

Un vistazo al síndrome de duplicación de MECP2

Nota: Estas páginas son para el síndrome de duplicación de MECP2. Si busca el síndrome de Rett/condiciones relacionados con MECP2, haga clic aquí.

El síndrome de duplicación de MECP2 es una afección genética del desarrollo neurológico compleja. Se caracteriza por la disminución del tono muscular durante la infancia, discapacidad intelectual de moderada a grave, ausencia del lenguaje, espasticidad muscular progresiva, infecciones respiratorias recurrentes y convulsiones. Esta afección es causada por una mutación en el cromosoma X. El síndrome de duplicación de MECP2 se da casi exclusivamente en los hombres, aunque en raras ocasiones las mujeres con duplicaciones de MECP2 pueden presentar algunas de las características.

El síndrome de duplicación de MECP2 se describió por primera vez en 2005 y los estudios ahora sugieren que el 1 % de los casos de discapacidad intelectual relacionada con el cromosoma X pueden deberse a este síndrome.

Conozca más sobre las características clínicas del síndrome de duplicación de MECP2

Características comunes del síndrome de duplicación de MECP2 en los niños (NOTA: No todos los varones con MECP2 tendrán todas estas características y solo rara vez las niñas tendrán alguna de ellas)

- Discapacidad intelectual significativa (100 %) con ausencia o limitación del lenguaje
 - Algunos pueden experimentar regresión en el desarrollo.
- Hipotonía temprana (tono muscular bajo) con desarrollo motriz lento
 - Presentan importantes retrasos para sentarse, gatear y caminar, o esto les resulta difícil.
 - Aproximadamente dos tercios de los niños podrá caminar.
- Espasticidad progresiva de las extremidades inferiores (suele darse más en las piernas que en los brazos)
 - Ataxia (movimiento descoordinado, en especial al caminar)
 - El 75 % tiene infecciones con frecuencia y fácilmente.
 - Las más comunes son las infecciones respiratorias recurrentes.
- Convulsiones que ocurren en el 50 % de los casos.
- Podrían manifestarse comportamientos autistas.
 - Movimientos repetitivos de las manos
 - Rechinado de dientes

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Posible disfunción gastrointestinal
 - Constipación
 - Reflujo
 - Condiciones de la vejiga
- Diferencias faciales leves
 - Cabeza aplanada
 - Falta de desarrollo de la mitad del rostro
 - Orejas grandes
 - Puente nasal bajo

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

La lista de problemas médicos *posibles* en el síndrome de duplicación de MECP2 puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía mucho. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

Los niños en edad escolar con duplicación de MECP2 deben consultar a distintos médicos y, a menudo, a especialistas durante el año para controlar sus afecciones.

Muchos niños (cerca del 50 %) con duplicación de MECP2 sufrirán convulsiones. Las convulsiones suelen ser tónicoclónicas. Es muy probable que los niños reciban medicamentos para controlar las convulsiones pero que no tengan una buena respuesta a estos. Normalmente, cuanto más temprano aparecen y más intensas son las convulsiones, mayor es el impacto en el sistema nervioso.

Las infecciones respiratorias recurrentes, en especial la neumonía, ocurren en cerca del 75 % de los niños. Estas infecciones pueden requerir de respiración asistida y pueden ser mortales. La intervención temprana es importante si ocurren infecciones respiratorias.

Para el momento en que los niños con duplicación de MECP2 alcancen la edad escolar, la hipotonía puede avanzar y volverse espasticidad. Esto puede producir movimientos descoordinados (ataxia), en especial en las extremidades inferiores. Si bien dos tercios de los niños aprenden a caminar, es posible que necesiten una silla de ruedas al llegar a la adultez. El tercio restante nunca logra desplazarse por sus propios medios.

