



Parlament de les Illes Balears

DECLARACIÓ INSTITUCIONAL DE SUPORT A LA SÍNDROME DE RETT

La síndrome de Rett és un desordre del neurodesenvolupament genètic que afecta la gran majoria de les vegades al sexe femení, tot i que a causa dels últims avenços genètics s'han descobert casos en homes.

S'estima que la síndrome de Rett afecta unes 3.000 persones a Espanya, i 10 persones a les Illes Balears diagnosticades. La causa d'aquesta síndrome es troba en les mutacions lligades al cromosoma X, als gens mestres que regulen l'activitat de molts altres gens. Aquesta malaltia no és evident en el moment del naixement, es desenvolupa generalment entre dels sis i els divuit mesos de vida, quan es produeix un lent retrocés o fins i tot una aturada de les habilitats. Temps després apareix un període de regressió, en el qual perden les habilitats comunicatives i l'ús intencionat de les seves mans. De seguida es tornen més evidents els moviments estereotipats de les mans, els trastorns de la marxa i el ritme normal de creixement del cap es fa més lent. També poden sorgir altres patologies, com crisis epilèptiques i patrons respiratoris alterats quan la malaltia es fa activa. Pot donar-se un període d'aïllament o d'introversió quan s'irrita i plora desesperadament. Amb el temps els problemes motors poden augmentar, mentre que altres símptomes poden disminuir o millorar.

La quarta versió del *Manual Diagnòstic i Estadístic de l'Associació Americana de Psiquiatria (DSM-IV)* incloïa la Síndrome de Rett en l'apartat denominat "Trastorns generalitzats del desenvolupament", juntament amb l'Autisme, el Trastorn Desintegratiu Infantil, l'Asperger i el trastorn generalitzat del Desenvolupament no especificat.

En la cinquena i última versió d'aquest manual (DSM-V), desapareix aquesta classificació, de manera que tots aquests trastorns passen a englobar-se en la categoria Trastorns de l'Espectre Autista (TEA).

El 2013 aquesta classificació canvia i la Síndrome de Rett ja no està inclosa en el TEA.

Malauradament, la síndrome de Rett no té cura.

No obstant això, és aconsellable recórrer a un equip interdisciplinari que ajudi a reduir l'impacte que els símptomes puguin tenir en la vida diària del/de la menor.

Entre els professionals que poden formar part d'aquest equip trobem: pediatres, neuropediatres, especialistes en malalties rares, pneumòlegs, digestòlegs, traumatòlegs infantils, genetistes... neuròlegs, psicòlegs, psiquiatres, fisioterapeutes, logopedes, metges rehabilitadors i terapeutes ocupacionals, entre d'altres ... (segons les comorbiditats que vagin sorgint).

Per tot l'esmentat, les intervencions que solen realitzar-se en pacients amb aquesta problemàtica solen ser:

- Farmacològiques, per controlar entre altres coses les crisis epilèptiques fonamentalment.
- Fisioterapèutiques, per ajudar a controlar els problemes motors i estereotipats (per exemple, els problemes en les mans derivats de la rigidesa i els espasmes).
- Teràpies psicològiques i/o educacionals, per treballar l'ansietat derivada del trastorn i fomentar el desenvolupament cognitiu.
- Tot i això, l'assessorament per a les famílies i l'establiment de pautes per saber com afrontar aquest trastorn és cabdal per a la seva adaptació a la vida quotidiana. Els



Parlament de les Illes Balears

beneficis són encara més evidents amb ajuda psicològica per assimilar i afrontar la nova situació.

El mes d'octubre s'ha assenyalat internacionalment com el mes per conscienciar la població sobre la síndrome de Rett, per donar visibilitat a aquesta malaltia.

Per tot l'exposat, la present declaració proposa els següents punts:

1. El Parlament de les Illes Balears expressa el seu suport a totes i a tots els malalts afectats per la Síndrome de Rett i a les seves famílies, per conscienciar tota la població sobre les conseqüències d'aquesta malaltia rara i poc coneguda.
2. El Parlament de les Illes Balears insta el Govern de les Illes Balears a:
 - a) Promoure el subministrament de comunicadors visuals a través de el sistema públic de salut, tal com s'està fent, per exemple, a la Comunitat Valenciana i a Galícia.
 - b) Promoure la formació dels professionals sanitaris i terapèutics en la Síndrome de Rett i altres malalties poc freqüents, per al correcte diagnòstic i tractament.
 - c) Impulsar el "Programa d'atenció a nines, nins i adolescents amb malalties cròniques complexes" amb l'objectiu de garantir-los una atenció sanitària integral de qualitat, transversal i coordinada.
 - d) Impulsar l'eliminació del límit d'edat de 18 anys en la prestació econòmica per cura de menors afectats per càncer o una altra malaltia greu. Reial decret 1148/2011, article 7.3.b.
 - e) Afavorir la continuïtat del seguiment i tractament dels malalts afectats per la Síndrome de Rett des de l'edat pediàtrica a l'edat adulta seguint un model de transició col·laboradora mitjançant la realització d'una transició individualitzada, planificada i coordinada entre els professionals que hi intervenen.
 - f) Promoure la recerca.

Aprovada per assentiment a la sessió plenària
de dia 26 d'octubre de 2021