

entRettodos

Boletín anual nº 4 de la Asociación Española de Síndrome de Rett, Abril 2020.



Unidad multidisciplinar para el
Síndrome de Rett en el
Hospital Niño Jesús

**Estudio con dispositivos
ópticos para la comuni-
cación en personas Rett**

GW Research

realiza un ensayo
clínico en niñas con
SR en hospitales de
España con la
colaboración de AESR

FinRett financia dos
proyectos de
investigación en
Síndrome de Rett

1. Noticias Destacadas

Creación de Unidad de atención multidisciplinar HIUNJ (pag. 4)

FinRett (pag. 5)

Ensayo clínico (pag. 7)

VI Congreso Europeo de síndrome de Rett (pag. 9)

Jornada sobre el SR en SJD (pag. 11)

FEDER y AESR (pag. 12)

Estudio Comunicadores Visuales (pag. 13)

Colaboración Biobanco (recogida piezas dentales) (pag. 14)

Más novedades en la AESR: desgravación fiscal, boletín informativo mensual, redes sociales y nueva web (pag. 15)

Delfinoterapia (pag. 16)

2. Servicios

Trabajadoras sociales (pag. 19)

Servicio jurídico (pag. 20)

Becas para terapias (pag. 21)

Dispositivos visuales (pag. 22)

3. Entrettodos

Encuentro de familias (pag. 24)

II Concurso de fotografía 2019 y calendario 2020 (pag. 27)

Asamblea general 2019 (pag. 28)

Celebraciones Solidarias (pag. 29)

4. Un año en imágenes

Fotografías sobre los diferentes eventos y actividades realizadas en 2019 en nombre de la asociación (pag. 30)

5. La AESR en los medios

(pag. 55)

6. Rettazos (pag. 57)

7. Agradecimientos (pag. 65)



DESTACADAS

2019 ha sido un año fructífero, con algunos logros de gran relevancia para las personas con síndrome de Rett y sus familias. A continuación os dejamos las noticias más destacadas.

CREACIÓN DE UNA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR PARA EL SÍNDROME DE RETT

Desde este pasado mes de diciembre ya se puede pedir cita en la Unidad de Atención Multidisciplinar Pediátrica para afectados Rett de todo el país.

Esta iniciativa, que partió tras un contacto inicial por parte de varias familias afectadas con el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús (HIUNJ), hospital público y pediátrico de referencia en la Comunidad de Madrid, se ha convertido en uno

de los objetivos principales de la AESR.

Tras muchos meses de trabajo y reuniones se ha conseguido que un equipo médico se involucrara en la creación de esta unidad que englobará desde la atención multidisciplinar hasta una conexión con los distintos centros que atiendan al paciente. Asimismo, se ha elaborado un Protocolo de Atención Multidisciplinar extensible a cualquier

otro hospital de la geografía española que quiera llevar a cabo esta iniciativa de implantación.

Este protocolo se complementa con unas líneas de investigación iniciales cuyo objetivo es ampliar el conocimiento sobre varios de los múltiples síntomas presentes en la enfermedad. Con esto se pretende ser más eficaces en el abordaje de la clínica de esta compleja enfermedad y avanzar en su tratamiento.



1ª CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN DE FINRETT

El objetivo de esta convocatoria es promover proyectos de investigación científica sobre el síndrome de Rett.

Qué es
FinRett?

El pasado mes de abril, el Fondo para la Investigación del Síndrome de Rett, FinRett, anunció su 1ª Convocatoria de Ayudas a la Investigación 2019.

El objetivo de esta convocatoria es promover proyectos de investigación científica sobre el Síndrome de Rett.

Visitando el centro de investigación Institut Josep Carreras.

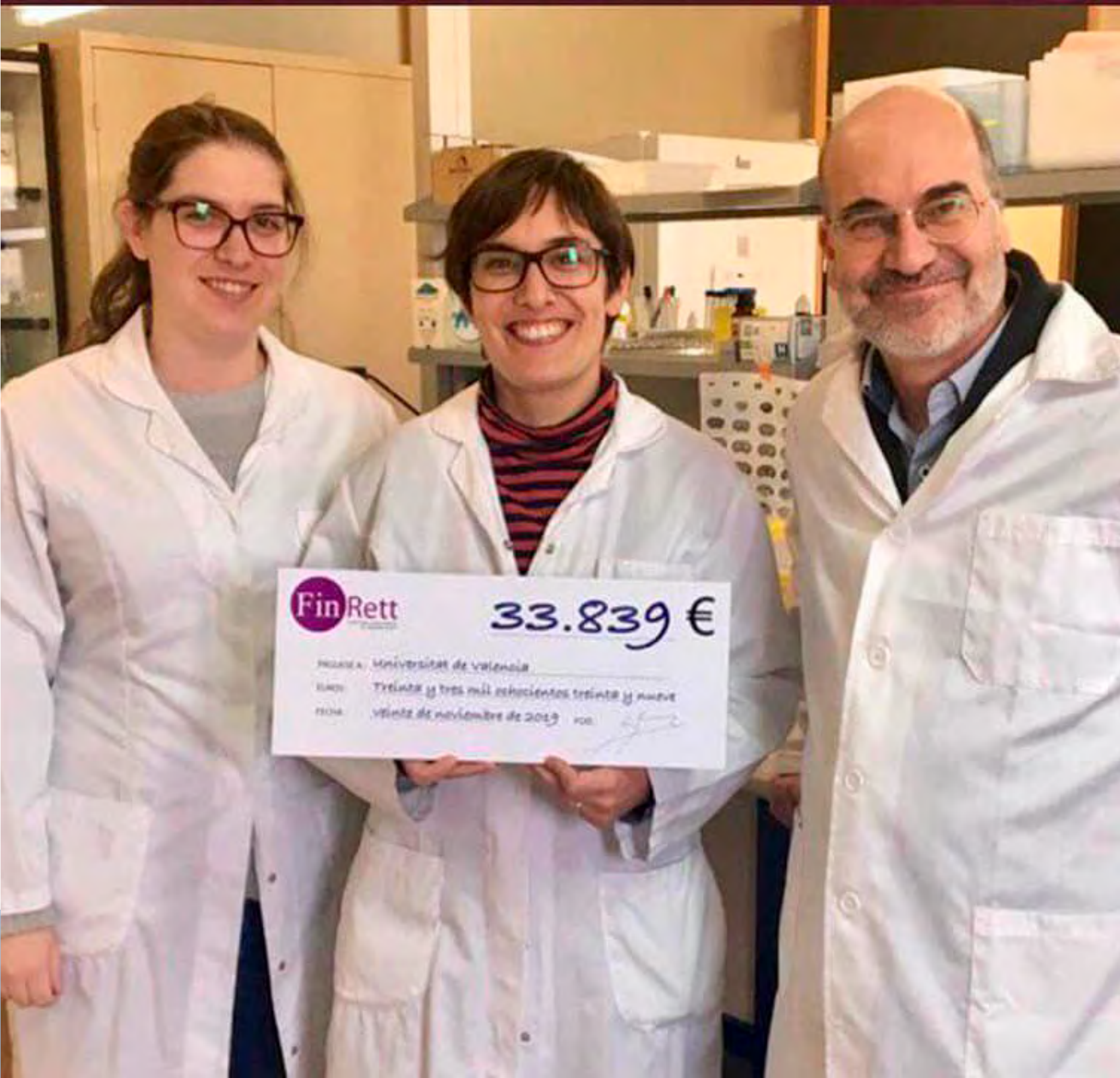
El pasado 12 de noviembre Rafael de Oza, presidente de la Comisión de Seguimiento de FinRett, y Leticia Barreda, miembro de dicha comisión, visitaron las instalaciones del Institut Josep Carreras donde se está llevando a cabo un proyecto de investigación sobre el síndrome de Rett por parte de la Dra Sonia Guil y su equipo y financiado por FinRett.

El proyecto "Transcriptómica unicelular para el análisis de subtipos neuronales diferenciados en un modelo celular humano de síndrome Rett" investiga los fallos sinápticos que se producen en el SR.

LEER MÁS...



Sonia Guil y su equipo muestran a los miembros de FinRett diferentes aspectos de su investigación.



**Visita al edificio de investigación
Jerónimo Muñoz de la Universi-
tat de Valencia.**

Carmen Agustín Pavón y su equipo pudieron explicar a los miembros de la Comisión de Seguimiento de FinRett algunos detalles del proyecto "The endocannabinoid system and Rett syndrome: neuroanatomical, neurochemical and behaviou-

ral analyses» que están llevando a cabo.

Este importante proyecto que estudia las posibles deficiencias en el sistema endocannabinoide en modelos de ratón knockout constituye, junto al del equipo de Sonia Guil las principales apuestas de FinRett para 2020.

LEER MÁS...

ENSAYO CLÍNICO



PARA EL SÍNDROME DE RETT

GW RESEARCH COMIENZA UN ENSAYO CLÍNICO DE CANNABIDIOL EN PERSONAS CON SÍNDROME DE RETT EN DICIEMBRE DE 2019 CON LA COLABORACIÓN DE LA AESR.

Se cree que el compuesto GWP42003-P (cannabidiol) afecta varias vías farmacológicas y puede tener el potencial de modular algunos de los mecanismos fisiopatológicos que se piensa que subyacen en los déficits neuroconductuales presentes en el Síndrome de Rett, incluidos el desequilibrio neuronal excitador / inhibidor, la neuroinflamación y la disfunción antioxidante.

El objetivo del ensayo clínico es evaluar la seguridad y la eficacia de GWP42003-P en la reducción de la intensidad de los síntomas en pacientes con síndrome de Rett. La gravedad de los síntomas se evaluará, a través del cuidador y del médico, utilizando una serie de parámetros que valorarán los múltiples síntomas y, por tanto, reflejarán la condición general.

La Asociación Española de Síndrome de Rett está colaborando estrechamente para que este ensayo clínico se lleve a cabo en España. A continuación, os informamos de las condiciones que nos ha facilitado GW Research y bajo las cuales se va a desarrollar el ensayo clínico.

Es importante aclarar que será el médico del ensayo quién explicará los detalles a los participantes.

¿EN QUÉ CONSISTE ESTA PRUEBA CLÍNICA?

Este ensayo clínico es para pacientes con síndrome de Rett entre las edades de 2 a 18 años al momento de la inscripción. A todos los participantes del ensayo se les permitirá continuar cualquier terapia que estén usando actualmente para tratar el síndrome de Rett.

El medicamento del ensayo es un líquido que deben tomar por boca, dos veces al día. Se dispone de soluciones especiales para los participantes del ensayo que usan tubos de alimentación. Los efectos del medicamento de prueba se compararán con un placebo.

El placebo se parece al medicamento de prueba, pero no tiene ingredientes activos. En el ensayo, por cada 3 niños, 2 recibirán el medicamento de prueba y 1 recibirá el placebo. La asignación para recibir el medicamento de prueba o placebo se realiza al azar por una computadora. Ni usted ni el médico del ensayo sabrán qué tratamiento recibe su hijo.

Al final del ensayo, el médico del mismo puede invitar a su hijo a participar en un estudio abierto del medicamento de prueba. El médico responsable del ensayo decidirá si es recomendable para el afectado participar en el estudio abierto, en el cual no habrá placebo, lo que significa que todos los participantes recibirán la medicación.

¿CUÁNTO DURARÁ LA PRUEBA CLÍNICA Y QUÉ SE REQUERIRÁ DE MI HIJA Y DE MÍ?

