

# entRettodos

Boletín nº 2 de la Asociación Española de Síndrome de Rett - Abril 2018



**La AESR reunió el pasado verano a científicos expertos internacionales en un congreso en Santander.**

**La clasificación de “Utilidad Pública”: Una garantía de transparencia para la AESR**



# Índice

## Sección 1: Asuntos preliminares

Carta de la Junta Directiva	3
-----------------------------	---

¿Qué es el síndrome de Rett?	4
------------------------------	---

## Sección 2: Noticias

Carta de despedida del presidente	5
-----------------------------------	---

¡ Ya somos de utilidad pública !	6
----------------------------------	---

Novedades en la investigación	7
-------------------------------	---

Nuevo servicio de terapias	12
----------------------------	----

Ell@s también existen	13
-----------------------	----

Un paso más para que mi hij@ se comunique	14
---	----

Asamblea anual de socios	15
--------------------------	----

Encuentro de familias 2018	16
----------------------------	----

## Sección 3: La AESR a tu lado

Las delegaciones: el motor de la AESR	18
---------------------------------------	----

Cientos de consultas al año	19
-----------------------------	----

¿Estamos amparados por la ley?	20
--------------------------------	----

Voluntariado en la AESR	21
-------------------------	----

¡¡Feliz cumple!!	22
------------------	----

Productos solidarios	23
----------------------	----

## Sección –4: Investigación

FinRett; Un convenio para el fin del Rett	24
---	----

Un congreso internacional de síndrome de Rett en España	25
---	----

La AESR en formación continua	33
-------------------------------	----

## Sección – 5: Labor institucional

Mayor implicación de la Administración	35
--	----

Tejiendo una red de sinergias	36
-------------------------------	----

## Sección - 6: Visibilidad y difusión

La AESR en los medios	40
-----------------------	----

La conquista de las aulas	43
---------------------------	----

Eventos por el SR; una ventana al mundo	47
---	----

Agradecimientos	55
-----------------	----

**entRettodos.**- Boletín de la asociación Española de Síndrome de Rett

### Edición:

Asociación Española de síndrome de Rett  
c/ Sollana, 28, Bajo  
46013 Valencia  
Tel: 963 740 333  
Email: info@rett.es

### Redacción:

Ivan Sierra  
Yolanda Corón  
Leticia Barreda

### Maquetación:

Leticia Barreda

# Carta de la Junta Directiva

En primer lugar, esperamos que el 2017 haya sido un año, en resumen, positivo, hayáis podido disfrutar en las fiestas navideñas de vuestros hijos y, sobre todo, esperamos que tengáis un próspero año 2018.

Los integrantes de la Junta de la Asociación Española del Síndrome de Rett deseamos que así sea, y queremos formar parte de vuestras alegrías. Para ello, queremos crear un abanico de acciones y oportunidades en el que algunas de vuestras necesidades se vean satisfechas. Sabemos que dado nuestro ámbito nacional y gran dispersión, así como por la problemática de nuestras familias, será difícil, pero intentaremos aportar nuestro granito de arena con esfuerzo e ilusión.

Para este año 2018 queremos continuar con nuestros grandes proyectos. Por un lado, acercar las terapias al máximo de niñas y niños, por otro seguir potenciando el proyecto de Comunicación Aumentativa adquiriendo más comunicadores Tobbii o Irish Bond y moviendo a otras zonas los que ya tenemos.

Seguiremos en la máxima actualización de novedades en cuanto a investigación, e informando a través de cartas y redes sociales de dichos avances. Para ello, estamos en continua colaboración con la Asociación Europea de Rett, con nuestros amigos de la Asociación Catalana de Rett y con FEDER principalmente.

Estamos creciendo, en cuanto a socios, presupuesto, proyectos y viabilidad, y sobre todo en contactos y visibilidad.

