

# entRettodos

Boletín de la Asociación Española de Síndrome de Rett



**La AESR introduce en los C.E.E. los comunicadores dinámicos con control de mirada**

Unión, logros, Acciones, Eventos, Difusión, Visibilidad, Inclusión, Jornadas Científicas, Terapias, Formación, Transparencia, Investigación, Información, Asistencia legal, Encuentros Familiares, Trabajo social.

**Convenio de Colaboración “FinRett”. Un fondo común para la investigación del SR**



## El síndrome de Rett

El síndrome de Rett (SR) es una enfermedad rara (ER) muy compleja. Se cree que en la actualidad pueda afectar a 1 de cada 10-12000 niñas nacidas. Es un trastorno del neurodesarrollo grave, de origen genético, que se presenta generalmente en niñas, ya que se origina en el cromosoma X.

Fue descrito por primera vez en 1966 por el Dr. Andreas Rett, de Viena, y es en la actualidad cuando se está empezando a entender su complejo mecanismo de aparición y afectación.

En la mayor parte de los casos el gen alterado es el MECP2, pero también se sabe, que existen otros genes, como el FOXG1 y el CDLK5, que mutados, producen SR. Aunque la sintomatología y grado de afectación pueda variar, a día de hoy podemos decir, según los expertos, que el SR es una "sinaptopatía".

Las niñas y niños con síndrome de Rett no pueden generar las conexiones sinápticas adecuadas y necesarias para una correcta organización cerebral debido al fallo en la expresión del MeCP2.

Este proceso desemboca en una falta de maduración cerebral, déficit en la formación y conexión sináptica y una pobre plasticidad neuronal que afecta de forma significativa al desarrollo y al aprendizaje en general.

Según el DSM IV-R, Sistema de Diagnóstico de las Enfermedades Mentales, utilizado en la actualidad, el SR es una Trastorno Generalizado del Desarrollo, independiente de los TEA (Trastornos del Espectro Autista), y único de los TGD que tiene una base biológica diferenciada y conocida.

El SR no es un trastorno degenerativo o regresivo. A pesar de que uno de los síntomas es la perdida de funciones adquiridas, los profesionales hablan de Trastorno del Desarrollo y es por tanto un complejo trastorno evolutivo que pasa por diferentes etapas o fases. A pesar de no existir datos sobre la esperanza de vida en los afectados, se cree que lo normal es superar los 40 años.

El SR es una enfermedad rara, que a pesar de serlo es de las más numerosas y conocidas en la actualidad. Afecta a todos los grupos étnicos y está presente en todo el mundo de manera similar.

Según las estadísticas se calcula que en España hay más de 3000 afectados por el síndrome de

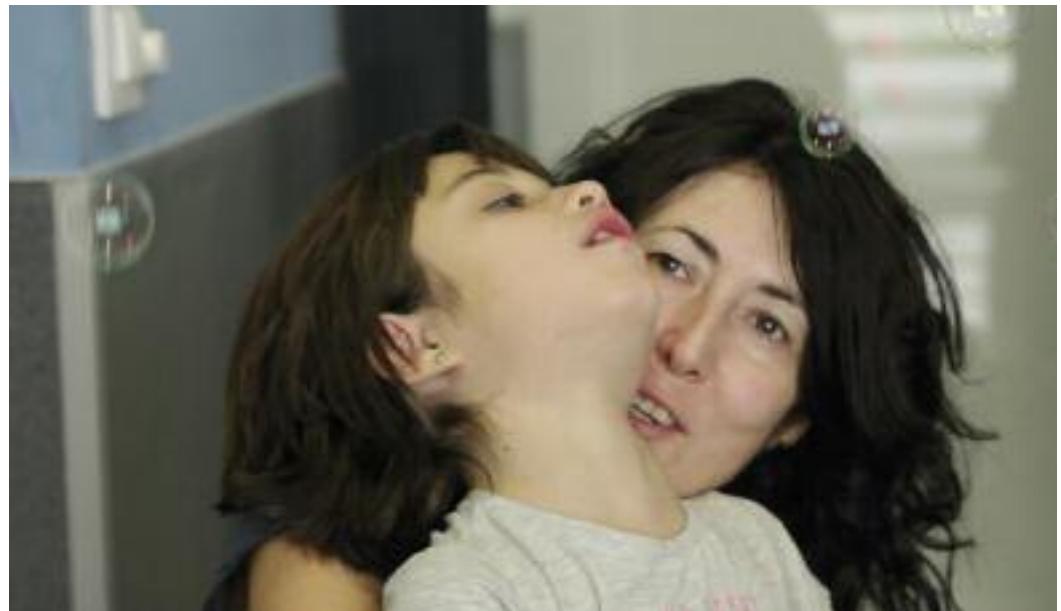


Rett, muchos de ellos sin diagnosticar. El diagnóstico muchas veces se retrasa, debido a la falta de conocimiento del síndrome y sus principales síntomas.

