

EL SINDROME DE RETT Y EL DSM V

22 de febrero de 2010

Como muchos padres ya saben, el Manual de Diagnóstico y Estadística de los Desórdenes Mentales, conocido como DSM (por sus siglas en inglés), está en el proceso de reevaluar los criterios para su nueva edición que se publicará en 2013, DSM V. Hay una discusión entre los miembros de la comunidad Rett y la comunidad de Asperger sobre la decisión de retirar ambos diagnósticos del manual. La manera en que este cambio puede impactar en los servicios sociales, particularmente la intervención educativa intensa para chicos con Rett, es desconocida y probablemente varíe en cada Estado. Las personas que quieran expresar su opinión al comité del DSM pueden hacerlo hasta el 20 de abril de 2010.

Huda Zoghbi, M.D., miembro del comité asesor científico de la RSRT e investigadora del Síndrome de Rett conversó con Mónica Coenraads sobre la reclasificación del DSM.

Huda Zoghbi aparecerá en el Show de Charlie Rose el martes 23 de febrero. El episodio titulado "El desarrollo del cerebro" forma parte de "Charlie Rose Brain Series" conducida junto a Nobel Laureate, Eric Kandel, Ph. D. de la Universidad de Columbia.



MC: ¿Cuál piensa Ud. que fue el motor que impulsó a remover el Síndrome de Rett del DSM?

HZ: A mi entender el Rett fue originalmente incluido en el DSM porque era un desorden con características autistas de causa desconocida. Ahora que la causa genética ha sido identificada, la base lógica para remover el Rett es que tiene su distinta y propia entidad. Otra razón se relaciona a la naturaleza transitoria de las características autistas en pacientes con Rett pero este no es exactamente el caso. Los pacientes con Rett no tienen habilidades del lenguaje y siguen

manifestando conductas estereotipadas por décadas. Aunque algunos pueden adquirir algunas habilidades de interacción social a través de la mirada esto no es verdad para todos los casos.

MC: Con todo esto, si conocer la causa genética de un trastorno es la razón de la exclusión, con el tiempo, cuantas más bases genéticas de la enfermedad sean identificadas, habrá cada vez menos y serán dejadas unas pocas para la clasificación por el manual del DSM.

HZ: Correcto. Es por eso que yo realmente no estoy de acuerdo con esta propuesta. Creo que la propuesta debería ser mirar que criterios clínicos se cumplen para el autismo. Estaría a favor de una mayor precisión en la categorización y división del DSM V en dos tipos: DSM V A y B. Uno sería para autismo sintomático¹ y otro sería para no-sintomático. Habría etiologías genéticas para ambos, sintomático y no-sintomático. Actualmente la mayoría de las causas genéticas conocidas son para autismo sintomático pero con el tiempo, a medida que hagamos series más sofisticadas y estudiemos pacientes con autismo simple (un caso en una familia, sin otras características que autismo clásico) hallaremos etiologías para no-sintomáticos. En mi parecer esta sería una distinción mucho más útil. El punto decisivo: tener una causa genética conocida no debería eliminar el desorden del DSM V.

MC: La decisión de quitar desórdenes identificados con una causa genética no es tan clara para mí. Mientras que conocer la raíz de un desorden es enormemente importante también trae muchas preguntas sin respuesta. Miremos al Síndrome de Rett en sí -un cierto porcentaje de niñas/mujeres con diagnóstico clínico de Rett no tienen una mutación identificada. Y tenemos individuos con mutaciones del MECP2 quienes no tienen síntomas de Síndrome de Rett. Entonces, usando el Rett como ejemplo de un desorden genético, la situación indudablemente no es blanco y negro.

HZ: Absolutamente. De hecho, las niñas que tienen mutaciones MECP2 que concuerdan con criterios clínicos de autismo y no tienen síntomas de Rett son un caso muy convincente contra el proyecto actual del DSM V. Representan un escenario problemático para una importante población de pacientes – ¿qué diagnóstico les damos a ellos? ¿A dónde pertenecen? Entonces con el criterio propuesto por el DSM tenemos una categoría de pacientes que son dejados desatendidos por este manual.

MC: Me parece que la comunidad médica del Rett, en general, estuvo a favor de remover el Rett. ¿Tiene Ud. alguna visión de sus argumentos?

HZ: La comunidad médica oportunamente se focalizó en el manejo clínico: que tratamientos pueden darse a los pacientes, que códigos se usan en los registros médicos con fines de facturación, etc. Estos temas probablemente han conducido a apoyar la remoción. En la otra mano, si Ud. está por resolver el rompecabezas de este desorden cerebral y entendiendo la patogénesis del fenotipo del autismo en el Rett y más allá, entonces removerlo no tiene mucho sentido para mí. Si cree que el manual del DSM es una herramienta para ayudarnos a entender mejor las enfermedades del cerebro y para resaltar las igualdades y diferencias entre ellas,

entonces no siento que sacar al Rett sirva a la investigación orientada a las causas de enfermedades.

MC: ¿Una vez que se finalice el DSM V podremos llamar al Rett como un desorden del espectro autista o esa será una denominación errónea?

HZ: Pienso que no será una denominación errónea porque clínicamente el Rett es un desorden del espectro autista. Sólo porque lo saquen del manual eso no cambia el fenotipo del desorden. Imagine, por un momento, que una niña viene a verme a la clínica. Ella hablaba pero ha experimentado una pérdida del lenguaje, no tiene interacción social, tiene conductas estereotipadas. La evaluamos usando el ADOS (siglas en inglés para Programa de Observación Diagnóstica del Autismo – protocolo estandarizado para la evaluación social y de conductas de comunicación) y el ADIR (Entrevista para el Diagnóstico de Autismo-Revisada) y la niña cumple los criterios de diagnóstico de autismo. Además tiene una mutación MECP2. ¿Qué ponemos en su historia clínica? No puedo decir mutación del MECP2 porque la misma no es diagnóstico clínico, es uno genético.

MC: Claro que ya estamos afrontando estos temas complicados. Y pienso que los cambios propuestos en el DSM probablemente complicarán las cosas aún más. Como puede imaginarse, recibo una abundante cantidad de emails y llamadas telefónicas de padres quienes se preguntan que puede significar esto para sus niñas en términos de pérdida de servicios sociales. Pienso que las preocupaciones sobre pérdidas de los servicios médicos no están justificadas. Sin embargo, me preocupan mucho más las inquietudes sobre servicios educativos. Por ejemplo, será mucho más difícil obtener programas intensivos de ABA (análisis aplicado de la conducta) y otros apoyos educacionales donde el autismo ha abierto el camino.

HZ: Sí, estoy de acuerdo con esa predicción. Es realmente importante recordar que los desordenes del espectro autista no sólo coinciden clínicamente sino que algunas de sus características responden a terapias similares a pesar de sus causas moleculares distintas. Por lo tanto manteniendo el ojo en las similitudes clínicas frente a la heterogeneidad genética es una de las formas de ganar profundidad sobre los mecanismos inherentes a sus características comunes y desarrollar terapias que puedan beneficiar a más de una enfermedad. Espero que el comité tome estas ramificaciones de largo alcance en cuenta cuando contemplan clasificaciones de enfermedades.

MC: Muchas gracias por compartir estas ideas con nuestros lectores. Los padres y otros que apoyan a quienes tienen Síndrome de Rett, como terapeutas, maestros o médicos personales, son alentados a opinar sobre esta cuestión. Recuerden que la fecha límite para suscribir comentarios al comité es el 20 de abril.

ⁱ N.T: Relativo a un síndrome