La participación en la prueba completa durará aproximadamente 8 meses. Durante este tiempo, los participantes del ensayo tendrán que realizar 8 visitas al centro del ensayo, más 3 consultas telefónicas programadas. El padre o tutor del participante en el ensayo colaborará activamente en esta prueba. Además de llevar a su hijo

a todas las consultas, se le pedirá al padre o tutor que administre el medicamento de prueba, que responda cuestionarios sobre los síntomas de su hijo y que complete un breve informe de dosificación diaria y un diario semanal de síntomas.

El personal del centro de prueba le proporcionará instrucciones completas para todas estas actividades.

¿CUESTA DINERO PARTICIPAR?

Todos los exámenes médicos,



visitas y el medicamento de prueba, o placebo, se proporcionan a los participantes sin coste alguno. Los gastos derivados de la participación en el estudio tales como transporte, posible alojamiento y dietas, serán asumidas por el patrocinador. El médico del ensayo proveerá de información más específica en la primera visita.

¿HAY ALGÚN RIESGO DE PARTICIPAR EN ESTE ENSAYO CLÍNICO?

Puede haber riesgos potenciales al participar en este ensayo clínico. Todos los medicamentos y procedimientos médicos conllevan un riesgo de efectos secundarios;

por lo tanto, es posible que los participantes experimenten algunas molestias u otros efectos secundarios asociados con el uso del medicamento en prueba.

Antes de que se solicite a los participantes y a su familia que decidan si desean participar, se explicarán en detalle los posibles riesgos de dicha participación. Si el padre o tutor del niño decide participar, entonces el personal del centro de prueba les pedirá que firmen un formulario de consentimiento para que su hijo participe.

¿CUÁLES SON LOS BENEFICIOS POTENCIALES PARA LOS PARTICIPANTES?

No hay garantía de que los participantes reciban ningún beneficio al participar en el ensayo clínico. Los síntomas del paciente pueden mejorar, empeorar o permanecer igual. Sin embargo, este ensayo puede brindarnos nueva información que

podría beneficiar a las personas con síndrome de Rett en el futuro al ayudarnos a responder preguntas sobre la efectividad y la seguridad del medicamento del ensayo.

¿EN QUE HOSPITALES SE VA A LLEVAR A CABO EL ENSAYO CLÍNICO?

- Hospital Niño Jesús (Madrid)
- Clínica Teknon (Barcelona)
- Hospital La Fé (Valencia)
- Sant Joan de Déu (Barcelona)
- Hospital Fundación Jiménez Díaz (Madrid).

Para más información pueden escribir al mail: ensayoclinico@rett.es

VI CONGRESO EUROPEO DE SÍNDROME DE RETT EN TAMPERE



Un año más la RSE celebra su Congreso de síndrome de Rett con amplia participación de países europeos.



El sexto Congreso Europeo del Síndrome de Rett tuvo lugar en Tampere, Finlandia, del 27 al 28 de septiembre de 2019. Fue un evento muy bien organizado e interesante que atrajo a investigadores, especialistas y familias de toda Europa y más allá: EE. UU., Canadá, Australia, Marruecos, etc.

La conferencia cubrió una extensa lista de temas: ensayos clínicos, epilepsia, comunicación, respiración, fisioterapia, trastornos del sueño y la perspectiva de los padres sobre cómo vivir con el Síndrome de Rett.

Todos los países europeos, pero también Marruecos y Australia han tenido la oportunidad de compartir el trabajo de sus asociaciones y organizaciones presentando 29 carteles de 26 países diferentes.

Al final de la conferencia también tuvo lugar la Asamblea General de la Asociación Europea del Síndrome de Rett. Tanto en el Congreso como en la Asamblea, la AESR fue representada por su tesorero, Pedro Rocha.

Durante estas jornadas se informó sobre el estado de los ensayos clínicos que se están realizando y se presentaron las conclusiones de Anavex 2-73: mejora del comportamiento de las manos y respiración.

LEER MÁS...



JORNADA SANITARIA HSJD

Por tercer año consecutivo tuvo lugar la Jornada de actualización sobre el Síndrome de Rett (SR) en el Hospital Sant Joan de Deu (HSJD) ubicado en Esplugues de Llobregat, Barcelona, a la que asistieron tanto familias como profesionales relacionados con el SR.

Tuvimos la oportunidad de escuchar de mano de diversos Doctores e Investigadores de este hospital, un extenso listado de temas: desde la organización de su Clínica Rett, las diferentes opciones de tratamiento, a los diferentes estudios de investigación básica, traslacional y ensayos clínicos que están llevando a cabo en el mismo.

La Asociación Española de Síndrome de Rett fue representada por Yolanda Corón, presidente de la misma.

En esta Jornada se trataron temas tales como las posibles terapias en las diferentes comorbilidades del Rett y las opciones de tratamiento para la escoliosis.

En Investigación Clara Xiol detalló los estudios que se han realizado hasta el momento para la inactivación del cromosoma X, Uliana Musokharanova habló sobre el síndrome de Rett y cómo afecta a la función mitocondrial, Aina Castells explicó como se produce la inflamación en el SR y Alfonso Oyarzabal expuso su estudio en modelos de Rett.

[LEER MÁS...](#)

FEDER Y AESR



Imagen de arriba: Foto de familia de la Asamblea General de socios de la Federación Española de Enfermedades Raras.

En la imagen de la izquierda, los representantes de la AESR en el acto del Día Mundial de las Enfermedades Raras, junto a Juan Carrión, presidente de Feder, y S.M. la Reina Doña Letizia.

Abajo, La AESR participó en la X Escuela de Formación CREER-FEDER donde mostramos a S.M la Reina Doña Letizia nuestro proyecto de comunicación Rett "Miradas que hablan".

Como todos los años acudimos a los actos de Feder tanto nacionales, tales como la Asamblea General y el acto del Día Mundial de las Enfermedades Raras, como a los actos celebrados en las diferentes comunidades en donde la AESR está representada.

Son ya muchos años marchando paralelamente junto a Feder y todas las asociaciones a las que representa y apoyándonos unos a otros para conseguir la máxima visibilidad en la sociedad.



ESTUDIO COMUNI- CADORES VISUALES

"MIRADAS QUE HABLAN"

Con la colaboración de "Irisbond", y "La fábrica de palabras", la AESR ha lanzado ya en varios centros repartidos por toda España, un estudio cuyo fin es obtener información sobre la mejora en la comunicación y la calidad de vida de personas con síndrome de Rett mediante el control del ordenador con la mirada.

El Estudio se apoyará en una red de profesionales formados en Tecnología y Metodología que se encargarán de evaluar tanto aspectos cualitativos como cuantitativos sobre la comunicación y calidad de vida de los afectados.

Desde hace muchos años sabemos que las personas

con síndrome de Rett tienen un gran potencial a través de su mirada. Quizás sean los ojos, la parte del cuerpo que mejor pueden controlar.

Un dispositivo visual conectado a un ordenador o tablet permite utilizar el ojo humano como ratón para el acceso a diversos software de aprendizaje de comunicación alternativa y aumentativa para las personas que, como ocurre en el síndrome de Rett, son incapaces de usar las manos de una forma propositiva.

El Estudio tiene como objetivo conseguir demostrar a los diferentes organismos la necesidad de implantar esta tecnología en los diferentes centros.

LEER MAS.....



Desde la AESR estamos colaborando con la línea de investigación en síndrome de Rett de la Universidad Miguel Hernández en Alicante.

Este estudio se realiza con dientes de pacientes Rett, tanto de leche como definitivos.

Para la recogida de estas piezas dentales, el equipo de investigación necesita que cada familia que quiera participar en este estudio envíe cumplimentado un formulario junto con el diente, que consiste en un

documento de información al donante y el "Consentimiento informado para menores" que deben firmar los padres o tutores con cada diente que envíen.

Para conocer más detalles sobre las instrucciones para la recogida del diente, los interesados pueden dirigirse a www.rett.es, llamar a la AESR al 963 74 03 33, escribir a info@rett.es o pinchar en el siguiente enlace:

LEER MAS...

COLABORACIÓN CON BIOBANCO

Recogida de piezas dentales para la investigación del SR



Más novedades en la AESR

Desgravación para los donantes de la AESR

La AESR está calificada como Entidad de Utilidad Pública y, por tanto, las donaciones que recibe tienen un tratamiento fiscal especial y son objeto de una importante desgravación para el donante.

En el caso de una empresa (persona jurídica) se podrá desgravar un 35% de la cantidad donada a nuestra Asociación. En el caso de que lleve más de 3 años realizando donaciones, esta desgravación será de un 40%. En el supuesto de realizar una donación, habrá que hacer llegar el nombre de la sociedad, CIF de la misma y código postal para la elaboración del correspondiente certificado.

En el caso de las personas físicas, el porcentaje a deducir de la declaración de la renta depende de cada comunidad. Es necesario también hacer llegar sus datos personales: nombre y apellidos, DNI y código postal para la realización del correspondiente certificado.

Comunicación continua de la AESR con sus Socios

Boletín informativo mensual

Desde mediados de 2019 la AESR ha ampliado su servicio de información con la puesta en marcha de un boletín mensual al que podrán subscribirse no solo los asociados sino cualquier persona interesada en el síndrome de Rett que quiera conocer los proyectos que la asociación está llevando a cabo en España y las últimas noticias sobre investigación, legislación, educación y terapias tanto dentro como fuera de nuestras fronteras.

Este boletín mensual contiene un enlace al blog de la AESR donde las personas interesadas podrán acceder a todas las entradas en los últimos años.

Con este nuevo servicio la AESR pretende completar la oferta de información. [Subscríbete aquí](#)

Nueva página web

Desde que en 2014 la AESR decidió lanzarse a través de las redes se ha producido un gran avance en visibilidad y difusión del Síndrome de Rett en España y en el mundo.

En [Facebook](#) ya contamos con más de 7600 seguidores en todo el mundo, y las publicaciones de la página registran un alcance de hasta 17000 personas.

Asimismo la AESR se ha hecho un hueco en [Twitter](#) e [Instagram](#) con más de mil seguidores.

Además, contamos con una nueva [página web](#), más cercana e intuitiva en donde se ha hecho un esfuerzo especial por adecuar la información a las necesidades de las familias y los profesionales que atienden el síndrome de Rett.

Delfinoterapia

Ainhoa



No todos los días se nos presenta la oportunidad de interactuar con delfines especialmente entrenados para este propósito.

Este año nuestras familias pudieron disfrutar de unas becas ofrecidas por Mundomar en Benidorm para realizar una terapia muy novedosa aunque no siempre accesible, la delfinoterapia.

La Fundación Aqualandia Mundomar comenzó en el año 2001 a desarrollar programas de delfinoterapia

de manera gratuita para aquellos niños que presentan disfunciones físicas y/o psíquicas. Desde que se inició el desarrollo de estos programas han participado en el mismo más de 4.000 niños con diferentes patologías.

La Fundación Aqualandia Mundomar ha sido la primera entidad en poner en marcha este proyecto pionero sirviendo de referente a nivel mundial. Alicante, con este proyecto, se sitúa a la vanguardia de la zooterapia específica para

menores con distintos tipos de patologías.

La complicitad del delfín para desarrollar estos programas se basa en la positiva relación que tienen estos animales hacia los seres humanos y su habilidad para aprender.

El delfín parece ser el responsable de los diferentes cambios positivos en los niños, especialmente en aspectos como conseguir una mayor atención y mejorar contacto social entre el niño y su entorno.