En nuestra Asociación, contamos en la actualidad con cerca de 300 afectadas y 2 afectados con diagnóstico de SR.

Así pues, cuando hablamos de síndrome de Rett, nos referimos a una alteración grave del neurodesarrollo Infantil, que afecta a las niñas y niños en todo su ser, y cuyo principal síntoma es la apraxia, causante de una importante deficiencia motriz, comunicativa y sensorial.

La limitación motriz puede oscilar desde la dependencia total de terceras personas por ausencia de movilidad voluntaria hasta movimientos torpes o enlentecidos de los casos más leves.



Su capacidad para expresarse por medio del lenguaje está también bastante alterada, por lo que es necesario usar técnicas de comunicación aumentativa y sustitutiva para comunicarse con ellos.

Son frecuentes problemas en el equilibrio, la visión, audición y tacto, lo cual dificulta su conocimiento del medio.

La gran mayoría de los afectados tienen tratamiento farmacológico crónico por su estado de salud. Muchos sufren crisis epilépticas en distintos grados y frecuencia, y la escoliosis está presente en la mayoría de los casos.



En definitiva, hablamos de niñas y niños con gran dependencia, que necesitan apoyo generalizado y continuo de terceras personas, para realizar las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria, debido a su falta de autonomía.

## Encuentro de Familias 2016

Como viene siendo costumbre, este año se celebró en mayo el X Encuentro de Familias de la Asociación Española de Síndrome de Rett.



Se trata de un encuentro anual nacional de fin de semana, donde pueden asistir todas las familias con sus niñas y niños Rett. Se realizan charlas formativas-educativas de temas de interés para los so-



cios y familias, relacionados con los cuidados, rehabilitación, e investigación.

Este año el acontecimiento tuvo lugar en la ciudad de Toledo y contamos con la asistencia de cuarenta familias, mas de 120 personas.

Hubo ocasión para el entretenimiento y para sesiones de conferencias y charlas en las que se trataron diferentes temas tales como los medicamentos huérfanos, la calidad de vida en los afectados de síndrome de Rett y sus familias, ocio inclusivo y la actualización en temas de investigación a cargo de la Dra. Sonia Guil Doménech.



Durante el sábado, mientras los padres estaban en la sesión for-

mativa, los niños se entretuvieron con nuestros fantásticos amigos, voluntarios y socios de honor de la AESR, Asociación “El Circo de Piruleto”, que como cada año traen a nuestros niños su alegría y diversión de una forma totalmente desinteresada.

Tambien, hay que agradecer su maravillosa colaboración a los musicoterapéutas y a los voluntarios CECAP JOVEN de Toledo.

## Encuentros familiares en las delegaciones



Se trata de encuentros entre las familias de una zona determinada y consiste en tener un



día de convivencia donde compartir experiencias entre el grupo de iguales.

Como bien dicen ellos su objetivo es, “conseguir una inyección de optimismo en este duro camino que llevamos con la enfermedad Rett, que tantas veces nos para, pero que sin embargo, da sentido y alegría a nuestras vidas”.



## Las terapias en la AESR

Las terapias han demostrado ser de vital importancia para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas de síndrome de Rett.

Por esta razón hemos comenzado introduciendo un programa de musicoterapia como actividad subvencionada por la Asociación en sus diferentes delegaciones.

Esta actividad tiene como objetivo mejorar la salud física, social, comunicativa, emocional e intelectual a través de la Terapia Musical.



Se sabe que las personas afectadas de SR muestran mayor receptividad a los elementos de la música por lo que ésta se convierte en un elemento fundamental para llegar a ellas. Con la música estimulamos el desarrollo sensorial y motor, la imitación, la atención, la memoria y la comunicación, facilitando de esta manera un marco adecuado para el desarrollo emocional y social.

La actividad se está realizando actualmente en las delegaciones de Valencia, Valladolid, Castellón, Cantabria, Badajoz y Madrid y se extenderá a todas los socios que lo soliciten a través de las delegaciones de la AESR en las diferentes comunidades.

Se realiza una vez a la semana con sesiones de una hora. Son muchos los padres que la introducen a su cotidianidad.

En la AESR también hemos incorporado equinoterapia en el último trimestre de 2016 y dada la buena acogida entre los socios se convertirá en proyecto en 2017.

