

Uso de las medidas de resultado en el síndrome de Rett

El grupo Valoración en Ciencias de la Salud ha analizado las principales herramientas para evaluar las diferentes variables del síndrome de Rett en los pacientes afectados

Proyecto Refición

Grupo de Investigación: Valoración en Ciencias de la Salud

Madrid, 17 de octubre de 2023

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), una enfermedad se define como "rara" si sólo afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Actualmente, la OMS ha catalogado hasta 7.000 enfermedades raras que se estima que afectan aproximadamente al 7% de la población de todo el planeta. Muchas de estas afecciones aparecen en la edad pediátrica y en no pocas ocasiones tienen un origen genético o una causa desconocida. A veces, las personas afectadas por una enfermedad rara presentan una clínica muy diversa, lo que suele complicar y retrasar su diagnóstico.

En el caso del síndrome de Rett, estamos ante un trastorno del neurodesarrollo que afecta principalmente a niñas y mujeres. Su origen es genético y surge por mutaciones en el MECP2, que codifica una proteína. Los primeros síntomas suelen aparecer a los 6-18 meses de vida y las niñas presentan una pérdida gradual de funcionalidad. De esta manera, se ve afectada su capacidad para hablar, deambular, respirar de forma adecuada y, en muchas ocasiones, aparecen estereotipias en las manos. A pesar de ser una patología grave que provoca una gran discapacidad, las manifestaciones clínicas que presentan las personas con síndrome de Rett son muy heterogéneas y con distinto grados de afectación.

El grupo de Valoración en Ciencias de la Salud está formado por diferentes profesionales que buscan aportar conocimiento en el campo de la medición de resultados. Como sanitarios, investigadores y profesores consideran que "una buena

valoración es el mejor punto de partida para planificar y mejorar nuestras intervenciones clínicas, para recoger, organizar y analizar o para enseñar a futuros profesionales”. En este caso, elegir una herramienta que reuniera unas propiedades psicométricas adecuadas no fue tarea fácil, máxime cuando la patología ante la que estamos es una enfermedad rara.

Estudio del síndrome de Rett

Dada la gran variabilidad de fenotipos que muestran estas personas, el equipo de investigación se planteó estudiar e identificar las principales medidas de resultado que se utilizan para evaluar distintas variables en personas con síndrome de Rett. Con este objetivo, llevaron a cabo una revisión sistemática de la literatura científica, consultado distintas bases de datos en la que se localizaran instrumentos que permitieran tanto evaluaciones objetivas como subjetivas, entendidas éstas últimas como aquellas informadas por los propios pacientes (PROM). En este caso, debido a la afectación cognitiva que presentan las niñas y mujeres con síndrome de Rett, estas mediciones fueron facilitadas habitualmente por sus cuidadores principales.

Otro de los propósitos del grupo de investigación fue analizar las propiedades psicométricas que presentan estas herramientas de medida de resultados, para lo que se siguieron los estándares basados en el consenso para la selección de instrumentos de medida en salud (COSMIN). Teniendo en cuenta además la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud publicada por la OMS en 2001 (CIF), se relacionaron las herramientas seleccionadas con los diferentes dominios de la CIF, esto es: estructura/función, actividades, participación y factores ambientales.

Se encontraron 17 herramientas diferentes, 10 de las cuales correspondían a

cuestionarios de evaluación de rasgos, como la calidad de vida, ansiedad, la interacción social o la atención; y las 7 restantes evaluaron resultados funcionales, como la distancia recorrida durante la deambulaci3n, el nivel de actividad f3sica o la capacidad de interacci3n visual. En relaci3n a la CIF, se determin3 que la mayor3a de estos instrumentos, 15 en concreto, inclu3an la evaluaci3n de las limitaciones del dominio “actividad”.

Conclusiones del estudio

Como conclusiones del trabajo de Valoraci3n en Ciencias de la Salud se determin3 que los instrumentos analizados cubren la mayor3a de signos cl3nicos que aparecen en el s3ndrome de Rett. Sin embargo, el equipo se3al3 que algunas de las herramientas tienen importantes limitaciones metodol3gicas en el dise3o y su desarrollo, por lo que la precisi3n y calidad de estas medidas de resultados deber3an seguir siendo mejoradas. Esto redundar3a, a su vez, en un mejor dise3o de los ensayos cl3nicos.

La aplicaci3n pr3ctica de este estudio a la cl3nica diaria se traduce en la recomendaci3n de usar de manera combinada varias de estas herramientas para una evaluaci3n de resultados m3s completa en el s3ndrome de Rett. Toda la informaci3n relativa a este profundo an3lisis se puede encontrar detallada en el estudio Outcome measurement instruments in Rett s3ndrome: a system review, de la revista European Journal of Paediatric Neurology.