Contáis con la gran ayuda de nuestra Trabajadora Social, Pilar,



Rafael Chicharro  
Presidente



Teresa Carrallo  
Vicepresidente



Vicente Braojos  
Tesorero



Leticia Barreda  
Secretaría



Mª José Piñero  
Vocal



Jesús Acuña  
Vocal



Celso Díz  
Vocal



Yolanda Corón  
Vocal



Josele Ferré  
Vocal

que siempre estará a vuestra disposición en la Sede, y dando apoyo y respuestas a vuestras consultas. Potenciaremos la figura de los Delegados, con nuevas acciones y propuestas, tanto en la acogida a las nuevas familias, como en las demandas y consultas que les planteéis.

Somos ya trece Delegados e iremos poco a poco aumentando hasta llegar al máximo posible de socios.

Como novedad, contamos con el asesoramiento y ayuda cualificada de la Abogada Inmaculada Peirats, tanto para la Asociación como para los Asociados, y pronto tendréis en la web una amplia descripción de sus servicios. De igual forma, en este boletín encontraréis todo lo relacionado al servicio de terapias zonales y como acceder a ellas, así como sus criterios. Ante cualquier duda o consulta podéis contactar directamente con Pilar. También os explicaremos en profundidad el proyecto Finrett, para invertir de manera más eficaz en líneas de investigación.

Por último, nos gustaría resaltar que han sido muchos años de esfuerzo y dedicación al colectivo, y seguro que en este camino tendremos muchas cosas que mejorar y aprender, quizás hayamos dejado cosas por tratar y otras nos hayamos equivocado. Nuestra mejor intención por el global es lo que nos ha guiado. Agradeceremos cualquier comentario de mejora que nos brindéis, y os animamos a venir a los próximos encuentros y eventos y ayudarnos, bien desde la Junta o en la medida de vuestras posibilidades a seguir creciendo.

Nuestras niñas y niños necesitan de nuestra participación y unión.

Esperamos veros pronto,  
Un fuerte abrazo

La Junta Directiva

# ¿Qué es el síndrome de Rett?

El Síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo grave, de origen genético, que se presenta generalmente en niñas, ya que se origina en el cromosoma X. Se cree que en la actualidad pueda afectar a 1 de cada 10-12000 niñas nacidas vivas.

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 gen afectado. 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), 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 la enfermedad rara más numerosa y conocida 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 afectados 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 en los casos más leves.

La capacidad de los afectados para expresarse por medio del lenguaje está también bastante alterada, por lo que sería necesario usar técnicas de comunicación aumentativa y sustitutiva innovadoras 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 necesitan 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.



# Carta de despedida del Presidente

Estimados Socios:

Hace cerca de ocho años asistí con mi hija Vega a la primera reunión de familias Rett. No importa la fecha y el lugar, lo que importa es que encontré mi sitio.

Dos años antes habían diagnosticado a Vega con otra etiqueta por error. Cuando llegué a esta reunión, me di cuenta rápidamente de que esta vez no había vuelta atrás, mi familia era Rett.

En este grupo humano, encontramos similitudes, información, complicidad, cariño, algunas respuestas, algunas ideas, algo de comprensión del pasado y alguna receta para el miedo futuro. La siguiente reunión la afrontamos con más ilusión, con preguntas concretas y esperando respuestas esperanzadoras.

Solo un año después y el paisaje era distinto. Encontramos un grupo humano cansado, un colectivo disperso, falta de empatía, dudas. En aquel momento, peligraba la Asociación, y solo la responsabilidad de un grupo reducido de personas valientes, salvó lo que hoy es la AESR. Me uní a ese grupo, pensé en el esfuerzo de Madres y Padres para buscar respuestas, para pedir ayudas y responsabilidades, pensé

en las horas que otros habían dedicado a sus hijos, y a otras personas idénticas a sus hijos. Me uní al grupo de la acción grupal, a luchar con tus iguales, con tu colectivo, con los que tienen el mismo problema que tú.