Se sabe que el paso del caballo (movimiento rítmico, variable y repetitivo) es similar a las características de la marcha humana, por lo que este tratamiento puede ser muy beneficioso para la mejora y mantenimiento de nuestras niñas y niños, no sólo desde el estado físico (tonificación de los músculos que flanquean la columna vertebral, desarrollo de la coordinación de movimientos motores, uso de las manos por miedo a la inestabilidad) sino también en cuanto a bienestar psíquico/emocional y de relaciones sociales.



## “Ven y verás Valencia”

Este año hemos participado en un bonito proyecto de revisión visual y auditiva para personas con necesidades intelectuales especiales.

La actividad fue organizada por la Asociación “Abre los Ojos” y tuvo lugar en las instalaciones municipales del Ayuntamiento de Burjasot (Valencia).



## Comunicadores dinámicos

Tras la asistencia a la Jornada “Comunicación para niños con necesidades educativas especiales” organizada por Irisbond en las ciudades de Valencia, Madrid, Granada y Badajoz, la AESR Valencia acuerda con el Centro CAPACITAS, realizar una primera va-



loración sobre el comunicador para nuestr@s niñ@s Rett. Se trata de un proyecto piloto de estudio-investigación cuyo objetivo es cono-

cer si nuestras niñas y niños pueden interactuar con el medio a través del comunicador controlado por la mirada.

En la Asociación sabemos que la comunicación visual (habilidad de dirigir la mirada) es una disciplina bien aceptada por las niñas y niños Rett y se muestra adecuada para facilitar y motivar la interacción con el entorno.

Wesecky (1986) reivindica que, aunque es difícil, no es imposible que estas niñas y niños aprendan nuevas habilidades o reaprendan habilidades adquiridas en su primera etapa.



Este año hemos añadido dos comunicadores más como herramienta de trabajo para las delegaciones.

El proyecto principal consiste en ceder los comunicadores a los colegios con alumnos con síndrome de Rett, durante un periodo de tres meses para que puedan probarlo, valorarlo y sopesar la posibilidad de adquirir uno propio para el centro escolar.

El proyecto ha tenido un elevado porcentaje de éxito, y poco a poco estamos consiguiendo que esta tecnología llegue a todos los centros de educación especial de nuestro país, aunque la verdadera meta está en que la administración del Estado facilite a las familias su adquisición y así tener acceso a él también en los hogares.

## Investigación

### Idibell

La Asociación mantiene la colaboración de Investigación con la Fundació Institut D'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL), reconocida y clasificada como benéfica de tipo asistencial, con nº de registro 459, resolución adoptada por la Consellería de Justicia de la Generalitat de Catalunya.

Nuestro donativo este año sigue destinado al Programa de Investigación “ENSAYOS PRECLÍNICOS EN MODELOS MURINOS DEL SINDROME DE RETT: LA INFLAMACIÓN MEDIADA POR GSK3” programa cuyo desarrollo y aplicación, será detallado por la Fundación a la AESR transcurrido el plazo, a fin de permitir evaluar la posibilidad de futuros donativos al mismo.

### Investigación sociosanitaria: PREMIOS AESR

Por medio de esta intervención, la AESR promociona y amplía la investigación al día a día de las personas afectadas en todos los ámbitos donde presentan déficits, con el objetivo de establecer e implantar nuevos proyectos



de tratamientos y terapias rehabilitadoras que mejoren la calidad de vida de los pacientes.

En base a ello, la AESR, ha establecido la publicación de una convocatoria de Premios de Investigación, dirigidos a los profesionales y estudiantes que trabajan con nuestro colectivo



y cuyos proyectos impliquen y aporten conocimiento, desarrollo e innovación. En definitiva una mejora, para los afectados por el síndrome de Rett, tanto en aspectos psicosociales, como motrices y de comunicación.

### Acuerdo de colaboración y creación de un Comité Científico

La Asociación Española del Síndrome de Rett (AESR) y la Associació Catalana de la Síndrome de Rett (ACSR) han llegado a un acuerdo de colaboración para la investigación.

La meta de dicho convenio es alcanzar la excelencia en los proyectos de investigación en SR y para ello se ha creado un Comité Científico e interdisciplinar, compuesto por un grupo internacional de expertos en investigación genética, el cual se encargará de estudiar los proyectos de investigación existentes y los de nueva creación, atendiendo a criterios de viabilidad y calidad.

Este acuerdo, pretende ser un referente internacional y está abierto a todas las entidades españolas que trabajan por la Investigación del síndrome de Rett. Actualmente más de 500 familias están involucradas.

## Formación en las Aulas

Este novedoso proyecto llevado conjuntamente por la AESR y FEDER, tiene como objetivo la formación y sensibilización de las enfermedades raras y del síndrome de Rett, haciendo referencia también a la discapacidad y a la dependencia en Institutos de Educación Secundaria, Bachiller y Universidades.