Lo que puedes hacer

- Informe todo cambio en la actividad convulsiva a los padres. Siga los protocolos escolares en caso de convulsiones.
- Asegúrese de que se le realice un chequeo anual al niño en el hogar médico.
- Verifique que tenga las vacunas al día. La mayoría de los niños con duplicación de MECP2 pueden recibir vacunas con virus vivo. Registre los tipos de vacunas que recibe el niño.
- Aliente el correcto lavado de las manos para evitar la propagación de virus.
- Notifique a los padres sobre cambios en el nivel de energía.
- Esté atento a cualquier cambio en el comportamiento o el estado de ánimo. Notifique a los padres.
- Esté atento a cualquier cambio en el rendimiento académico. Comuníquese con los padres.
- Defienda los apoyos a la comunicación del niño para que pueda comunicarse eficazmente durante el día. Esto puede incluir sistemas o dispositivos aumentativos o alternativos de comunicación.
- Alimentación: Puede tener reflujo gastroesofágico (GERD). Hable con los padres sobre los alimentos particulares que pueden desencadenar el reflujo y evite esos alimentos. Si el niño tiene más vómitos o reflujo que lo habitual, comuníquese con los padres para poder determinar la causa.
- Fisioterapia: Los ejercicios de elongación pueden ayudar a mantener el rango de movimiento articular, evitar contracturas secundarias y prolongar la capacidad de caminar.
- Es posible que se necesiten adaptaciones físicas para los niños que no son ambulantes.

2. Apoyos a la educación

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen MECP2. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Lo que necesitas saber

Las estrategias y los apoyos educativos personalizados, flexibles y adecuados son clave para el éxito.

- Es posible que se subestime la capacidad intelectual debido al menor nivel de habilidades funcionales.
 - La evaluación del desarrollo puede resultar difícil debido a problemas relacionados con la atención, la actividad, el habla y la motricidad.

- La evaluación formalizada tiene limitaciones. Asegúrese de que las evaluaciones incluyan observar el desempeño del niño.

El habla

- El desarrollo del lenguaje está muy retrasado y la mayoría de los niños no podrá hablar.
 - Algunos niños que se expresan con pocas palabras en la niñez pueden perder progresivamente el habla durante la adolescencia.
 - Una cantidad pequeña de niños aprenderá a usar 1 o 2 palabras con congruencia.
 - Es posible que se comuniquen señalando, a través de gestos y con tarjetas de comunicación y dispositivos de AAC.
 - Cuando los niños no logran comunicarse, suelen recurrir a comportamientos como jalar el cabello, dar golpes o morder.
 - Asegúrese de que tengan un sistema de comunicación que cubra sus necesidades.
 - La frustración debido a los problemas de comunicación a menudo es el motivo del comportamiento negativo.
 - Es posible que no necesite un plan de comportamiento sino un sistema de comunicación eficaz.

Inteligencia

- Los niños presentan una discapacidad intelectual significativa (de moderada a grave).
 - Las niñas con duplicación de MECP2 pueden tener problemas cognitivos en distintos grados, con o sin convulsiones.

Atención

- Es posible que presten más atención cuando sientan curiosidad naturalmente.
- El alto nivel de interés en la comunicación indica que el niño está listo para aprender el lenguaje de señas y otras maneras de comunicarse.

Lo que puedes hacer

El habla y comunicación

- Enseñe estrategias de aprendizaje para la comunicación no verbal.
 - Evalúe la posibilidad de utilizar nueva tecnología, computadoras y posiblemente lenguaje de señas, según el grado de motricidad fina. Enfóquese en el uso de métodos de comunicación *no verbal*.
 - Utilice apoyos para la comunicación aumentativa como tarjetas con imágenes o tarjetas de comunicación.
 - Para poder comunicarse, el niño debe desear interactuar socialmente con otros

- en entornos naturales.
- Asegúrese de que tengan oportunidades de elegir y de tener control en sus vidas (escoger libros, colores, prendas de vestir, juegos, compañeros de trabajo, etc.)
- Necesitará varios medios de comunicación, y saber cuándo utilizar un método en lugar de otro.
- Busque un sistema de comunicación aumentativa y alternativa (AAC) que maximice el nivel de comunicación social recíproca.
- Aliente al niño a señalar con los dedos desde el comienzo para facilitar el uso del dispositivo a medida que crece.
- Todas las personas que interactúen con el niño deben tener educación y capacitación sobre cómo fomentar la comunicación recíproca con el dispositivo.
- Demuestre una y otra vez cómo se utiliza el dispositivo de AAC para fomentar su uso.
- Continúe con estrategias que mejoren el control verbal para maximizar su potencial al hablar.