Lejos de arrepentirme, me siento satisfecho de aquella decisión, aun cuando probablemente me ha traído más problemas que beneficios en el lado personal.

Quiero recordar que muchos de vosotr@s habréis sentido algunas cosas distintas en vuestro camino. Dudas, soledad, incomprendión, ilusión, ayuda, respuestas, apoyo. Sabéis que "nuestra vida Rett" es sinuosa, no hay estabilidad, pasamos por distintas fases y tenemos necesidades e intereses distintos. Nunca podemos dar nada por controlado.

En la Asociación nos ocurre lo mismo, dado que es el conjunto de nuestra forma de sentir y de nuestra forma de actuar. La AESR ha tenido momentos de explosión, de dudas, de fortalezas y de miedo. La AESR somos todos, y todos aportamos nuestro granito de arena.

Me acuerdo en esta despedida de algunos fundadores de la Aso-

ciación, de los que solo conozco su nombre y su maravillosa iniciativa. Recuerdo, poniéndoles cara concreta, a Cipriano que batalló para estructurar y dotar de base sólida la Entidad, recuerdo a Juanjo (y todos los que le acompañamos) que tuvo la valentía de tomar el timón en el peor de los momentos.

He visto, conocido y estado al lado de gente que ha corrido kilómetros por dar a conocer la enfermedad, gente que se pega en hospitales y colegios por informar, padres y madres que organizan eventos para sumar, para recaudar, para visibilizar. Personas que buscan familias similares solo para ayudarles, para comprenderles, para acompañarles en su camino, aun cuando ellos quizás no tuvieron a nadie.

He trabajado al lado de gente justa, que ha buscado profesionales, terapias, desinteresadamente para este colectivo. Gente que ha quitado horas a su familia para cuadrar las cuentas, para mandar cartas, para enviar regalos, para buscar información, para estructu-



rar lo incomprendible, y transformarlo en información útil, en esperanza, en cariño.

He trabajado al lado de gente que no solo le importaba la risa de su hij@, gente valiente y responsable, que libremente eligieron luchar por todos los demás.

Quiero decirles a todas estas personas gracias por su esfuerzo, valentía, dedicación. Gracias por haberles conocido, por trabajar por mi hija, por buscar y encontrar sonrisas Rett, por hacer el mundo mejor para nuestr@s hij@s, por creer en la cura, por creer en la mejora de la calidad de vida, por hacer, por actuar. Gracias por haberme elegido, aguantado, perdonado y por entender todos mis errores y mis carencias.

Creo que la AESR es hoy una Entidad Rett de prestigio, reconocida, transparente, moderna. De la mano de la Asociación Europea, FEDER, la ACSR y otras entidades mundiales, camina ya como Asociación de Utilidad Pública hacia un futuro más potente.

Y todo gracias a todos los que habéis puesto vuestro granito de arena. Personalmente, doy un paso al lado, no atrás, sino al lado de todos aquellos que quieran seguir luchando por que esta dura enfermedad sea el día de mañana algo mucho menos dramático, menos duro, menos desconocido, menos limitante, o simplemente, sea parte de la historia.

Rafael Chicharro  
Presidente AESR

# ¡¡Ya somos de Utilidad Pública!!

La declaración de la AESR como entidad de "Utilidad Pública" es un reconocimiento muy importante procedente de la Administración,



**Asociación Española**  
ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA

pues además de valorar la labor de la asociación, reconoce que está constituida para asumir una finalidad de interés general.

Supone, entre otras muchas cosas, una garantía de transparencia, pues implica que además de haber sido fiscalizados los

ejercicios pasados para obtener este reconocimiento, en lo sucesivo será auditada anualmente para continuar con esta distinción. Así mismo, conlleva la ventaja de desgravar para nuestros donantes, disfrutando así de los incentivos fiscales al mecenazgo. De este modo, las personas físicas o jurídicas que realicen aportaciones económicas a la entidad, tienen la posibilidad de desgravar dicha aportación en su declaración correspondiente: IRPF para las personas físicas, Impuesto sobre Sociedades para las personas jurídicas.