Teresa Carrallo, vicepresidenta de la AESR, y creadora del proyecto, ha inaugurado el ciclo en Badajoz con gran acogida por parte de los jóvenes.

## Inclusión en las Aulas

Este año, la AESR junto con FEDER, ha iniciado la actividad de "Inclusión SR en las Aulas", con el objetivo de dar visibilidad a las enfermedades raras y al síndrome de Rett,



así como también educar en valores de la diversidad, a alumnos de Colegios de Educación Infantil y Primaria (CEIP).

Tere Carrallo, vicepresidenta de AESR, y delegada en Badajoz presenta en el Colegio Arias Montano de Badajoz el proyecto educativo "Las ER van al cole con Federito", una iniciativa que cuenta con el apoyo de Johnson & Johnson y Janssen y en la que se busca fomentar el respeto a las diferencias, situando a personas con enfermedades poco frecuentes como parte de la sociedad, en igualdad de derechos frente a otros.

A lo largo del mes de mayo hemos organizado en Valladolid varias actividades a través de los colegios CEIP Parque Alameda y de Educación Especial El Pino de Obregón. Durante la fiesta de la semana cultural del CEIP Parque Alameda estuvimos con los



profesores y con los niños dando información y visibilidad al síndrome de Rett.

La hermosa experiencia de Federito va al cole también se ha realizado en el CEIP Baltasar



Rull Villar de Onda (Castellón), donde están escolarizadas dos de nuestras niñas.

## Formación: jornadas, cursos

### 6ª Jornada Teknon

La AESR participa en "El futuro empieza hoy". 6ª jornada de síndrome de Rett en la clínica



Teknon de Barcelona, organizada por la Asociació Catalana de la Síndrome de Rett y la Fundación Quirónsalud en mayo de 2016.

### X Jornada de enfermedades raras de Extremadura

La AESR participó en la mesa de debate sobre "Investigación en síndrome de Rett en los Centro Españoles de Referencia". Intervinieron las investigadoras Dra. Judith Armstrong del Servicio de Medicina Genética y Molecular IPER Hospital Sant Joan de Deu y la Dra. Sonia Guil Doménech del equipo del Dr. Manel Esteller del Institut d'Investigació Biomédica de Bellvitge IDIBELL.

### II Jornada Extremeña de Síndrome de Rett

El pasado viernes 7 de Octubre se ha celebrado en el Hospital Clínico Universitario Infanta Cristina de Badajoz la II Jornada Extremeña Síndrome de Rett.

Con estas Jornadas la AESR busca ampliar los conocimientos de estos profesionales de



cara a su actividad diaria respondiendo a la necesidad sanitaria de conocer y afrontar esta enfermedad desde los distintos niveles asistenciales además de formar profesionales sanitarios que puedan diagnosticarla y tratarla.

En esta ocasión la Jornada ha consistido en una monografía sobre la epilepsia donde se ha tratado también un tema tan relevante para las familias como es la transición de las consultas de neuropediátria a la neurología de adulto.

Las Jornadas han sido reconocidas de "Interés Sanitario" y también se ha solicitado la acreditación para "Formación Continuada".



El acto fue inaugurado por el Consejero de Sanidad y Políticas Sociales de la Junta de Extremadura y contó con la asistencia del Concejal del Excmo. Ayuntamiento de Badajoz, Presidente del CERMI de Extremadura, Delegado de FEDER Extremadura y representantes del SES, colegios oficiales de médicos, farmacéuticos, enfermería, fisioterapeutas, psicólogos y profesionales de la educación especial así como estudiantes de las distintas ramas sanitarias y educativas.

## Divulgación

Se trata de participar y dar visibilidad al Síndrome de Rett en actividades deportivas y culturales.

Estas actividades están organizadas por otros colectivos y la AESR está invitada a participar en el evento mediante la exposición de un stand informativo, teniendo como objetivo dar a conocer SR, diversidad e inclusión social.



## Día Mundial de la Enfermedades Raras

Un día tan "raro" como el 29 de febrero, la AESR ha estado presente en las Cortes Valencianas dando visibilidad al síndrome de Rett y apoyando la iniciativa de FEDER,



para conseguir una mejor coordinación de las entidades relacionadas con el bienestar de los afectados y sus familias.

## Santander - Cocemfe

Cantabria conmemoró el Día Mundial de las Enfermedades Raras, con una serie de actos en los que fuimos representados por nuestra delegada de AESR en Cantabria, Yolanda Corón.



## Badajoz

La AESR también estuvo representada en Badajoz, donde nuestra delegada Teresa Carrillo, Vicepresidenta de la Asociación, participó en la organización de los actos de FEDER con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras.