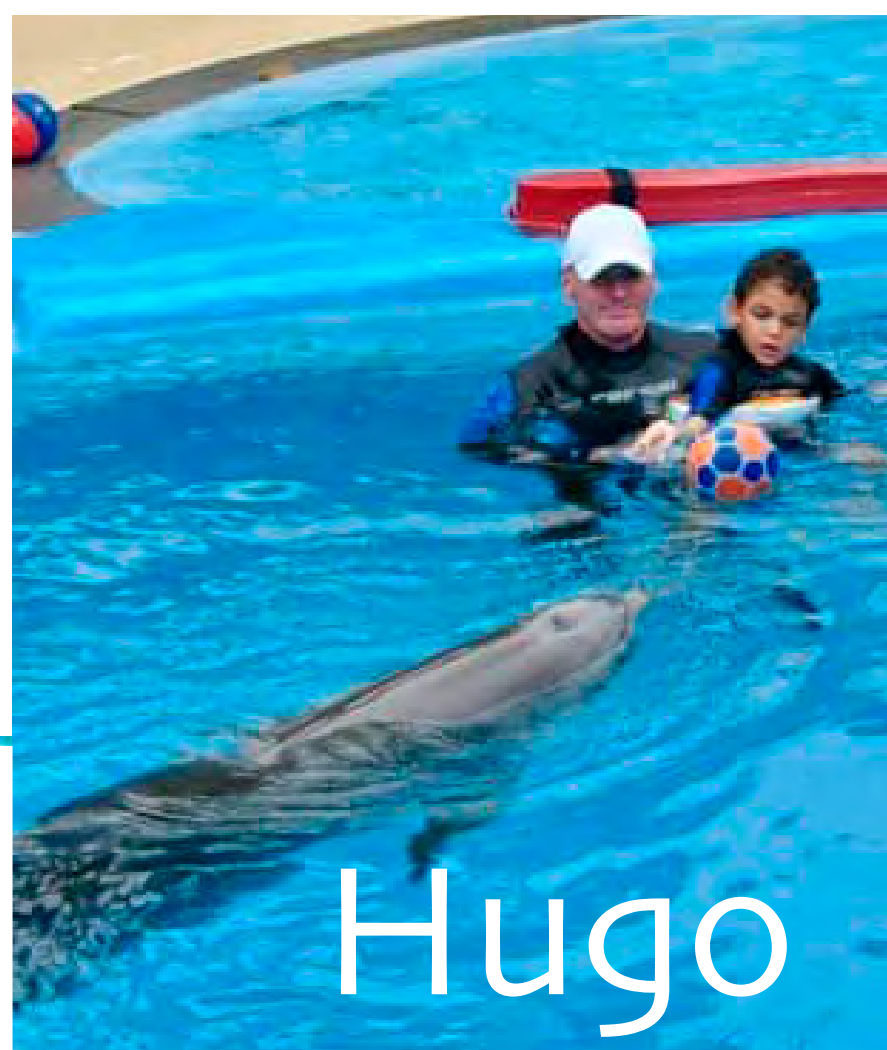
Alba



Nerea



Lucía



Hugo



Jimena

SERVICIOS

AESR

La Asociación Española de Síndrome de Rett es una asociación de "Utilidad pública" y es por ello que los voluntarios que trabajan en ella nos esforzamos día a día por ofrecer la máxima ayuda posible a todas las familias que sufren de esta patología en España poniendo a su disposición una serie de servicios que ampliamos cada año.

NUESTRAS TRABAJADORAS SOCIALES



Lara:

"Mi misión consiste en orientar a las familias desde su primer contacto con la asociación, ya sea por su reciente diagnóstico o porque han conocido la existencia de la AESR a través de los médicos o redes.

A partir de ese primer contacto les ofrezco mi ayuda para los diferentes trámites y dudas que les vayan surgiendo."

info@rett.es

ATENCIÓN SOCIAL

- Acogida de AESR a nuevas familias
- Dar Información y Orientación a familias de personas con Síndrome de Rett y a la población en general sobre la Asociación, el SR, discapacidad, dependencia y prestaciones y recursos vinculados a ella o a servicios comunitarios de todas las áreas (salud, educación...).
- Realización de informes sociales: Estudio y diagnóstico de necesidad de la familia y/o de la persona con SR, diseño de intervención y seguimiento.
- Coordinar intervenciones con recursos comunitarios de todas las áreas (Salud, Servicios Sociales, Educación, Dependencia...).
- Búsqueda de recursos, eventos y otras actividades de interés para las familias.

GESTIÓN DE SUBVENCIONES Y PROYECTOS SOCIALES

- Rastreo y estudio de ayudas y subvenciones.
- Elaboración de proyectos de intervención social y seguimiento.
- Coordinación y seguimiento de proyectos.

TAREAS DE COORDINACIÓN Y GESTIÓN

- Seguimiento de estudio de comunicadores, merchandising de la Asociación, proyectos sociales...
- Gestión logística de eventos de la AESR y de colaboradores.
- Apoyo de grupos de trabajo de la AESR.
- Gestión en coordinación con el responsable de delegados nuevas solicitudes de delegación.

Lourdes:

"El seguimiento de las familias es una de las prioridades de la AESR.

Por eso estoy a su disposición para aportarles todo el apoyo que esté en nuestras manos y que siempre se sientan acompañadas en su día a día al enfrentarse con los obstáculos que presenta el síndrome de Rett "

info@rett.es



NUESTRO SERVICIO JURÍDICO

2



Ante la demanda por parte de los asociados y de la propia Entidad de recibir asesoramiento y realizar gestiones y documentos en el ámbito jurídico, se ha aprobado establecer una colaboración con una profesional del derecho externa a la

organización y proceder a dar servicio especializado a las necesidades jurídicas de las familias de la AESR.

Para acceder a este servicio llámanos al teléfono 963 740 333 o escribenos a info@rett.es



3

BECAS PARA TERAPIAS

Hasta ahora, el acceso a esta ayuda dependía de la existencia de un delegado de AESR. Durante el primer semestre de 2019, la asociación subvencionó terapias a alrededor de 40 familias.

A lo largo del segundo semestre de 2019 se centralizó la gestión del servicio. De esta forma ya no será necesaria la existencia de

un delegado facilitando ayudas a las 80 familias inscritas gracias a la convocatoria lanzada en el primer semestre del año.

Para obtener más información sobre este servicio escribe a info@rett.es o llama al 963 740 333

PROGRAMA DE DISPOSITIVOS VISUALES



Dentro del proyecto educativo de la AESR se ha creado el programa para el fomento del uso de comunicadores visuales en los colegios y centros de día.

Para este propósito la AESR ha invertido una importante suma para la compra de dispositivos, software y la

contratación de cursos para el aprendizaje y uso de los mismos por parte de profesionales y familiares.

Para obtener más información sobre este servicio escribe a nuestras trabajadoras sociales a info@rett.es o llama al 963 740 333

4



ENTRETTODOS

Sumario de las actividades que lleva a cabo la AESR, tanto en sus esfuerzos de visibilidad y comunicación como en el fomento de puntos de encuentro de familias y toma de decisiones en el seno de la Asamblea General con el apoyo de la Junta Directiva.

ENCUENTRO DE FAMILIAS 2019

Desde la AESR queremos dar las gracias a las familias que se desplazaron desde los diferentes rincones de España para disfrutar de estos impagables momentos.

Gracias a las más veteranas por estar siempre ahí y a las nuevas que se suman año tras año trayendo su ilusión a esta gran familia que es la Asociación Española de Síndrome de Rett. Y, sobre todo, gracias a nuestras hijas que son nuestro motor; fuertes, valientes, dispuestas a todo lo que suceda y que, una vez más, nos han enseñado que sin ellas nada de esto sería posible ni tendría sentido.

Nos despedimos de un encuentro en un entorno fantástico como ha sido el Hotel ILUNION Sancti Petri, en Chiclana de la Frontera (Cádiz), con su espectacular Hamman de baños árabes, donde nos hemos sentido como en casa y donde tanto el personal como la dirección nos han atendido y cuidado con auténtico mimo.

Nuestro agradecimiento más especial para los voluntarios y profesio-



nales que han dedicado su tiempo a nuestras hijas con tantísimo cariño.

A la terapeuta ocupacional Rita Lohmann, por su enorme profesionalidad y sensibilidad para coordinar las distintas actividades de nuestras hijas y por colaborar tan estrechamente con nosotros en la organización.

A Ernesto Gutiérrez, responsable de animación del hotel y a su magnífico equipo, por su complicidad, su apoyo y la gran dedicación que nos ha regalado ofreciéndonos magníficos espectáculos como el del cuadro flamenco "son y compás", el del gran mago Juanito Romero que además nos quiso mostrar su magia mesa por mesa en la cena del sábado y, como broche final, el domingo nos regaló un maravilloso viaje en tren que nos llevó a disfrutar del precioso espectáculo de caballos: "Embrujo Andaluz" con el jinete Chema Martínez.

A Belén Maraver, directora del hotel, por su cercanía, por facilitarnos tanto las cosas y por su constante disposición. Además, la cadena Ilunion quiso obsequiarnos con dos magníficos bonos de hotel para dos parejas que pudimos sortear allí mismo y que ahora están en manos de dos de nuestras queridas familias.

Para finalizar, nos gustaría enviar un beso muy grande a la que fue nuestra trabajadora social, Pilar Escriche y a Lara Ramos, la actual, por acompañarnos en cada cosa que hacemos y por su eterna implicación con las familias.

Os dejamos, reflejados en fotografías, instantes inolvidables de lo que fue este precioso fin de semana juntos.

Debido al estado de alarma en que nos encontramos al editar esta revista, no se ha fijado la fecha del próximo encuentro que se realizará en la comunidad valenciana.







II CONCURSO INTERNACIONAL DE FOTOGRAFÍA

Este magnífico certamen fotográfico abierto a la participación de todos, tiene como objetivo captar el síndrome de Rett a través de instantáneas llenas de significado.

Tres fotografías fueron seleccionadas por el jurado y obtuvieron un premio especial y, junto a las nueve finalistas conformaron las doce imágenes del Calendario Solidario 2020 de la AESR.

Este importante proyecto tiene como fin contribuir a difundir y dar visibilidad al síndrome de Rett a través de las fotografías. Además, la recaudación es destinada al programa de financiación de terapias que proporciona la AESR y repercute directamente en el fondo adscrito a tal efecto.

Por todo ello os pedimos que este verano en la III Convocatoria del Concurso os animéis todos a participar. ¡¡ Porque entRettodos somos más fuertes !!



El 15 de junio, la AESR celebró su Asamblea de Socios Ordinaria y Extraordinaria 2019.

En ella se aprobó por unanimidad la gestión realizada por la Junta Directiva en 2018 y, de igual modo y también por unanimidad, se aprobó el plan previsto para el 2019, año para el que la Asociación tuvo en marcha importantes proyectos, como la colaboración con el Hospital Niño Jesús para la Unidad de Atención Multidisciplinar Rett, la colaboración con una farmacéutica para el primer Ensayo Clínico Rett en nuestro país, los proyectos de investigación que se apoyarán desde FinRett, etc.

También se sometió a votación la modificación y actualización de los Estatutos, aprobándose la mayoría de los artículos propuestos.

Podéis encontrar todos los

documentos relacionados con esta Asamblea en el siguiente enlace:

Documentos Oficiales

Gracias a todos por vuestra participación y, muy especialmente, a los que hicisteis el esfuerzo de asistir haciéndonos partícipes de vuestras opiniones. Las reflexiones que allí se expusieron y la implicación decidida de nuevas familias son la mejor ventana en la que mirar el futuro de nuestra Asociación.