Obtener el reconocimiento de "Entidad de Utilidad Pública" es, de hecho, un enorme salto de calidad para cualquier asociación.

La AESR ve de esta manera valorado su trabajo, permitiéndole encarar el futuro con las mejores perspectivas.



# Novedades en la Investigación

En este apartado hemos querido hacer una selección de los estudios que nos han parecido más destacables en los últimos meses.

Dos de las personas más influyentes en la comunidad Rett, han querido escribir un artículo para nuestro boletín; Monica Coenraads, directora ejecutiva de la organización americana "Rett Syndrome Research Trust (RSRT)" y Dr. Alan Percy, profesor y director de la Clínica del Síndrome de Rett en Birmingham (USA), nos muestran algunas de las más significativas novedades en investigación del síndrome de Rett, tanto en cura como en tratamiento farmacológico.

A continuación de sendos artículos os presentamos una reciente reflexión publicada en abril, por Angus John Clarke y Ana Paula Abdala Sheikh, advirtiéndonos del peligro de centrarse excesivamente en la investigación para la cura, descuidando así otro tipo de tratamientos. Y por último un artículo sobre el hallazgo de nuevos genes Rett-like.

## ¿Está realmente la cura del Rett a la vuelta de la esquina?

Por Mónica Coenraads

Soy muy rigurosa con la precisión. Siempre lo he sido. Así que confieso que me siento un poco

incómoda cuando veo artículos, vídeos o comentarios afirmando que "La cura del síndrome de Rett está justo a la vuelta de la esquina".

Creo, como cree nuestro Jefe de Investigación el Dr. Randy Carpenter y nuestros asesores científicos, que una cura solo se puede conseguir si se va a la raíz del problema del desorden, es decir, el MECP2.

Aunque los fármacos probados hasta ahora en ensayos clínicos de Rett pueden mejorar algunos de los síntomas, no se puede esperar que aporten nada cercano a la cura.

Por tanto, ¿dónde nos encontramos con respecto a las aproximaciones dirigidas al MECP2?

Les recuerdo que estas intervenciones incluyen terapia génica, modificación del ARN, reactivación del MECP2 y reemplazo de la proteína, que son los cuatro enfoques que hemos priorizado a través del plan de investigación estratégico de RSRT, "Roadmap to a Cure" ("Hoja de Ruta hacia la Cura").

De todos ellos, el que está más cercano a los ensayos clínicos es la terapia génica.

Como muchos sabéis, el año pasado la empresa de biotecnolo-

gía AveXis anunció que, basándose en los esperanzadores datos que había generado el Consorcio de Terapia Genética de RSRT, iban a comenzar con los ensayos clínicos. A finales de febrero, AveXis anunció que los ensayos clínicos para Rett deberían dar comienzo en aproximadamente un año.

Están en proceso de diseñar, junto con el Dr. Carpenter y médicos expertos en Rett, un ensayo clínico inicial que ofrezca un equilibrio óptimo entre los potenciales riesgos y beneficios. Pueden estar seguros de que AveXis está utilizando toda la información de que dispone a través de reuniones previas con la "Food and Drug Administration" (FDA), para acelerar



el proceso del programa de terapia génica con Rett.

Nos sentimos muy optimistas con el potencial que observamos en la modificación del ARN, capaz de reparar las mutaciones a nivel ARN en lugar de a nivel del gen.

Además este enfoque biológico podría suponer un tratamiento de una sola aplicación y tendría que ser suministrado a través de un

vector. Mucho de lo que se ha aprendido y se aprenderá en terapia génica es relevante para los tratamientos de modificación del ARN.

En los últimos meses además de los avances de los científicos actualmente financiados por RSRT, ha habido apasionantes descubrimientos por parte de otros importantes investigadores en este campo de rápido desarrollo.