Movimiento

- Los niños inestables o que no caminan pueden beneficiarse de los apoyos físicos en el aula.
- Tal vez necesiten apoyos/personas adicionales para ayudarlos con el programa académico y la integración total.
- Es posible que los niños con mayor dificultad motriz necesiten espacio adicional y minimizar las obstrucciones para garantizar que estén seguros.
- Terapia física, del habla y ocupacional para facilitar la marcha, posturas adecuadas, uso de las manos, necesidades de comunicación, etc.
- Es posible que se necesite órtesis y cirugía para alinear las piernas.
- Asegúrese de que todas las áreas sean seguras y estén libres de obstáculos.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Las personas con duplicación de MECP2 deben realizarse una evaluación neuropsicológica para determinar sus habilidades y se deben brindar apoyos para los problemas conductuales. Los niños con esta duplicación pueden tener características similares a las del autismo (incluso ansiedad y movimientos de las manos estereotípicos). Las portadoras mujeres de la duplicación de MECP2 con inteligencia normal pueden manifestar síntomas neuropsicológicos como depresión, ansiedad y rasgos autistas.

Lo que necesitas saber

Social

- Las oportunidades sociales permiten a los niños expresar un amplio rango de sentimientos y formar vínculos estrechos y amistades verdaderas.
- Deben participar de actividades familiares y de la clase típicas, tareas domésticas y desarrollar habilidades para la vida diaria.
- Pueden mostrar interés por la recreación, la música y la actividad física.
- Los apoyos al comportamiento pueden resultar útiles para limitar la conducta menos deseable que resulte socialmente disruptiva y pueda provocar lesiones.

Lo que puedes hacer

- Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento.
 - Converse con los padres sobre la participación de profesionales del comportamiento o la salud mental o el uso de medicamentos según sea necesario.
 - Las instrucciones firmes, las reglas y las expectativas claras son útiles.
- Muchos niños tienen dificultades para regular sus emociones y comportamiento. Esto sucede en especial al tener que afrontar cambios inesperados.
 - Explique los cambios previstos.
 - Por lo general, los niños logran resultados favorables manteniendo la constancia y las rutinas. Pueden alterarse fácilmente ante una interrupción.
 - Prepárelos para los cambios en la rutina.
 - Ofrezca un área segura para compartir sus emociones.
 - Enseñe y demuestre el uso de las palabras o las imágenes al compartir emociones.
 - Enseñe, destaque y refuerce los comportamientos que desea que demuestren.
 - Asegúrese de contar con un sistema de comunicación eficaz.
- Brinde pistas sociales y asesoramiento.
 - Proporcione información y converse sobre las diferencias con los pares de los niños.
 - Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
 - Proporcione refuerzo positivo.
 - Enseñe conductas/habilidades sociales adecuadas (por ejemplo, cómo invitar a un amigo a jugar).
 - Demuestre cómo reconocer las expresiones faciales, el lenguaje corporal y el estado de ánimo en las otras personas.
 - Enseñe de qué manera las estrategias sensoriales y regular el propio cuerpo pueden ser útiles.

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud. Las multitudes y los ruidos fuertes pueden ser difíciles para algunos niños.

Lo que puedes hacer

- Sea proactivo y hable sobre cualquier cambio en la rutina o el entorno con la niña con anticipación.
- Utilice historias sociales e imágenes para ayudarlas a entender el cambio.
- Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarla a procesar sus inquietudes.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Los niños con duplicación de MECP2 tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica.
 - Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.
- Es posible que los niños con duplicación de MECP2 se cansen y necesiten descansos a lo largo del día.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

Los planes de emergencia se determinarán de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos. Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres del niño.

7. Recursos

Referencia casera de genética

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mecp2-duplication-syndrome>

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

GeneReviews

Encuentre más información sobre la genética del síndrome de duplicación de MECP2 en Gene Reviews <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1284/>

Apoyo a familias con síndrome de duplicación de MECP2

Sitio para familias afectadas por el MECP2 <http://www.mecp2duplication.com>

Blog síndrome de duplicación

Este blog busca compartir información de interés para familias afectadas por el síndrome de duplicación de MECP2 y quienes deseen obtener información sobre las personas que padecen esta afección. <http://mecp2.wordpress.com/>