Nuestro sincero agradecimiento a María José, Gema e Iván, vocales de Junta que terminan su andadura y nos dejan; a la trabajadora social, Pilar Escriche, que pasa a trabajar para un organismo oficial llena de

ASAMBLEA GENERAL 2019

ilusión y a la que deseamos lo mejor en su nueva andadura profesional; y, muy especialmente,, a Vicente Braojos, tesorero de la AESR durante muchos años, al que damos las gracias por tantísimo trabajo abnegado y constante en favor de la Asociación.

Debido al estado de alarma en el que nos encontramos en el momento de la edición de esta revista, no se ha podido establecer una fecha precisa para la próxima Asamblea General de Socios de la AESR.



EL CUMPLE

En la AESR queremos celebrar los cumpleaños de niños y mayores con SR como ellos se merecen, y por ello les enviamos en su gran día un pequeño detalle para aportar nuestro granito de felicidad a ese día tan especial.

A todos nos encanta verles tan felices rodeados de su familia y amigos y por eso os animamos a enviar vuestras fotos y así compartir todos juntos vuestra celebración.

Si quieres que publiquemos la foto envíanosla a cumple@rett.es junto al nombre y fecha de nacimiento de vuestro hijo.

TU CELEBRACIÓN

Cada vez más personas deciden convertir los días más importantes de su vida; ya sea boda, primera comunión, bautizo, etc, en una celebración solidaria.

Si quieres añadir un detalle solidario a tu celebración ponte en contacto con la Asociación Española de Síndrome de Rett y te prepararemos un regalito acompañado de una tarjeta personalizada para tus invitados. Nos ayudarás a conseguir nuestros objetivos y a dar visibilidad al SR.

Para más información ponte en contacto con nosotros en info@rett.es

LOTERÍA

El gordo de Navidad es ya una tradición en la AESR.

Cada Navidad ponemos a disposición de todos los interesados los décimos de la asociación que además de repartir ilusión nos ayudan a realizar los proyectos para el nuevo año.

Os pedimos que estéis atentos al anuncio de la venta de los décimos de la AESR en vuestro mail y Redes Sociales.

No esperes hasta el último momento para comprar el décimo porque se puede agotar como ha ocurrido otros años.

PRODUCTOS SOLIDARIOS

Si quieres sorprender a un amigo o familiar el día de su cumpleaños o deseas hacer un regalo, la mejor opción es hacerle partícipe de un gesto solidario.

En la AESR tenemos a tu disposición una serie de productos solidarios destinados a financiar diferentes proyectos de investigación, terapias y ocio.

Podrás adquirirlos en el siguiente enlace:

Productos Solidarios de la Asociación Española de Síndrome de Rett



UN AÑO

EN IMÁGENES

Eventos que han organizado socios y particulares en todo el territorio nacional durante 2019 para dar visibilidad y recaudar fondos para la Asociación Española de síndrome de Rett

Almería



FARMACIA ALICÚN

Queremos agradecer a Beatriz Pérez Vallejo, farmacéutica de la localidad de Alicun, Almería, el donativo solidario que ha realizado y que ha sido posible gracias a la generosidad de sus vecinos. Con estos gestos solidarios, lograremos grandes objetivos.



MOTEROS SOLIDARIOS CON EL SINDROME DE RETT

En Huércal, Almería, tuvo lugar la IV Ruta Motera Solidaria donde participaron varias enfermedades raras, entre ellas, el Síndrome de Rett. Nuestro agradecimiento al Club de Motos Sector Trail, Almería, ya que gracias a su ayuda solidaria hemos logrado recaudar 739.50€, los cuales irán destinados íntegramente a la investigación de dicha enfermedad.

RALLY

El piloto almeriense de rally, Rubén Segura García ha decidido serigrafiar el logo de la AESR en su carrocería y, gracias a él, el síndrome de Rett será visible en multitud de carreras.

Gracias, Rubén, por acelerar a fondo la difusión de síndrome de Rett y por llevarnos contigo rugiendo tramo a tramo y curva a curva; ¡Nos vemos en la carretera!





Asturias

QUIJOTADA

En una soleada mañana de diversión y solidaridad en Illas (Asturias), tuvo lugar la "II Quijotada por el Rett". Un cúmulo de buenos momentos en los que se unieron juegos, deporte y muchos amigos.

Gracias a todos ellos por hacer posible este día inolvidable lleno de alegría en el que se recaudaron 1.361,05€ para la Asociación Española de Síndrome de Rett.



RETTO'S SOLIDARIOS

La agrupación asturiana recibió el premio de los trabajadores del Comité de Empresa de ALU IBERICA (antigua ALCOA). El galardón de 1.000€ nos fue donado a través de AESR-Asturias. Mil gracias a cada uno de los trabajadores y entidades que han nominado al Rett para hacernos merecedores de este premio.

RESTAURANTE "CASA MAITE"

Evento organizado a favor del síndrome de Rett consistente en una cita gastronómica animada y muy especial en el restaurante "Casa Maite" con posterior actuación musical a cargo del artista Miro Álvarez, organizador de este evento y persona de especial sensibilidad social. ¡Muchas gracias!



Ávila



CARRERA SOLIDARIA EN VILLANUEVA DE ÁVILA

En agosto se celebró este reto solidario con gran participación y mucho entusiasmo. Todo lo recaudado fué donado a beneficio de la Unidad Multidisciplinar para el Síndrome de Rett en el Hospital Pediátrico Universitario Niño Jesús de Madrid.

Cáceres



X CONGRESO NACIONAL DE ASEBIR

En el marco del "X Congreso Nacional ASEBIR" (Asociación para el Estudio de la Biología de la Reproducción), la AESR tuvo el honor de ser la causa solidaria elegida. La AESR contó en esta ocasión con la magnífica labor de Teresa Carrallo.

Cantabria



FESTIVAL SOLIDARIO DE DANZA

En las instalaciones del cine-teatro de Vioño, pudimos disfrutar de esta bonita gala, hablar del síndrome de Rett y de la labor que desempeña la Asociación Española. Gracias a sus organizadores "AMPA Bajo Pas", a la profesora de baile Cristina García y a todos sus alumnos, a la extraordinaria presentadora Azucena Valdés y, por supuesto, al numeroso público que se sumó con cariño a nuestra causa.

LA AESR Y EL CARTERO REAL EN LIENCRES

Junto a ellos estuvo el stand de la AESR, rodeados de niños y sus familias en el pabellón de Liencres (Cantabria), un hermoso paraje junto al mar lleno de ilusión, música, hinchables, que nos hizo disfrutar de una tarde inolvidable.

Nuestro agradecimiento a la Asociación de Vecinos de Liencres por habernos invitado, a Nuria Ruiz López, a Maite López Postigo y al resto de su familia por la magia que siempre nos regalan.



A group of approximately 15 people, including students and teachers, are posed for a group photo. They are arranged in two rows, with some standing and some sitting or kneeling in the front. The setting appears to be an indoor space, possibly a hallway or a room, with a wooden floor and a plain wall in the background. The photo is framed with a decorative, slightly irregular border.

Abstract

Received 10 May 2006; accepted 12 July 2006

... que Kraft es un hombre inteligente de buen carácter, en 1966 por el doctor Anthony Kraft recibió 22 votos en una polla sobre médicos, lo que Kraft ve el primer en el mundo el cual fue designado internacionalmente en el mundo. El apoyo por el sistema, a su vez, está creciendo a gran velocidad.

13. Selecciona el tipo (20%) de una enfermedad (20%) que transmita. Citar el % de incidencia en el subgrupo de riesgo y el % de mortalidad (20%).

12/1/2019

... la vida, independiente de todas las cosas y la posibilidad de vivir de ella a ella. Entre los 15 y los 18 meses, cuando los niños comienzan a caminar, la vida pierde interés y el mundo comienza a ser interesante. Luego, después de haber aprendido a caminar, los niños se interesan por el mundo y la vida. En la infancia, la vida es interesante y la vida es interesante. En la infancia, la vida es interesante y la vida es interesante.

Algunas variables pueden incluir problemas de género y discriminación del colectivo étnico. La cantidad del uso de los recursos es seguida por discriminación en todos como Prekarise y "Sociedad" sus miembros, de parientes de la regresión a través un repartido, y que problemas de síndrome de Rott y miembros, pertenecientes también en los primeros años.

Test Environments

Figure 1

1. Die Forderung ist erfüllt
2. Die Forderung ist erfüllt
3. Die Forderung ist erfüllt
4. Die Forderung ist erfüllt
5. Die Forderung ist erfüllt
6. Die Forderung ist erfüllt
7. Die Forderung ist erfüllt
8. Die Forderung ist erfüllt
9. Die Forderung ist erfüllt
10. Die Forderung ist erfüllt

et de la foudre au-dessus, lorsque les nuages
sont noirs, après
une pluie.

[illegible]