## Eventos deportivos

### Cantabria

En agosto, la Asociación Española Síndrome de Rett estuvo presente en la "XIX Milla Urbana de Selaya" (Cantabria) con un stand informativo, fomentando la difusión y la solidaridad con esta enfermedad.



Tuvimos la oportunidad de saludar a los campeones de Europa, Isaac Viciosa y Nuria Fernández.

### Granada



queño stand informativo en el complejo deportivo Nuñez Blanca.



Con motivo de la 34 Media Maratón de Granada, en noviembre, el Ayuntamiento nos ha dado la oportunidad de dar a conocer el síndrome de Rett a la población granadina, con un

Nos hemos hecho visibles a 2.700 personas ofreciéndoles la oportunidad de conocer el SR a través de eventos deportivos.

### Madrid

En septiembre, esta vez la AESR en Hoyo de Manzanares (Madrid) acudió a la cita, en el Encuentro Deportivo Solidario, organizado por el Ayuntamiento de Hoyo de Manzanares.



### Valencia

En febrero, el Club d'Esports de Muntanya Serra Vernissa, en colaboración con l'Ajuntament de Xàtiva-Consell Esportiu-Medi Am-



bient, prepararon la carrera de montaña por el término municipal de Xàtiva.

A parte de los corredores, el SR fue el gran protagonista del día.

En marzo la plataforma "Nosotras Deportistas" junto la Diputación de Valencia organizaron "10K



Fem 2016", carrera única en España donde las corredoras, populares y de élite, son las protagonistas.

A la presentación fue invitada la AESR por tratarse de una enfermedad casi exclusiva de mujeres y por la gran trayectoria de María Ferré en las carreras, en compañía de su padre Josele Ferré.



En agosto, nuestra amiga Rachy nos prometió subir a las montañas por todos los afectados de Síndrome de Rett y ahí está, haciendo cumbre en lo que ella denominó "La ruta de I@s niñ@s".

## Valladolid



En febrero El "Centro de Deporte y Ocio Covaresa Siglo XXI" ubicado en Valladolid, organizó una Máster Class Solidaria de Cycle junto a la Asociación Española de Síndrome de Rett.



La AESR también participó (Delegación de Valladolid) en la "Marcha Asprona" que se celebra todos los años con gran éxito en beneficio de las personas con discapacidad intelectual.



En abril se celebró el acto "CAMPEONAS EN SOLIDARIDAD", III Torneo Internacional Balonmano Veterano. Organizado por el Club de Balonmano "Veteranos Valladolid La Salle". Este año el equipo femenino quiso hacer visible nuestra causa.

## Eventos culturales

### Córdoba

En la imagen podemos ver la última actividad del año por parte de la AESR; el famoso "Belén viviente de Jauja".



La AESR ha hecho visible el síndrome de Rett, a cerca de 2.800 personas en 2016.

## Madrid

En diciembre tuvo lugar la presentación en Madrid del cuento "La princesa sin palabras" de Cruz Cantalapiedra, iniciativa que servirá para que muchos niños y niñas conozcan que hay otros niños con diferentes capacidades, pero idénticos sentimientos.



La autora cederá sus derechos para la Investigación del Síndrome de Rett a través del recién creado Fondo FIN-RETT.



del viejo siglo XX en vehículos y puestos rodeados de antiguas canciones y árboles centenarios, un paraíso cercano. La AESR estuvo allí difundiendo el síndrome de Rett.



En diciembre en el ES Market "Escenario Santander", la AESR tuvo ocasión de hacer visible una vez más el síndrome

de Rett y de disfrutar de un encuentro con la vicepresidenta del gobierno de Cantabria, Eva Díaz Tezanos, con quien pudimos compartir algunos de los proyectos que estamos realizando en favor a nuestra causa.

Y también tuvo la oportunidad, nuestra delegada de Cantabria Yolanda Corón, de difundir la enfermedad participando en un programa local de radio.



En Julio en Colindres la academia de danza "Estrymens" apoyó a la AESR difundiendo el síndrome de Rett con mucho arte.

## Santander

En marzo asistimos a la gala "Los ojos de Lara". Organizada por el Ayuntamiento de Santander.



La gala musical tuvo lugar en el Paraninfo de la Magdalena de Santander, y en el acto, los alumnos y el coro de "Musiquea" interpretaron canciones de Disney y otras películas musicales como Grease, West Side Story, etc. Hubo actuaciones magníficas y entrañables e incluso las hubo que nos enseñaron espontáneamente a superar cualquier adversidad.

En agosto tuvo lugar el "Wild Market", un paraje impresionante, un lugar mágico y el aire

## Segovia

En enero el grupo de teatro “Candilejas” vecinos y amigos del pueblo de San Cristóbal de Segovia fueron los promotores de la iniciativa y consiguieron que nuestras familias y el SR fueran los protagonistas en su representación.