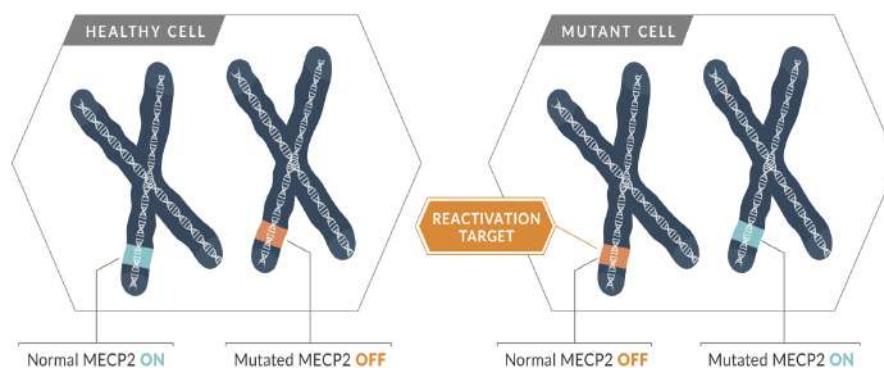
Nuestro objetivo es financiar todavía más estos enfoques que se centran en el ARN y contratar a más expertos mundiales cuya investigación esté centrada en el Síndrome de Rett. A pesar de que esta estrategia es novedosa y no cuenta con ensayos clínicos en ninguna enfermedad

hasta la fecha, nuestro deseo es que el Síndrome de Rett lídere el camino a seguir.

En un intento de reactivar MECP2, los investigadores de nuestro “Consorcio de Reactivación” han examinado miles de compuestos. Varios compuestos han reactivado el gen hasta cierto punto, pero no son lo suficientemente seguros como para poder realizar ensayos clínicos. Durante el año pasado hemos añadido aproximaciones biológicas a nuestro arsenal de reactivación.

Recientemente hemos accedido a la financiación del laboratorio Jaenisch del Whitehead Institute para que trabaje con una aproximación CRISPR y al laboratorio Philpot de la Universidad de Carolina del Norte para intentar desarrollar una intervención en las nucleasas con dedos de zinc.

Estas estrategias biológicas requerirán asimismo un suministro vía vector, así que, una vez más, lo que descubramos en terapia génica tendrá muchas más aplicaciones.



La última estrategia que se centra en el gen MECP2 es el reemplazo de proteína.

Suministrar suficiente proteína MeCP2 al cerebro de manera continua es todavía difícil. Muchos investigadores y empresas biofarmacéuticas se están centrándole en mejorar el suministro de proteínas al cerebro y estamos a la espera de poder poner en marcha lo antes posible estos descubrimientos científicos. Con la excepción de la terapia génica, nuestras otras estrategias no están todavía listas para proce-

der a los ensayos clínicos. Así que lo cerca que estemos realmente de una cura dependerá, en gran medida, del resultado del ensayo de terapia génica de Avexis.

Imagino que los días y semanas después de que se suministre la terapia génica a la primera niña serán los más emocionantes y más aterradores de mi vida.

Emocionantes porque por primera vez la comunidad Rett tendrá la oportunidad de desarrollar

un abordaje que ataque la raíz que causa esta horrible enfermedad. Aterradores porque siempre hay riesgos cuando se intenta algo por primera vez y porque, aunque esperamos mejoras drásticas, no hay ninguna garantía.

Una cosa que sé seguro es que no estaríamos al borde de los ensayos de terapia génica si no fuera por RSRT y nuestras increíbles familias y sus redes que nos apoyan.