Handlungsmuster, welches Verhalten die Teilnehmer zu erwarten haben

1998, 1999, 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011, 2012, 2013, 2014, 2015, 2016, 2017, 2018, 2019, 2020, 2021, 2022, 2023, 2024, 2025, 2026, 2027, 2028, 2029, 2030, 2031, 2032, 2033, 2034, 2035, 2036, 2037, 2038, 2039, 2040, 2041, 2042, 2043, 2044, 2045, 2046, 2047, 2048, 2049, 2050, 2051, 2052, 2053, 2054, 2055, 2056, 2057, 2058, 2059, 2060, 2061, 2062, 2063, 2064, 2065, 2066, 2067, 2068, 2069, 2070, 2071, 2072, 2073, 2074, 2075, 2076, 2077, 2078, 2079, 2080, 2081, 2082, 2083, 2084, 2085, 2086, 2087, 2088, 2089, 2090, 2091, 2092, 2093, 2094, 2095, 2096, 2097, 2098, 2099, 2100, 2101, 2102, 2103, 2104, 2105, 2106, 2107, 2108, 2109, 2110, 2111, 2112, 2113, 2114, 2115, 2116, 2117, 2118, 2119, 2120, 2121, 2122, 2123, 2124, 2125, 2126, 2127, 2128, 2129, 2130, 2131, 2132, 2133, 2134, 2135, 2136, 2137, 2138, 2139, 2140, 2141, 2142, 2143, 2144, 2145, 2146, 2147, 2148, 2149, 2150, 2151, 2152, 2153, 2154, 2155, 2156, 2157, 2158, 2159, 2160, 2161, 2162, 2163, 2164, 2165, 2166, 2167, 2168, 2169, 2170, 2171, 2172, 2173, 2174, 2175, 2176, 2177, 2178, 2179, 2180, 2181, 2182, 2183, 2184, 2185, 2186, 2187, 2188, 2189, 2190, 2191, 2192, 2193, 2194, 2195, 2196, 2197, 2198, 2199, 2200, 2201, 2202, 2203, 2204, 2205, 2206, 2207, 2208, 2209, 2210, 2211, 2212, 2213, 2214, 2215, 2216, 2217, 2218, 2219, 2220, 2221, 2222, 2223, 2224, 2225, 2226, 2227, 2228, 2229, 2230, 2231, 2232, 2233, 2234, 2235, 2236, 2237, 2238, 2239, 2240, 2241, 2242, 2243, 2244, 2245, 2246, 2247, 2248, 2249, 2250, 2251, 2252, 2253, 2254, 2255, 2256, 2257, 2258, 2259, 2260, 2261, 2262, 2263, 2264, 2265, 2266, 2267, 2268, 2269, 2270, 2271, 2272, 2273, 2274, 2275, 2276, 2277, 2278, 2279, 2280, 2281, 2282, 2283, 2284, 2285, 2286, 2287, 2288, 2289, 2290, 2291, 2292, 2293, 2294, 2295, 2296, 2297, 2298, 2299, 2300, 2301, 2302, 2303, 2304, 2305, 2306, 2307, 2308, 2309, 2310, 2311, 2312, 2313, 2314, 2315, 2316, 2317, 2318, 2319, 2320, 2321, 2322, 2323, 2324, 2325, 2326, 2327, 2328, 2329, 2330, 2331, 2332, 2333, 2334, 2335, 2336, 2337, 2338, 2339, 2340, 2341, 2342, 2343, 2344, 2345, 2346, 2347, 2348, 2349, 2350, 2351, 2352, 2353, 2354, 2355, 2356, 2357, 2358, 2359, 2360, 2361, 2362, 2363, 2364, 2365, 2366, 2367, 2368, 2369, 2370, 2371, 2372, 2373, 2374, 2375, 2376, 2377, 2378, 2379, 2380, 2381, 2382, 2383, 2384, 2385, 2386, 2387, 2388, 2389, 2390, 2391, 2392, 2393, 2394, 2395, 2396, 2397, 2398, 2399, 2400, 2401, 2402, 2403, 2404, 2405, 2406, 2407, 2408, 2409, 2410, 2411, 2412, 2413, 2414, 2415, 2416, 2417, 2418, 2419, 2420, 2421, 2422, 2423, 2424, 2425, 2426, 2427, 2428, 2429, 2430, 2431, 2432, 2433, 2434, 2435, 2436, 2437, 2438, 2439, 2440, 2441, 2442, 2443, 2444, 2445, 2446, 2447, 2448, 2449, 2450, 2451, 2452, 2453, 2454, 2455, 2456, 2457, 2458, 2459, 2460, 2461, 2462, 2463, 2464, 2465, 2466, 2467, 2468, 2469, 2470, 2471, 2472, 2473, 2474, 2475, 2476, 2477, 2478, 2479, 2480, 2481, 2482, 2483, 2484, 2485, 2486, 2487, 2488, 2489, 2490, 2491, 2492, 2493, 2494, 2495, 2496, 2497, 2498, 2499, 2500, 2501, 2502, 2503, 2504, 2505, 2506, 2507, 2508, 2509, 2510, 2511, 2512, 2513, 2514, 2515, 2516, 2517, 2518, 2519, 2520, 2521, 2522, 2523, 2524, 2525, 2526, 2527, 2528, 2529, 2530, 2531, 2532, 2533, 2534, 2535, 2536, 2537, 2538, 2539, 2540, 2541, 2542, 2543, 2544, 2545, 2546, 2547, 2548, 2549, 2550, 2551, 2552, 2553, 2554, 2555, 2556, 2557, 2558, 2559, 2560, 2561, 2562, 2563, 2564, 2565, 2566, 2567, 2568, 2569, 2570, 2571, 2572, 2573, 2574, 2575, 2576, 2577, 2578, 2579, 2580, 2581, 2582, 2583, 2584, 2585, 2586, 2587, 2588, 2589, 2590, 2591, 2592, 2593, 2594, 2595, 2596, 2597, 2598, 2599, 2600, 2601, 2602, 2603, 2604, 2605, 2606, 2607, 2608, 2609, 2610, 2611, 2612, 2613, 2614, 2615, 2616, 2617, 2618, 2619, 2620, 2621, 2622, 2623, 2624, 2625, 2626, 2627, 2628, 2629, 2630, 2631, 2632, 2633, 2634, 2635, 2636, 2637, 2638, 2639, 2640, 2641, 2642, 2643, 2644, 2645, 2646, 2647, 2648, 2649, 2650, 2651, 2652, 2653, 2654, 2655, 2656, 2657, 2658, 2659, 2660, 2661, 2662, 2663, 2664, 2665, 2666, 2667, 2668, 2669, 2670, 2671, 2672, 2673, 2674, 2675, 2676, 2677, 2678, 2679, 26

1. *Chrysomelids*
 2. *Chrysomelids*
 3. *Chrysomelids*
 4. *Chrysomelids*
 5. *Chrysomelids*
 6. *Chrysomelids*
 7. *Chrysomelids*
 8. *Chrysomelids*
 9. *Chrysomelids*
 10. *Chrysomelids*
 11. *Chrysomelids*
 12. *Chrysomelids*
 13. *Chrysomelids*
 14. *Chrysomelids*
 15. *Chrysomelids*
 16. *Chrysomelids*
 17. *Chrysomelids*
 18. *Chrysomelids*
 19. *Chrysomelids*
 20. *Chrysomelids*
 21. *Chrysomelids*
 22. *Chrysomelids*
 23. *Chrysomelids*
 24. *Chrysomelids*
 25. *Chrysomelids*
 26. *Chrysomelids*
 27. *Chrysomelids*
 28. *Chrysomelids*
 29. *Chrysomelids*
 30. *Chrysomelids*
 31. *Chrysomelids*
 32. *Chrysomelids*
 33. *Chrysomelids*
 34. *Chrysomelids*
 35. *Chrysomelids*
 36. *Chrysomelids*
 37. *Chrysomelids*
 38. *Chrysomelids*
 39. *Chrysomelids*
 40. *Chrysomelids*
 41. *Chrysomelids*
 42. *Chrysomelids*
 43. *Chrysomelids*
 44. *Chrysomelids*
 45. *Chrysomelids*
 46. *Chrysomelids*
 47. *Chrysomelids*
 48. *Chrysomelids*
 49. *Chrysomelids*
 50. *Chrysomelids*
 51. *Chrysomelids*
 52. *Chrysomelids*
 53. *Chrysomelids*
 54. *Chrysomelids*
 55. *Chrysomelids*
 56. *Chrysomelids*
 57. *Chrysomelids*
 58. *Chrysomelids*
 59. *Chrysomelids*
 60. *Chrysomelids*
 61. *Chrysomelids*
 62. *Chrysomelids*
 63. *Chrysomelids*
 64. *Chrysomelids*
 65. *Chrysomelids*
 66. *Chrysomelids*
 67. *Chrysomelids*
 68. *Chrysomelids*
 69. *Chrysomelids*
 70. *Chrysomelids*
 71. *Chrysomelids*
 72. *Chrysomelids*
 73. *Chrysomelids*
 74. *Chrysomelids*
 75. *Chrysomelids*
 76. *Chrysomelids*
 77. *Chrysomelids*
 78. *Chrysomelids*
 79. *Chrysomelids*
 80. *Chrysomelids*
 81. *Chrysomelids*
 82. *Chrysomelids*
 83. *Chrysomelids*
 84. *Chrysomelids*
 85. *Chrysomelids*
 86. *Chrysomelids*
 87. *Chrysomelids*
 88. *Chrysomelids*
 89. *Chrysomelids*
 90. *Chrysomelids*
 91. *Chrysomelids*
 92. *Chrysomelids*
 93. *Chrysomelids*
 94. *Chrysomelids*
 95. *Chrysomelids*
 96. *Chrysomelids*
 97. *Chrysomelids*
 98. *Chrysomelids*
 99. *Chrysomelids*
 100. *Chrysomelids*



Extendemos nuestro agradecimiento también a la asociación sin ánimo de lucro Orden de Revan Cantabria por su compromiso y colaboración en este evento.



EL SÍNDROME DE RETT EN ALMADÉN

En la localidad de Almadén (Ciudad Real), los alumnos del Grado Superior de Administración y Finanzas del "IES Mercurio", organizaron un mercadillo solidario a favor del síndrome de Rett y del cáncer infantil de la mano de su profesora Gema Medina Cuevas.

Desde la Asociación Española de Síndrome de Rett queremos agradecer el cariño de todos los que participaron en esta bonita iniciativa y su sensibilidad hacia una enfermedad poco frecuente como la nuestra.

Gracias por concienciar, por fomentar la solidaridad y la visibilidad y, por supuesto, por llevarnos con vosotros! Y gracias muy especiales a Mariate Gallo Palazuelos por su confianza en nosotros y por su enorme sensibilidad social.

Jaén



INICIATIVA DE ACEITE "ORO DE CÁNAVA"

Estas pasadas navidades "Oro de Cánava" lanzó una edición única y limitada de 3.000 botellas de aceite de oliva temprano virgen extra dedicada al síndrome de Rett. Se trata de un aceite multipremiado con Denominación de Origen Sierra Mágina, en Jaén, contribuirá a dar visibilidad al síndrome de Rett y aportará de forma solidaria 1€ de cada botella a la lucha contra esta enfermedad.

La presentación de esta original botella se celebró en el Hotel Condestable Iranzo de Jaén y contó con la presencia de la Di-

putación de Jaén, del Ayuntamiento de Jimena, de nuestra delegada provincial Susana Serrano y de José Manuel Varela, presidente de la Cooperativa Ntra. Sra. de los Remedios y artífice de este proyecto al que apoyó desde el primer día. Gracias a todos ellos por su cariño y por su decidido compromiso y por esta hermosa botella Rett digna de colección. Esta edición se pondrá a la venta desde su presentación y a lo largo del 2020 hasta fin de existencias. Las cajas son de mínimo 6 botellas y el contacto para adquirirlas es el siguiente: TLF.:+34 953 357 43. e-mail: info@orodecanava.com



INICIATIVA SOLIDARIA DEL CEIP JUAN CARLOS I EN PORCUNA

Con motivo del Día de La Paz el CEIP Juan Carlos I de Porcuna (Jaén), realizó una iniciativa solidaria a favor de la AESR.

Gracias infinitas a Porcuna por el apoyo y cariño que nos brinda siempre.



Madrid



RESTAURANTE "EL ALMUERZO"

En este restaurante de la capital, situado en el número 2 de la calle Caribe, trabajan los tíos de África, una preciosa niña Rett que reside en Santa Eulalia de Tábara (Zamora). Sus tíos decidieron utilizar la camiseta de la AESR como uniforme de trabajo y a nosotros nos ha hecho mucha ilusión verlos y conocer su historia.

¡Gracias por vestiros de cariño y llevar con vosotros un poquito de todos!

CEIP FEDERICO GARCÍA LORCA EN BOADILLA DEL MONTE

El pasado junio, el Ceip Federico García Lorca en Boadilla del Monte, nos invitó a participar en su semana de las Paralimpiadas. Una de nuestras atletas, Marta, pudo participar contando su historia de superación. Gracias por dejarnos compartir con vosotros ese día, gracias por enseñar a los niños a correr junto a otros atletas, y gracias por escuchar el bonito mensaje que transmitieron los papás de Marta contando el cuento "La princesa sin palabras".





Madrid

GALA CINFA "CONTIGO 50 Y MÁS"

En octubre, en una estupenda Gala celebrada en Espacio 33 de Madrid, AESR recibió uno de los premios de la farmacéutica Cinfa "Contigo 50 y más" por nuestro proyecto de Terapias Rett.



Navarra



CARRERA CAMINO DE SANTIAGO

Mil gracias al Club Atletismo Ardoi por permitirnos dar visibilidad al Síndrome de Rett y prestarnos su fuerza en esta lucha.

En esta extraordinaria carrera hemos logrado más de 1000€ con nuestro stand que irán destinados a ayudar a todas las familias de la Asociación a través de las terapias. Y más de 700€ con los dorsales para FinRett en ayuda a la investigación.

CARRERA DE ZIORDIA

El pasado mayo en Ziordia (Navarra) se celebró una gran carrera solidaria destinada a diversos colectivos y asociaciones. Entre los beneficiarios, se encontraba la AESR.



DÍA DEL VALLE

Desde la Delegación de Navarra de la Asociación Española de Síndrome de Rett, queremos expresar nuestro reconocimiento a los vecinos del Valle de Santesteban de Deio que, con motivo del Día del Valle y a través del sorteo de dos magníficos jamones, nos han donado la cantidad de 600€ en apoyo a la lucha contra el síndrome de Rett.