En marzo, acción solidaria en San Cristóbal de Segovia, organizada por el Espacio de Ocio Imaginutas. Gran iniciativa de gran generosidad por cedernos el espacio y su trabajo para dar la oportunidad de que los niños del pueblo y alrededores disfruten por una causa solidaria, el SR.



En agosto la Asociación de Vecinos Peñablanca en su Semana Cultural realizaron actividades en beneficio de la AESR, incluido un mercadillo solidario. Asimismo el grupo Aswat Mundi volvió a colaborar con la Asociación y las personas con síndrome de Rett.



## Valladolid

En enero, en Renedo de Esgueva, tuvo lugar la presentación del Calendario Solidario de las Asociaciones de Renedo. Éstuvo promovido por el Ayuntamiento de Renedo de Esgueva y



la AESR fue invitada al acto, en el que se homenajeó nuestra labor como Asociación.

En agosto, tuvo lugar la Semana Cultural, organizada por el Ayuntamiento de Herrín de Campos en sus fiestas patronales. Su colaboración fue la difusión del SR



mediante el montaje de un stand solidario en donde todo el pueblo hizo un gran homenaje a María y a todos los afectados por SR.



En diciembre La Fundación Telefónica eligió a la Asociación Española de Síndrome de Rett para celebrar la cena benéfica en Valla-



dolid. La solidaridad de los integrantes de la Fundación Telefónica estuvo presente durante toda la velada en la que se realizó una subasta, juegos y se mostraron videos sobre el SR y la AESR.

## Zaragoza

En junio el Centro Kairos colaboró con el Síndrome de Rett.



drome de Rett en Zaragoza.

En agosto en Torralba de Ribota se puso todo el esfuerzo y entusiasmo en las actividades



de la población. El Ayuntamiento desarrolló una carrera solidaria y una exposición.

Este año la AESR también ha estado presente en las fiestas del Pilar de Zaragoza en octubre, en una actividad tan emblemática para los aragoneses como es el Mercado del Trece. Nuestra participación consistió en la puesta de un stand solidario con nuestra causa.



## Documental “Línea de Meta”

El documental “Línea de Meta” de Paola García Costas, que narra el día a día de la familia de María Ferré, fué candidato a los premios Goya 2015.

La AESR ha continuado este año con la divulgación del documental efectuando el estreno en diferentes ciudades; Vigo, Sevilla, Murcia, Madrid, Burgos, Zaragoza y Santander, obteniendo un gran éxito.



## Premios

### Premio Liberpress Camins 2016 al documental “Línea de Meta”

En el Auditori de Girona, tuvo lugar la entrega de los premios Liberpress 2016 de la Diputació de Girona. El premio se concedió a Josele y María Ferré protagonistas de “Línea de Meta”, por su trabajo y ejemplo personal de lucha por la justicia social. Josele y María recibieron el premio de manos del Presidente de la Asociació Catalana de la Síndrome de Rett.



### Premio al compromiso con las familias 2016

La Asociación Sense Barreres, otorga el premio a la Asociación Española de Síndrome de Rett, en reconocimiento a su compromiso con las familias afectadas por esta enfermedad. Recibió el premio Teresa Carrallo, Vicepresidenta de la AESR, de manos de Javier Romero, representante de “Sense Barreres” y vinculado desde siempre como miembro e impulsor a la AESR.



### Beca Fundación Quaes 2016

La AESR, recibió la beca de la Fundación Quaes, cuyo fin es apoyar proyectos de los colectivos de pacientes y su entorno, dentro del área sociosanitaria.



### 500 mujeres que hacen Extremadura

Teresa Carrallo Sanchez, Vicepresidenta de AESR y Delegada en la Comunidad Extremeña ha sido elegida entre las 500 mujeres que hacen Extremadura 2016. El galardón le ha sido otorgado en reconocimiento a su trayectoria tanto en su carrera profesional de farmacéutica hospitalaria como en su gran labor e implicación por dar a conocer las enfermedades raras y al síndrome de Rett.

### Asambleas y Juntas Directivas

El 30 de abril tuvo lugar la Asamblea de Socios coincidiendo con el Encuentro de Familias en Toledo.

Las reuniones de Junta Directiva se han realizado a lo largo del año sumando un total de dos reuniones presenciales en Madrid y ocho videoconferencias. Además de estas reuniones el grupo de Junta Directiva y Delegados

junto con la Trabajadora Social mantienen de forma continuada puntos de encuentro mediante correo electrónico y WhatsApp.