Estoy muy orgullosa de ello. A todos aquellos de nuestra comunidad que adoran, como yo adoro, a alguien con síndrome de Rett, les hago tres promesas:

Primero, RSRT no parará hasta que tengamos una cura. Ya sea porque la cura "esté a la vuelta

de la esquina", es decir que el próximo ensayo de terapia génica nos dé el mejor resultado posible, o porque determinemos que es posible modificar y mejorar el producto de terapia génica o sea que una de nuestras estrategias sea exitosa...sea como sea no nos rendiremos!

Segundo, RSRT irá a por todas con todas nuestras actividades, desde la captación de fondos hasta la investigación. Es la única forma de conseguir un progreso real.

Tercero, siempre os diremos la verdad. Nada que esconder. Es lo que merecéis. Así que, ¿Está la cura a la vuelta de la esquina? Sinceramente no lo sé. Pero estoy deseando descubrirlo.



## Ensayos clínicos de Trofinetide

Por el Dr. Alan Percy

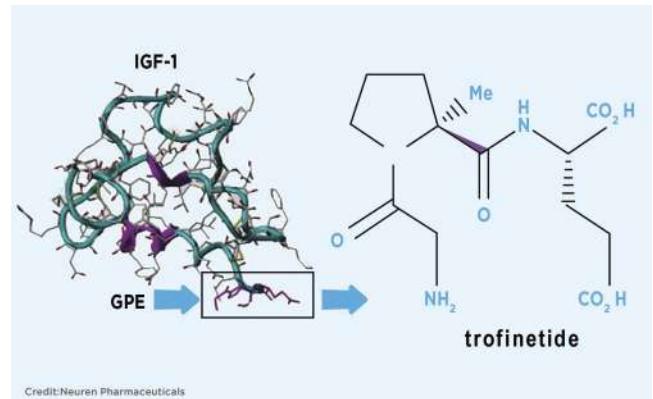
El inicio de los ensayos clínicos en síndrome de Rett (RTT), en diferentes lugares simultáneamente, fue recibido con gran entusiasmo. El primero de estos ensayos en los EE.UU introducía el fármaco trofine-

tide, inicialmente designado como NNZ-2566. El ensayo se basó en estudios animales de modelo de ratón RTT usando el tripéptido terminal del factor de crecimiento insulínico 1, IGF-I [1-3]. Estos estudios demostraron mejoras clínicas y al mismo tiempo proporcionaron evidencias positivas en el perfil de seguridad.

El ensayo en humanos con este tripéptido se realizó tras desarrollar una modificación del mismo, conocida como NNZ-2566, más tarde denominada trofinetide, para ser administrada por vía oral.

La prueba inicial fue un ensayo fase 2, doble ciego y controlado por placebo para comprobar la seguridad en individuos con RTT de entre 16 y 45 años de edad, todos con mutaciones de MECP2, el gen relacionado con RTT.

Este estudio, realizado en un plazo relativamente corto, incluyó dos niveles de dosis con una duración máxima del tratamiento de cuatro semanas. Los pacientes fueron inscritos en el Baylor College of Medicine (Houston, TX), Gillette Children's Specialty Healthcare (St. Paul, MN) y la Universidad de Alabama en Birmingham (Alabama, EEUU). El estudio incluyó una cuidadosa clasificación de los individuos usando la Escala de Gravedad Clínica y otras medidas de gravedad. Para determinar la eficacia se utilizaron unos indicadores



de mejora previamente especificados incluyendo las mediciones tanto de los profesionales médicos como de los cuidadores.

Los resultados mostraron evidencia de mejora en tres mediciones, la Valoración del Comportamiento Motor (MBA), la Escala de Mejora de Impresión Clínica Global (CGI-I) y la Escala Analógica Visual de las 3 Preocupaciones Principales, superando todos el umbral preestablecido de mejora. Las mediciones realizadas por los médicos incluyeron el MBA (gravedad de los síntomas principales de RTT) y el CGI-I (estado clínico general). La medición de "Las 3 Preocupaciones Principales" fue realizada por el cuidador para evaluar los aspectos más preocupantes de RTT identificados por dichos cuidadores utilizando una escala analógica visual de 0-10.