Por todo ello, os enviamos nuestro más sincero agradecimiento y todo nuestro cariño. Gracias por sumaros a esta causa !

CORAL BARAÑAIN

El 30 de noviembre pudimos disfrutar de las magníficas voces de la Coral Barañain. Gracias de corazón por ayudarnos a dar visibilidad al síndrome de Rett y por vuestra implicación y tiempo. Gracias al Dr. Aguilera por su explicación y a Jone Noain por exponer tan bien lo importante que son para nuestras niñas las terapias.





RECOGIDA DE TAPONES

La delegación AESR-Navarra ha llevado a cabo una fantástica campaña de recogida de tapones en favor de la investigación Rett. ¡Felicidades y gracias, chicos!

Agradecemos a todos los que nos estáis ayudando. Mil gracias por facilitar la recogida de tapones. Gracias por reciclar, por vuestro tiempo y paciencia.

Esperamos recopilar más para primavera, todos los necesarios para una buena suma. Todo lo que recaudemos irá destinado a proyectos de investigación de FinRett para la cura o mejora del síndrome de Rett.

JORNADA DE ATENCIÓN TEMPRANA

En junio, AESR participó en Vigo en una jornada para familias y profesionales donde se habló de "Atención temprana" y que, además, tuvo un carácter solidario, apoyando la investigación del síndrome de rett

I JORNADAS PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES

DETECCIÓN PRECOZ E INTERVENCIÓN EN ATENCIÓN TEMPRANA

La importancia de la estimulación

SÁBADO 8 DE JUNIO 2019 HOTEL COIA (VIGO)



INSCRIPCIÓN
10€

A beneficio de:
USJD Sant Joan de Déu
Barcelona · Hospital
Línea de investigación del Síndrome de Rett

- 10:30 LA DETECCIÓN EN ATENCIÓN PRIMARIA**
Carmen Mosquera Pérez
Psiquiatra en el Centro de Salud de B. Cuarta
- 11:00 DETECCIÓN E INTERVENCIÓN EN ATENCIÓN TEMPRANA: EL EQUIPO MULTIDISCIPLINAR**
Alicia Quimadelas, Leticia Rodríguez y Verónica Iglesias
Logopeda, terapeuta ocupacional y psicóloga en el Centro de Estudios
- 11:30 FAMILIAS Y DIVERSIDAD FUNCIONAL: UN VIAJE OBLIGADO HACIA LA CARA OCULTA DE LA LUNA**
Beatriz Fontana
Psicóloga en el Centro de Estudios
- 12:00 RECURSOS SOCIO-SANITARIOS EN ATENCIÓN TEMPRANA**
Eloí Blázquez Ballesteros
Coordinadora del Servicio Gallego de Atención a la discapacidad y Directora de Centro de Estudios de Vigo y B. Cuarta
- 12:15 LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES Y SU REALIDAD**
Manuel Rego Collazo
Presidente ASEM Galicia y vicepresidente Federación ASEM
- 12:45 EXPERIENCIAS DE FAMILIA Y TEA**
Olga María León García y Lara Paula Rego Castro
Asociación ANJALIN
- 13:15 RETOS DEL SÍNDROME DE RETT EN ESPAÑA**
Celia Díaz González
Delegada autonómica Asociación Síndrome de Rett España
- 13:45 CLAUSURA Y APERITIVO**

Si no puedes asistir pero quieres colaborar, puedes comprar una entrada de fila 0

Con la colaboración de:



Compra de entradas en **ticketea.com**

<https://www.ticketea.com/entradas-i-jornada-para-familias-y-profesionales/>

www.centroosbambans.com

Segovia



STEM TALENT GIRL

La AESR participó una vez más en el Stem Talent Girl celebrado en Segovia junto a la investigadora Marian Mellén, que forma parte de nuestro Comité Científico en FinRett.

Valencia



CFP CAPITOL EMPRESAS

Dentro de la campaña de concienciación llevada a cabo en octubre sobre el síndrome de Rett, realizamos una ponencia en el Centro de Formación Profesional Capitol Empresas, ante los alumnos del módulo superior de APSD (Atención de personas en situación de dependencia).

Dichos alumnos serán futuros cuidadores profesionales, y gracias a esta ponencia tuvieron la oportunidad, de la mano de Josele Ferré, padre de María y miembro de nuestra asociación, de entrar profundamente en el día a día de una familia afectada, además de por su testimonio, a través del documental "Linea de Meta".



PERIMETRAIL SERRA VERNISSA, EN XÀTIVA

Desde la Asociación Española de Síndrome de Rett queremos agradecer de corazón a la ciudad de Xàtiva su generosidad y solidaridad por la donación recibida de 4.441€, que irán destinados a la investigación y terapias para una mayor esperanza y calidad de vida de nuestros afectados.

Agradecer a las empresas colaboradoras y a los organizadores de esta exitosa carrera de montaña y en particular, al Club de Trail Serra Vernissa, que representado por Emilio Vidal ha hecho entrega a Vanessa y Paco, como padres de Ainhoa y socios de nuestra asociación, de la donación en presencia del alcalde, Roger Cerdà, y el concejal de Deportes, Pedro Aldavero, en el ayuntamiento de Xàtiva tras la celebración de la cuarta edición de la Perimetrail RETT Serra Vernissa.

CARRERA Y MARCHA SOLIDARIA PEÑAFLORES DE HORNIA

Gracias a Peñaflores de Hornia, en Valladolid, que realizó una Carrera y Marcha Solidaria cuya recaudación fue destinada a nuestra asociación. Sus vecinos salieron a correr y a andar en la Semana Cultural en su "Primera Marcha Solidaria". El pueblo entero se volcó con su vecina, María, que padece el síndrome de Rett.

En los pueblos pequeños también se hacen cosas grandes.



MASTERCLASS DE CYCLE EN EL CDO COVARESA S. XXI

Es ya la V Masterclass de Cycle en torno al Día Mundial de las Enfermedades Raras. Un año más estuvimos presentes en este centro de deporte y ocio de Valladolid para dar visibilidad al síndrome de Rett.

Muchas gracias al CDO, a los monitores Charly, Montse, Samuel, Juanjo y Luís por hacernos vibrar y disfrutar, y a todos los participantes y demás personas que se acercaron demostrando su cariño. Esperamos vernos muchos años más.



Valladolid



BALONMANO Y RETT

Las veteranas de balonmano del Atlético Valladolid disputaron recientemente el Campeonato de España en Bilbao y quisieron hacerlo llevando a la Asociación Española de Síndrome de Rett en su camiseta.

Durante esta competición, tuvieron la oportunidad de encontrarse con algunas familias de la AESR que residen en nuestro querido País Vasco.

Un gran abrazo a todos y nuestro agradecimiento a estas campeonas por golear al síndrome de Rett y dar visibilidad a los afectados.

GRUPO SCOUT ACRUX

Tuvimos el placer de pasar un rato con los niños del grupo Scout Acrux de Valladolid. En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras mostramos a los peques y no tan peques qué es una enfermedad rara y qué es el síndrome de Rett. Aprovechamos para leer el cuento didáctico "Federito, el trébol de 4 hojas" y también "La Princesa sin Palabras", basado en una niña Rett. Además también les mostramos diferente material de comunicación como son las tarjetas o los pulsadores. Fue un placer responder a las preguntas e inquietudes de los niños, y es de agradecer que grupos de chavales, así como sus monitores, apuesten por una educación social y una integración en el mundo de la discapacidad. Muchas Gracias por vuestra labor!!!

Valladolid



STEM TALENT GIRL

En mayo, durante el Stem Talent Girl en Valladolid, nuestro delegado y la preciosa Sara pudieron explicar su historia a un gran elenco de brillantes estudiantes.

Gracias, de nuevo, por permitirnos esta gran oportunidad de dar visibilidad al síndrome de Rett.





CARRERA EN TORRALBA DE RIBOTA

Un año más Torralba de Ribota (Zaragoza) celebró su carrera contra del síndrome de Rett con un precioso evento que recaudó 750€ para luchar contra esta enfermedad.

Nos gustaría agradecer a este pueblo y sus gentes su extraordinaria colaboración con la AESR y su gran empatía con la pequeña Erika y su familia.

Gracias por vuestro compromiso año tras año y por ayudarnos a hacer la vida un poco más fácil a todos los afectados.

CARRERA SOLIDARIA EN EL CPI EL ESPARTIDERO

El Centro de Educación Infantil y Primaria “C.P.I. El Espartidero” de Zaragoza disputó la III Carrera Solidaria organizada por alumnos, familiares y profesores.

El evento fue un rotundo éxito y contó con la participación de 800 personas. Todo ello permitió la recaudación y donación a AESR de 2.435,82€. Gracias de corazón por ayudarnos en esta lucha.



LA BARRIKADA BELCHITE

Por segundo año consecutivo el pueblo de Lucía, Belchite (Zaragoza), se ha volcado con su vecina y con la Asociación Española de Síndrome de Rett.

Gracias a la peña organizadora "La Barrikada Belchite" por el apoyo y también a Pilar por la iniciativa de venta de vasos solidarios. Y nuevamente gracias a todas las personas que allí estuvieron y que nos hicieron recaudar una cantidad de 3.824,50 euros.





LA AESR EN

LOS MEDIOS

Os presentamos las diferentes intervenciones de la Asociación Española de síndrome de Rett en varios medios de difusión durante 2019.



DISTINTA FM

La AESR fue invitada a radio Distinta FM en Cantabria. Durante más de una hora tuvimos la oportunidad de hablar del síndrome de Rett y de la problemática que conlleva esta enfermedad. (Comienza en minuto 23 y, tras el descanso, en el 51):



DIARIO DE LEÓN

El Diario de León se hace eco del síndrome de Rett mediante una interesante entrevista a Yolanda Corón, presidenta de la AESR, y a Tamara, madre de Laia y residente en esta ciudad.



CADENA SER CASTILLA LA MANCHA

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la AESR-Toledo fue entrevistada por la Cadena SER de Castilla La Mancha.



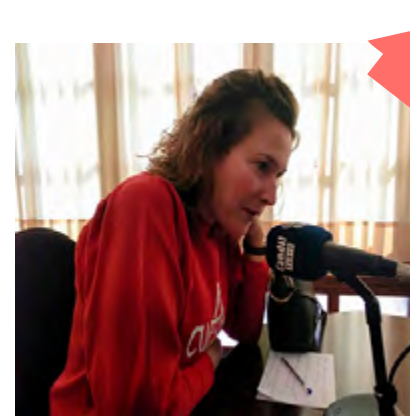
LOS SILENCIOS DE ELAN

Compartimos con vosotros la amplia e interesante entrevista radiofónica sobre el síndrome de Rett realizada a Josele Ferré, miembro de la Junta Directiva de la AESR, en el programa valenciano "Los silencios de Elan". (Comienza a partir del minuto 7' 45").



CADENA SER AVILÉS

Continuamos con nuestra labor de comunicación y visibilidad a través de la entrevista en la cadena SER realizada por Benigno Alonso, delegado de la AESR en Asturias.



HUERCAL ALMERÍA

Aquí os dejamos la entrevista radiofónica a nuestra delegada, Antonia Herrera, con motivo de la Ruta Motera Solidaria 2019 en Huercal, Almería.