## Reuniones con la administración

### Valladolid

- Con la Comisión Técnica Provincial del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla León. Dirección Técnica de Valladolid. Servicio Territorial de Sanidad y Bienestar Social de la Junta de Castilla-León.
- Con la Comisión de Salud y Discapacidad de Fundación Personas. Propuesta de actuación para la mejora de la atención a personas con discapacidad intelectual en el ámbito sanitario.

### Santander

- Encuentro de la Consejera de Sanidad de Cantabria y nuestra delegada de AESR de Cantabria. En donde hablaron de importantes proyectos para el futuro.

## Reuniones con grupos RETT y otras Entidades relacionadas con la discapacidad

- Con CERMI DE EXTREMADURA, FEDER (de las distintas comunidades) y con los grupos emergentes de síndrome de Rett.

## Formación continua

### Asistencia a Jornadas

- II Jornadas Síndrome de Rett. Organizadas por la Fundación Instituto San José, en colab-

boración con Fondo Biorett y Rotary Club Madrid Puerta del Sol en Madrid en febrero de 2016.

- Jornada sobre "Epilepsias refractarias" organizada por el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras CREER de Burgos en marzo de 2016.
- VI Jornada sobre Síndrome de Rett, organizada por la Fundación Teknón y la Associació Catalana de la Síndrome de Rett en Barcelona en mayo 2016.
- XIV Edición de las Jornadas Socio-sanitarias, organizadas por la Asociación Sense Barreres en Petrer, Alicante en octubre de 2016.
- Seminario "Terapia Génica: Una esperanza para curación de enfermedades raras infantiles" organizada por FEDER y la Universidad de Navarra en Cantabria en octubre de 2016.
- Jornada "Trastornos del Movimiento. Diagnóstico, Tratamiento, Seguimiento e Investigación" organizada por Fundación Quaes y el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Valencia en noviembre de 2016.
- Jornada "Discapacidad Intelectual. Diagnóstico, Seguimiento e Investigación" organizada por FEDER, la Cátedra de la Universidad de Valencia y la Fundación Sistemas Genómicos de Valencia en noviembre de 2016.
- Seminario "Investigación de los Trastornos del Neurodesarrollo en un Hospital Terciario Situación Actual y Perspectivas de Futuro". Organizado por Hospital la Fe de Valencia en noviembre de 2016.

- IX Jornada Extremeña de Enfermedades Raras, organizada por la Federación de Enfermedades Raras (FEDER) en Badajoz en noviembre 2016,

## LA AESR

### Origen y Razón de ser

La Asociación Española de Síndrome de Rett, (AESR) es una asociación sin ánimo de lucro, creada por padres y madres de personas afectadas por esta patología. Es una asociación de ámbito nacional, independiente, no profesional, con personalidad jurídica, dedicada a la ayuda de las familias y a informar de esta afectación a la sociedad en general.

La razón de nuestra existencia es ayudar en la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas de SR, y a la defensa de los derechos e igualdad de oportunidades para nuestras hijas e hijos, puesto que consideramos que se encuentran en una enorme situación de desventaja con respecto a sus semejantes de la misma edad.

### Misión de la AESR

- ♦ Defensa de los derechos e igualdad de oportunidades para nuestras hijas e hijos.
- ♦ Disponer de una atención médica asistencial de calidad. Para ello habrá que promover la investigación en el síndrome de Rett a todos los niveles, fomentar la colaboración interdisciplinar, informar a la sociedad y promover la formación específica.
- ♦ Disponer de una atención educativa de calidad, para lo cual habrá igualmente que promover la investigación y luchar por la dotación de materiales, formación y herramientas.
- ♦ Garantizar las prestaciones socio-económicas para todas las personas con síndrome de Rett y atender las necesidades reales.

### Visión AESR

- ♦ Tener las necesidades cubiertas en cada etapa del SR sin tener que realizar una reivindicación continua. Tener el futuro asegurado con una correcta continuidad, tanto en cantidad como en calidad en educación especial.
- ♦ Centros asistenciales de adultos.
- ♦ Conocimiento amplio en el sector sanitario, asistencial y educacional del síndrome de Rett.
- ♦ Ser un referente tanto a nivel de conocimiento de la enfermedad, como en asesoramiento en todos los ámbitos y la participación en comités de investigación.
- ♦ Asociación grande, importante en socios y acciones, con actividades tanto para afectados como para sus familias con servicios para el colectivo. Moderna, abierta y con relaciones estables con todos los interlocutores que trabajen o incidan en el síndrome de Rett.
- ♦ Protocolos claros y adaptados en la atención sanitaria.
- ♦ Accesibilidad total.

### Delegaciones

La AESR, tiene ámbito nacional y la sede social central se encuentra en Valencia, se estructura mediante delegaciones (art 33 estatutos, reglamento interno AESR), consideradas herramientas imprescindibles para llevar a cabo la misión de la entidad.