Además, los datos demostraron ser fiables de manera independiente con una tasa de falsos positivos de solo 0.023.

Los resultados de este ensayo se han publicado en "Pediatric Neurology" 2017; 76:37-46.

Un segundo ensayo de fase 2 concluyó en 2017, incluyendo a niñas de 5-15 años de edad con RTT y mutaciones en MECP2, y una duración del tratamiento de seis semanas. Los resultados han sido presentados en un póster en conferencias académicas, y el informe de estos resultados se encuentra actualmente en proceso de finalización. Este ensayo utilizó tres dosis diferentes en un formato aleatorio, doble ciego y controlado por placebo. Las mediciones resultantes fueron realizadas nuevamente por médico y cuidador. Las mediciones realizadas por los médicos fueron el CGI-I, el MBA y una escala análoga visual específica de RTT.

Las mediciones de los cuidadores incluyeron el Cuestionario de Comportamiento del Síndrome de Rett (RSBQ) y la Escala Analógica Visual de las 3 Preocupaciones Principales. Los resultados mostraron un excelente perfil de seguridad y evidencia de una mejoría significativa en el RSBQ, el CGI-I y los médicos completaron la escala analógica visual específica de RTT. La compañía, Neuren Pharmaceuticals, está haciendo planes para llevar a cabo un ensayo de fase 3.

También se anunciaron dos nuevos ensayos clínicos que deberían comenzar el próximo año con un nuevo tipo de fármaco: Sigma 1 (ER) / agonista muscarínico ([www.anavex.com](http://www.anavex.com)) y un nivelador de receptores NMDA de baja captura (BHV-5000) [www.biohavenpharma.com](http://www.biohavenpharma.com).

### Perspectivas sobre la cura en el Síndrome de Rett

<https://doi.org/10.1186/s13023-018-0786-6>,

Este artículo de Angus John Clarke and Ana Paula Abdala Sheikh publicado en abril en el Diario de Enfermedades raras, nos quiere llamar la atención sobre los peligros de centrarse de manera unilateral en esfuerzos dirigidos a la cura del síndrome de Rett descuidando otros aspectos como las terapias y los tratamientos sintomáticos, que pueden mejorar de una manera exponencial la calidad de vida de los afectados por el síndrome de Rett, en el caso de que la cura tarde más tiempo de lo esperado.

En el extracto de su artículo podemos leer:

“La reversión del proceso del síndrome de Rett en el modelo de ratón Mecp2 llevada a cabo por Guy et al. en 2007 motivó tanto a las familias como a los investigadores a dirigir sus esfuerzos en este sentido.

La reversibilidad en ratones adultos sugiere que hay mucho potencial en los tratamientos racionales aplicados a pacientes de cualquier edad. Sin embargo, puede ser difícil alcanzar el equilibrio correcto entre el entusiasmo y el realismo.

A consecuencia de esto se ha producido una fragmentación dentro de la comunidad del síndrome de Rett con algunos grupos que dan prioridad a dirigir los esfuerzos a una cura mientras se destinan menos recursos a intervenciones médicas o basadas en terapias para mejorar la calidad





de vida de los afectados o brindar apoyo a sus familias.

Se están desarrollando varios posibles enfoques terapéuticos que, se afirma y se espera, puedan conducir a una cura para pacientes con síndrome de Rett. Si bien todos tienen un fundamento, existen obstáculos potenciales para que estos sean seguros y efectivos.

Además, cualquier estrategia que pueda tener éxito restaurando los niveles normales de expresión génica en MECP2 en todo el cerebro conlleva riesgos potenciales, por lo que será de crucial importancia realizar cualquier tipo de ensayo clínico de tales terapias con sumo cuidado.