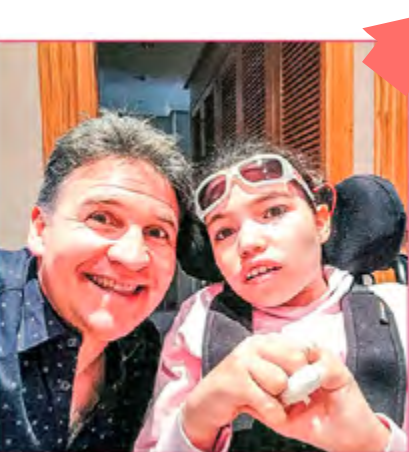
ATICA FM

A continuación, os dejamos una interesante entrevista de radio sobre el síndrome de Rett en el programa "El cofre del capitán Morgan" en la que participó Belén Cacho, delegada de la AESR en Navarra.



ES RADIO

Compartimos con vosotros la entrevista en "Es Radio" a Yolanda Corón, presidenta de la AESR, donde se habla del síndrome de Rett. (La entrevista comienza en 1 h y 3'):



Paula y su padre, Javier Romero.

"AQUÍ EN PETRER"

El síndrome de Rett fue objeto del artículo "Retrato de Rett" en la revista alicantina "Aquí en Petrer" (págs. 6 y 7). La autora alicantina; Puri Moreno Abad, explica el síndrome de Rett a través de una serie de entrevistas personales.



LAS MAÑANAS DE RNE

En octubre el síndrome de Rett tuvo visibilidad en las mañanas de RNE con Pepa Fernández, gracias a un gran reportaje realizado por el periodista Marcos García Santonja.



RETTAZOS

Reflexiones y testimonios en torno al síndrome de Rett. Artículos enviados por socios y simpatizantes que han querido compartir con todos nosotros sus opiniones y experiencias.
Si queréis participar enviad vuestra historia a testimonios@rett.es

Intento sumergirme en mis recuerdos y pensar en la primera vez que nos vimos y lo que sentimos, pero soy incapaz de encontrar nada en mis pensamientos, y eso me produce tristeza. Sólo vienen a mi mente las sensaciones que mamá ha contado tantas veces: ¡Lo preciosa que eras! ¡La niña más bonita que había visto en su vida! Fíjate si eras linda que las enfermeras te paseaban por el hospital y se les caía la baba. Y por supuesto ¡Lo lista que ibas a ser! Papá pensaba que ibas a ser la niña más inteligente del mundo, porque antes incluso de llegar a casa, ya levantabas tu cabecita para mirar lo que había frente a ti. Tenías ganas de ver el mundo y el mundo tenía ganas de verte a ti.

"No ha sido un camino fácil. Cuando éramos pequeñas yo sólo quería que jugáramos juntas, y era muy frustrante ver que no era posible ..."

Sigo intentando recordar los primeros años, las primeras sensaciones extrañas en casa cuando las cosas empezaron a no ser cómo debían. Cuando de repente dejaste de decir las palabras que ya habías aprendido, cuando en vez de seguir sumando, empezaste a restar, cuando en vez de seguir hacia delante ibas hacía atrás... y ahora me siento bien por no recordar esos momentos, porque debió ser de las cosas más duras que te toca vivir cuando amas a alguien tanto como yo te amo a ti.

Y nuevamente vuelven las palabras de mamá a mi cabeza, la tristeza en sus ojos cuando recuerda esos años, la ternura con la que te mira cuando piensa en los días y las noches en el hospital, en los periplos de médico en médico, psicólogos, incluso curanderos, buscando una explicación que no llegaba.

No sé exactamente cuántos años teníamos cuando alguien le puso nombre a tu enfermedad, ni si sentimos alivio al saber por fin cómo se llamaba esto que te alejaba de nosotros. Sólo sé que en aquel momento descubrimos que daba igual todo lo que hubiéramos podido hacer desde que llegaste al mundo, porque el monstruo que te acechaba llevaba con nosotros incluso antes de que aquel 15 de enero de 1984 llegases a mi vida para enseñarme que hay muchas formas de querer y que no todas son iguales.

No ha sido un camino fácil. Cuando éramos pequeñas yo sólo quería que jugáramos juntas, y era muy frustrante ver que no era posible ... que tu tenías esa extraña forma de no hacerme ni caso y no coger las muñecas ni los cubos apilables. ¡Y yo me enfadada, ya lo creo que me enfadaba! Te acuerdas aquella vez que tanto me cabreé que te tiré un cubo a la cabeza ... cuando te pusiste a llorar y mamá llegó, fui incapaz de reconocer que había sido yo... como si mamá no lo supiera. Pero no me dijo nada, supongo que

"Pero no importa porque los años fueron pasando, y poco a poco fui aprendiendo que las cosas no son siempre sencillas, ..."



entendió que para mi tampoco estaba siendo fácil.

Y cuando era algo más mayor sólo quería que te curarás, que fueras como todos los demás, que nos trataran a las dos por igual, que mamá dejará de protegerte y a mí de pedirme que fuera mucho más madura de lo que me correspondía, pero eso no sucedió nunca.

Pero no importa porque los años fueron pasando, y poco a poco fui aprendiendo que las cosas no son siempre sencillas, que a veces nos toca vivir experiencias distintas a las de los demás, pero eso no quiere decir que no puedas disfrutar por el camino. Y si echo la vista atrás ahora si que tengo mil recuerdos juntas y curiosamente, a pesar de la enfermedad, de las horas en el hospital, la mayoría de los recuerdos son buenos, las sensaciones son increíblemente maravillosas. El víncu-

lo que forjamos las tres, mamá, tú y yo, es precioso, es inquebrantable, y de los pocos que permanecerán siempre en nuestra memoria. Nunca hubo reproches, siempre hubo miradas limpias y abrazos sinceros. Y, sobre todo, mucha risa, y mucha complicidad.

He ido aprendiendo con los años, a mirarte y entenderte, a quererte de una forma diferente a como quiero a los demás. Sé que no puedo pedirte nada, pero me das muchas más cosas de las que puedo imaginar. Cuando el mundo se desquebraja, yo sigo acurrucándome a tu lado y encontrando el alivio, que sólo tú puedes darme. La misma paz que me brindabas cuando éramos niñas y papá y mamá se peleaban, o como cuando era una adolescente y el chico que me gustaba no me hacía caso, o como cuando siendo ya muy mayorcita mandé todo al carajo y puse mi mundo patas

arriba, comenzando de cero. Allí estabas tú, mirando a mis entrañas, y diciéndome a través de tu mirada: ¡Tati no importa nada porque nos tenemos la una a la otra!

¡Y es verdad! no importa lo que suceda en esta vida, nosotras siempre nos tendremos.

Y yo, mi Tati del alma, siempre lucharé por encontrar una cura para ti, y si la cura no llega, lucharé porque tengas una vida plena intentando que los efectos de este monstruo no te hagan mucho daño. Y siempre pelearé por dar a conocer el RETT, por apoyar a las familias, por ayudar a esos hermanos y hermanas a entender lo que están viviendo, y sobre todo gritaré al mundo que no te cambiaba por ninguna otra hermana, porque has sido, eres y siempre serás: la mejor hermana del mundo.

Eva Dardalengas



Soy abuela de una niña Rett, Laura, y me hace ilusión compartir con vosotros la experiencia del día a día con mi pequeña.

Tiene cinco años (casi seis) y es alegre, si no es por las crisis nerviosas que a veces tiene, y muy madrugadora.

Por la mañana, al ir a despertarla alrededor de las 7,30 me encuentro con que la mayor parte de los días ya está despierta. Algunas veces está nerviosa y tengo que cogerla y acariciarla, intentando calmarla; le acaricio la espalda, las manos, le voy hablando bajito diciéndole: "No temas, aquí está la iaia (abuela), estoy contigo y te quiero mucho". Mientras, sujeto firmemente sus piernas y cuerpo para amainar las convulsiones. Al cabo de un rato, ya se le ha pasado y se ríe, aunque aún respira fatigosamente por el esfuerzo realizado.

Otras veces hay más suerte. Está tranquila en la cama; eso sí, moviendo sin parar brazos y piernas. E incluso otras veces está alegre, tiene su gran fiesta, con risas y carcajadas. La levanto y la llevo al cambiador. Al tiempo de sustituir pañal y pijama por la ropa de calle le voy dando el 'parte': "Hoy es miércoles, estamos a mitad de la semana y hace un frío en la calle ...; habrá que abrigarse muy bien para salir, ya verás. Hoy vas al cole, a jugar con tus amigos, y esta tarde irás a ver a tu caballito Tolo, con papá,



en el coche" o "tienes fisio, con Lucía". O bien: "hoy es sábado, fin de semana, y toca estar en casa con los papás y los abuelos. Hoy no hay cole; así que puedes dormir todo lo que quieras". Pero qué va, la niña tiene los ojos abiertos como platos y da la idea de que ya ha descansado bastante. Y le voy cantando canciones bajito. Los papás, uno y otro, vienen a darle un beso antes de salir a trabajar. Y Laura parece feliz.

Por último, con escasa frecuencia Laura está dormida. La voy vistiendo dormidita y casi al final empiezo a hablarle para despertarla.

"Tiene cinco años (casi seis) y es alegre, si no es por las crisis nerviosas que a veces tiene, y muy madrugadora."

Una vez vestida, salimos al comedor para el aseo personal y el desayuno. Primero, saluda a sus mascotas, Tete, una lechuza, y el elefante Dumbo, que le dan respec-

tivamente un picotazo y un trompazo. A continuación, le lavo la cara y las manos, siempre avisándola y diciéndole "qué fría está el agua", "hay que secar bien las manos para que no se críen sapitos". Le doy su medicina, advirtiéndole que tiene que tomarla, y por fin, lo que ella espera con gana, el biberón de cereales. Mientras lo toma le voy cantando canciones y acariciándole la manita.

Mientras tanto, llega el abuelo, a quien encomiendo la niña para que le dé el resto del biberón, que toma en dos veces, para poder descansar y degustarlo mejor. Una vez terminado, la peino, le lavo los dientes y termino de asearla y se quedan los dos sentados juntitos viendo la tele. A Laura le encanta Lady Bug y otros muchos dibujos de la tele y lo mira con mucha atención.

El abuelo se encarga de llevar a Laura al coche de ruta del cole, porque yo tengo que atender al hermanito de Laura, Álex, que aún no tiene dos añitos.

Laura tiene mucha suerte con su hermanito, porque es cariñoso con ella y quiere jugar con ella y le

coge las manos y se echa encima para darle besos e intenta ayudar si piensa que algo necesita la que él llama Lauri.

Cuando la nena vuelve del cole, a las 5 de la tarde, lo primero de todo es merendar, tras la medicina. Nuevamente tiene a sus abuelos y canguro a su disposición. Tenemos programada la semana: lunes y miércoles, Yus -su canguro cariñoso- la lleva a fisioterapia; martes, papá la lleva a montar a caballo; jueves o viernes entre Yus y la iaia la ponemos en el bipedestador un ratito, la leemos un cuento, la sacamos a pasear y luego la bañamos; otras veces viene a recogerla la abuela Margarita y se la lleva a su casa hasta la hora de cenar.

Los abuelos paternos se encargan también de Laura los sábados y domingos por la mañana a partir de las nueve, una vez que ya está la niña aseada por la iaia y ha estado media hora en el bipedestador, y hasta las doce, mientras la iaia, a veces atiende a Álex. Así, entre los abuelos dejamos descansar a los papás un poco el fin de semana. Y por la tarde ya es toda de sus papás.

Las noches también son exclusividad de los papás. Alrededor de las 7,30 de la tarde le ponemos el pijama y la preparamos para cenar. Se encarga papá o mamá de darle la cena a trocitos sobre las 8 h. y luego descansa un poco hasta que mamá le da el biberón para ir a dormir mientras le canta bajito y le va diciendo cosas bonitas. Así la nena comienza a sentir somnolencia y se va preparando para dormir. A las 9 está en la cama.

