias para su seguimiento.

Conclusiones: Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad por una patología altamente invalidante como el Síndrome de Rett que hasta ahora por su escasa frecuencia estaba relativamente poco estudiada.