Los Delegados son padres y madres de afectados de síndrome de Rett y actúan en las zonas donde residen. Contactan directamente con las familias de su zona y con la administración, los profesionales y la sociedad en ge-

neral. Trabajan conjuntamente con otras entidades sociales con el objetivo de promover recursos locales para el SR.

En la actualidad la AESR, cuenta con las siguientes delegaciones:



Madrid  
Badajoz  
Toledo  
Valladolid  
Pontevedra  
Cantabria  
Granada  
Sevilla  
Valencia  
Zaragoza

## Acogida

La actividad consiste en ofrecer apoyo a las familias nuevas, en especial al cuidador principal. Se lleva a cabo en primer lugar por la trabajadora social y ésta les posibilita el contacto con una familia de su zona de residencia. Luego será el Delegado/a quien ofrezca los servicios de asesoramiento a la familia.

Una vez al año todas las familias de España, son convocadas para un Encuentro Familiar, propiciándose grupos y contactos espontáneos de autoayuda.

## Información y orientación

Esta actividad consiste en informar sobre el síndrome de Rett, y también de la AESR, a familias, profesionales, estudiantes y voluntarios.

A las familias y profesionales se le envía por correo ordinario material informativo tanto del SR como de la Entidad.

Los resultados de esta actividad han sido:

- ◆ 45 socios y socias nuevas.
- ◆ 16 profesionales contactados e informados;

(logopedas, fisioterapeutas, maestros, pedagogos y psicólogos de centros escolares y Centros de Atención Temprana).

- ◆ 40 estudiantes contactados y formados (Bachiller, Magisterio, Fisioterapia, Psicología, Logopedia, Audición y Lenguaje, Pedagogía, Terapia Ocupacional, Educación Infantil, Educación Social y Trabajo Social). Todos ellos realizaron trabajos académicos de Investigación sobre SR.

## Intervención específica de TS

La familia se pone en contacto con la asociación y la trabajadora social efectúa el diagnóstico de la necesidad que presenta el familiar e informa y orienta sobre el recurso adecuado en cada caso, efectuando el seguimiento oportuno.

Esta actividad la realiza el profesional bien por contacto telefónico o correo electrónico y si se trata de una familia valenciana mediante entrevista personal.

Los resultados han sido los siguientes:

Hemos atendido a 45 familias que lo han solicitado. Las demandas se han centrado en temas relacionadas con la discapacidad, dependencia, beneficios fiscales y prestaciones económicas por el cuidado de menores con enfermedad crónica, así como educación, centros asistenciales y terapias.

## Asesoramiento Jurídico

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



La Asociación Española del Síndrome de Rett (AESR), sigue avanzando en su trayectoria año tras año y empieza a asumir en la actualidad un rol importante y de referencia como recurso específico de síndrome de Rett, siendo notable en este año su papel activo y dinamizador en el Apoyo Familiar, Terapias Rehabilitadoras, Formación, Investigación e Inclusión Social.

A día de hoy siguen siendo pilares básicos de intervención, la Visibilidad y la Investigación, pero destaca en los últimos años, en la organización, su creciente inquietud por la creación y desarrollo de recursos y servicios que cubran las necesidades que presentan las familias, con la finalidad de conseguir una mejora en la calidad de vida de los afectados.

Por otra parte, aunque se va incrementando poco a poco los apoyos por parte de la administración, siguen siendo las familias, amigos y las entidades privadas, las que a través de sus aportaciones y con su trabajo altruista han hecho posible la realidad de todos estos datos un año más, en la AESR.

## Agradecimientos

La Asociación Española de Síndrome de Rett, agradece su colaboración a:

FEDERACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)

CONSEJERIA DE SALUD Y POLITICA SOCIOANITARIA DE EXTREMADURA

CONSEJERIA DE SANIDAD. CASTILLA LEÓN

CONSELLERIA DE SANITAT. GENERALITAT VALENCIANA

CONSELLERÍA DE IGUALDAD I POLÍTICAS INCLUSIVAS. GENERALITAT VALENCIANA

DIPUTACIÓN DE VALENCIA

LA CAIXA

AIRBUS S.L.

HERMANOS GALIANO S.L.

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS (CREER)

INSTITUTO IDIBELL

FUNDACIÓN SAN JUAN DE DIOS

FUNDACIÓN CARREFOUR

FUNDACIÓN QUAES

En general a todas aquellas instituciones públicas, asociaciones y empresas, autores y particulares que nos han facilitado todos los medios para "SER VISIBLES".

Y en especial a todas las familias Rett y personas voluntarias que, sin ellas, todo el trabajo expuesto no hubiera sido posible.

[www.rett.es](http://www.rett.es)