Cuestión aparte es cuando la niña tiene vacaciones o cuando no va al cole porque está enferma. Nuestra atención por la niña es constante, a primera hora la iaia, que se encarga del desayuno, de ponerla un ratito en el "bipe", de jugar con ella, de

leerle cuentos y ponerle música; luego, la canguro la atiende con cariño, le da un tentempié de media mañana, la saca de paseo, le da la comida y la vuelve a poner en el "bipe", con la tele encendida hasta que es el momento de hacer la siesta.

Y ahora os voy a contar una cosa extraordinaria. Aseguro que he tenido una conversación con mi nieta. Estábamos viendo en la tele a Pepa Pig; papá Pig había hecho un castillo y le dije a Laura:

- Qué castillo tan bonito.
- Si - dijo la niña con su lengua de trapo.
Yo seguí: - Es un castillo precioso.
Ella contestó: - Está bien.
Yo estaba emocionada y le dije:
- ¿Te gustaría vivir en ese castillo?
Y Laura dijo: - No.
Dije yo: - Claro, prefieres vivir en casa con papá y mamá, verdad?
Y la nena dijo: - Sí.

La mamá no me creyó cuando se lo conté, pero yo estoy segura de que fue así.

Este episodio da la idea de cuán importante es estimular a la niña e interactuar con ella para obtener respuesta e implicación en la vida diaria. Otras veces, la mamá le da a escoger "qué quieres Laura, la tele o el cuento?" y le muestra con ambas manos, en una el mando de la tele y en la otra un cuento. La niña mira el cuento y la mamá le dice: "Pero qué tal si además de mirarlo lo tocas?" Y Laura toca con su mano izquierda el cuento; es zurda. Entonces, yo le leo el cuento con mucho gusto.

Es verdaderamente gratificante el trato con las niñas Rett y resulta satisfactorio ver la cantidad de posibilidades de estimular su imaginación y su actividad se te presentan, de tal manera que mi nieta es a la vez una terapia ocupacional

y de capacidad de imaginación impagable y enriquecedora para mí, que desempeño con todo el amor del mundo.

Un abrazo muy fuerte para todos los familiares y amigos de nuestras niñas Rett.

Chus Fernández.

Reire

N

unca pensé que mi calendario tendría marcado una fecha para recordar siempre: el 29 de febrero. Y no, no es uno de los cumpleaños de mi marido, mis hijas o mis padres, pero sí el día que nos recuerda a todos que hay muchas cosas diferentes que debemos aprender a normalizar, entender y difundir, para poder ayudar. El 29 de febrero es el día mundial de las enfermedades raras, como el síndrome de Rett, del que quiero hablar hoy en primera persona.

Quiero aclarar, por si alguno no lo sabe, que una enfermedad es rara por ser poco frecuente, solo eso, y que dentro de estas enfermedades raras, las hay leves, complicadas y graves y, aunque en nuestro caso es de las graves, me gustaría quitarle peso y solo hablar de raro por el número de afectados que la sufren.

El síndrome de Rett es una enfermedad de las consideradas raras y graves de la que podría estar escribiendo páginas y páginas. Es una enfermedad que afecta mayoritariamente a niñas, de base genética no hereditaria en la mayoría de los casos y que afecta al neurodesarrollo.

Las personas que lo sufren nacen "aparentemente sanas", digo "aparentemente" porque la enfermedad a no ser que despierte una epilepsia precoz no empieza a dar la cara hasta los 18 meses.

Durante este tiempo anterior al año y medio, el desarrollo podría ser valorado como "normal", de hecho mi niña tuvo un desarrollo hasta los 8 meses para mí bastante "normal". Sujetó la cabeza cuando tocaba, se sentó cuanto tocaba, nos miró e imitó cuando tocaba, pero cerca de los 12 meses noté que ciertas cosas se ralentizaban o no llegaba a hacer... Y, como lo esperado en este síndrome, entre los 12-18 meses empezaron a saltar las alarmas... Esa niña sonriente y bonita no se incorporaba sola, esas sílabas tan deseadas ("ma-má") no llegaban y, a pesar de que la gente me quería transmitir normalidad, incluso los médicos, yo notaba que algo raro estaba pasando.

La enfermedad empezaba a dar la cara, produciéndose ese temido retroceso que luego he sabido que es característico del síndrome de Rett. En este retroceso se pierden las habilidades adquiridas. En nuestro caso eran pocas, pero las con-

"Esa niña sonriente y bonita no se incorporaba sola, esas sílabas tan deseadas (ma-má) no llegaban"

seguidas las empezó a olvidar y así, poco a poco, aparecieron los síntomas principales de esta enfermedad.

Dejó de balbucear y ya nunca más volví a escucharla. Es verdad que algunos@s afectad@s conservan el lenguaje, pero si esto ocurre su conversación puede que sea muy limitada; l@s que caminan dejan de caminar, una minoría mantiene una deambulación; sus manos se encierran en un

Marta

repetitivo golpeo o lavado del que no pueden salir y, por ello, dejan de ser operativas; y empiezan a aparecer otros problemas asociados como epilepsia, trastorno de sueño, de conducta, digestivos, respiratorios o escoliosis, convirtiéndose la mayoría en dependientes 100%.

Parece complicado todo lo que pongo, pero lo más duro no es la enfermedad si no el desconocimiento, la falta de comprensión y, por su puesto, empatía por parte de nosotros. Desconocimiento que hace que el diagnóstico tarde tiempo y eso hay que evitarlo, ¿por qué? Porque está demostrado que cuanto más pequeñit@s sean diagnosticad@s, hoy en día pueden acceder a terapias muy beneficiosas para ell@s.

Además no me puedo permitir que a otra familia le ocurra lo mismo que a nosotros: ir a un pediatra a los 12 meses y salir de consulta con una sensación de madre loca que no ha

sabido estimular a su hija, cuando el que no supo ver lo que estaba sucediendo fue él.

Ligado a ese desconocimiento, también existe una falta de comprensión acerca de estas enfermedades, considerando "raros" a los que las padecen, y en esto, por favor, necesito la ayuda de todos para poderlo cambiar.

"Un simple hola por la calle o en el parque puede ser suficiente, y es verdad que aunque cuesta, siempre hay algún peque que se acerca "

Mi hija no habla, no camina, pero escucha si alguien se acerca, a veces chilla y mucho, pero como otros niños, y no por ello es mejor

dejarla de lado. Sé que no puede seguir a la carrera al resto, ni jugar al veo-veo, pero sentir que a su manera forma parte de esto la hace ser uno más.

Un simple hola por la calle o en el parque puede ser suficiente, y es verdad que aunque cuesta, siempre hay algún peque que se acerca, pero al mismo tiempo siempre hay algún adulto que se lo lleva indicando que no me moleste... En fin otra guerra más, educar a esos padres para criar a sus hijos en una sociedad más empática donde ellos puedan mirar con una normalidad que sus padres no supieron hacer.

Necesitamos no solo formar a los profesionales y a los sanitarios, si no al resto de nosotros. Necesitamos entender que hay personas que manejan otros lenguajes, con los que son capaces de hablar (en el caso de mi hija, la mirada). Y una vez nosotros estemos formados, conseguiremos eliminar etiquetas y que solo quede la de una enfermedad de baja prevalencia solo por esto, por baja prevalencia.

Nosotros intentamos vivir en un mundo un poquito mejor e inculcarlo a los que nos rodean. Incluso editamos un cuento, titulado "La princesa sin palabras", inicialmente pensado para que los niños pudieran entender a otros niños distintos a ellos, en este caso por estar afectados por una enfermedad rara como es el síndrome de Rett, pero después de sacarlo a la luz nos dimos cuenta que debería ser lectura obligatoria para los padres que queremos que nuestros hijos creen un futuro mucho mejor.

Laura Blázquez



¿Por qué RETTos de Amor?

Al igual que muchas familias esperamos con gran alegría a nuestra primogénita Fer o Ferchy como la llamamos de cariño. Durante su primer año de vida, empezamos a notar que algo no iba bien en su desarrollo y fue así como iniciamos una larga lista de visitas a hospitales, doctores y especialistas etc. siempre con la esperanza de encontrar una respuesta y una solución a la situación, por la cual estábamos pasando. Nunca nos imaginamos que nos encontraríamos con un diagnóstico tan desalentador, el cual nos rehusábamos a aceptar y entender. Como muchas familias, pasamos por diferentes emociones frustración, llantos, enojo, tristeza y depresión.

Este diagnóstico cambio la percepción de la vida para todos los integrantes de la familia. En mi caso el tiempo me ayudo a comprender que el síndrome de RETT también

me ha dado momentos de mucha felicidad, amor, paz, alegría y la oportunidad de conocer a muchas personas. Descubrí que todos los días malos se podían convertir en bendiciones y días llenos de amor, al ver a mi hija crecer e ir descubriendo cada día cosas nuevas en ella.

Durante este viaje a través del síndrome de Rett, hemos tenido la gran bendición de convivir con otras familias, no sólo de México, sino de distintos países. Familias que nos alentaron y apoyaron y de repente te das cuenta que no estás solo en esta lucha.

Entendimos la importancia que tienen los grupos de apoyo, los encuentros de familia así como congresos médicos. En ellos te sientes libre y comprendido al expresar tus necesidades y las de tus hijas sin ser juzgado. Además de contar con información de primera fuente sobre los avances médicos, terapéuticos y tecnológicos que existen en la actualidad.

Ahí es donde surge la idea, de poder iniciar este proyecto llama-

do "Rettos de Amor". Asociación civil sin fines de lucro, creada el pasado 10 de septiembre del 2018. Nuestro principales objetivos son el difundir, concientizar e informar sobre el síndrome de Rett, para que día con día más niñas y niños mexicanos tengan de manera oportuna un diagnóstico.

Lamentablemente en México, así como en muchos otros países de Centro y Sudamérica. Existen varias niñas aún sin un diagnóstico y otras mal diagnosticadas, esto se debe a que el examen genético es realizado pocas veces en el sector público (por sus altos costos) lo que orilla a las familias a hacer un desembolso dentro del sector privado pagando hasta 1,500 euros por dicho estudio.

Para que nos demos una idea de lo grave que es esta situación, actualmente la Ciudad de México (La Ciudad Capital) cuenta con una población total estimada en 21 millones de habitantes. Nuestra Asociación tiene tan solo 15 niñas registradas en esta Ciudad, el resto están localizadas en diferentes estados de la República Mexicana haciendo un total de 100 familias mexicanas.

Dentro de la Asociación también tenemos familias Iberoamericanas. Lo cual nos ha llevado estrechar lazos y unir esfuerzos con otras asociaciones de Centro y Sudamérica creando así "Rett Latina", la cual está conformada por diferentes asociaciones y agrupaciones de Argentina, Bolivia, Chile, Colombia Guatemala y Perú.

Estamos muy satisfechos con lo que se ha logrado a través de Rettos de Amor en tan poco tiempo. Al final del día todos somos un gran familia no importa en qué país del mundo nos encontremos.

Rettos de Amor



AGRADECIMIENTOS



entRettodos

Boletín anual nº 4 de la Asociación Española de Síndrome de Rett.

Edición: Abril, 2020.

Asociación Española de Síndrome de Rett. c/ Sollana, 28, bajo. 48013 Valencia.

CIF: G96041959

Tel: 963 740 333.

Email:info@rett.es

Redacción: Iván Sierra, Yolanda Corón y Leticia Barreda.

Maquetación y Edición gráfica:
Leticia Barreda

Colaboran en este número: Laura Blázquez, Eva Dardalengas, Chus Fernández y Miriam Salinas.