

Síndrome de Duplicación MECP2

Descripción

El Síndrome de Duplicación MECP2 se descubrió en 2005 y es una enfermedad genética minoritaria que afecta principalmente a los varones. Las niñas que tienen una mutación en este gen duplicado generalmente no muestran síntomas, ya que es la X la que se inactiva en el periodo de inactivación durante el desarrollo fetal.

Causas

El MECP2 es una proteína esencial en el cuerpo, que se encuentra en el cromosoma X en la región Xq28.

* Esta proteína regula a otros genes por lo que debe tener un nivel exacto para que el resto de genes funcionen correctamente.

* Las mutaciones pueden ser por delección (pérdida de uno o más nucleótidos de la secuencia del ADN) donde las piezas del gen están realmente desaparecidas, o por duplicación e incluso triplicación, y este exceso es el que hace que se produzcan anomalías en el desarrollo del individuo.

* Si hay una mutación por delección en el gen estamos ante el síndrome de Rett.

Síntomas

* Tono muscular inferior al normal y, como consecuencia, el desarrollo motor, incluyendo sentarse, gatear y caminar, está seriamente retrasado o deteriorado.

* Retraso mental en un 100% de los casos.

* Infecciones respiratorias en un 75% de los casos.

* Epilepsia en un 50% de los casos.

* Estreñimiento y/o reflujo.

* Comportamientos autistas.

* Ataxia (desorden, irregularidad, perturbación de las funciones del sistema nervioso que afectan a los movimientos voluntarios).

* Progresiva espasticidad, generalmente observada en las piernas más que en los brazos.

* Estereotipados movimientos de manos.

* Bruxismo.

Diagnóstico

Los progresos de los test genéticos y el uso más frecuente de la técnica "Array CGH" (Hibridación Genómica Comparativa) han llevado a un aumento de los diagnósticos del Síndrome de Duplicación MECP2. Esta técnica permite una individuación submicroscópica de copias que faltan o la sobra de material genético, siendo el mejor test que se pueda hacer a un niño con un retraso en el desarrollo porque puede identificar varias enfermedades genéticas, entre ellas, el Síndrome de Duplicación MECP2.

Los estudios preliminares sugieren que la incidencia puede ser de 1,8 cada 10.000 natos vivos en varones.

Tratamiento

Los niños necesitan asistir a centros especializados con diversas terapias para poder avanzar: logopedia, fisioterapia, musicoterapia, hipoterapia, terapia canina...