No se deben sobrepasar las expectativas que las familias tienen en los tratamientos radicales más allá de un optimismo cauteloso, más que nada porque es muy probable que los beneficios de la cura no lleguen a los actuales afectados. Por lo tanto, no deben olvidarse las intervenciones encaminadas a mejorar la calidad

de vida de los pacientes afectados y su importancia no debe ser minimizada.”

### Descubren nuevos genes cuyas mutaciones causan Rett-like.

Un reciente estudio realizado con 19 niños y publicado en marzo de 2018 y llevado a cabo por el equipo de la Profesora Lopes del instituto de ciencias de la salud de la Universidad do Minho, nos anuncia la posible identificación de nuevas mutaciones que podrían provocar el fenotipo Rett.

El objetivo de este trabajo ha sido identificar nuevas causas genéticas de fenotipos Rett-like usando las últimas técnicas de identificación de mutaciones.

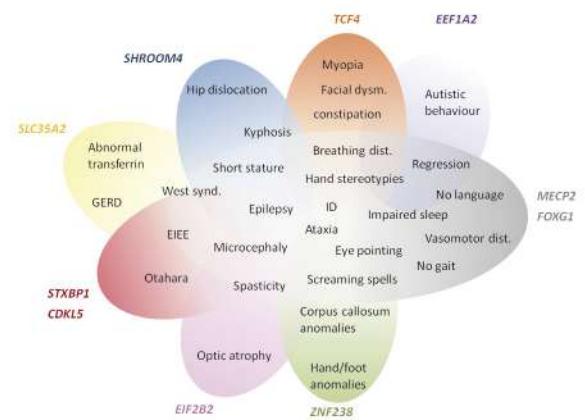
“ Estudiamos un grupo de 19 pacientes portugue-

ses (16 niñas, 3 niños) con una clínica significativamente parecida al síndrome de Rett (RTT).

Se identificaron variantes en genes previamente implicados en los trastornos del neurodesarrollo (NDD) en seis pacientes (32%): variantes de novo en EEF1A2, STXBP1 y ZNF238 en tres pacientes, variantes vinculadas a X heredados de la madre, en SLC35A2, ZFX y SHROOM4 en dos pacientes masculinos y una variante homocigota en EIF2B2 en un paciente.

También se detectaron variantes en cinco genes noveles candidatos NDD (26%): identificamos variantes de novo en los genes RHOBTB2, SMARCA1 y GABBR2; una variante homocigota en EIF4G1; y una variante de heterocigoto compuesto en HTT.

Estos hallazgos expanden el espectro fenotípico de los previamente conocidos genes NDD para abarcar presentaciones clínicas similares a RTT e identificar nuevos genes candidatos para fenotipos RTT-like.”



La importancia de la intervención terapéutica en el síndrome de Rett radica en su capacidad de paliar las consecuencias del síntoma más incapacitante del síndrome de Rett; la apraxia.

Pero....¿Qué es la Apraxia?

La apraxia es un trastorno neurológico caracterizado por la pérdida de la capacidad de llevar a cabo movimientos de propósito, a pesar de tener la capacidad física (tono muscular y coordinación) y el deseo de realizarlos.

Es decir existe una disociación entre la idea (el paciente sabe lo que quiere hacer) y la ejecución motora (carece del control de acción).

En el caso del síndrome de Rett, la apraxia es tan importante que imposibilita la comunicación por medio del habla o de las manos en la mayoría de los casos.

En base a estos principios encontraremos que la equinoterapia, debido al esfuerzo que realiza el paciente por mantener el equilibrio ayudar a aumentar el

# Nuevo Servicio de Terapias

tono muscular de la espalda, que de otra manera, con el escaso movimiento de brazos de estos pacientes, podría derivar en una grave escoliosis.

Otras terapias tales como la hidroterapia, la musicoterapia, la terapia ocupacional, la logopedia también contribuyen enormemente a mejorar la calidad de vida de los pacientes con SR, mejorando otros síntomas del fenotipo Rett como la ansiedad, el insomnio, las estereotipias, y la hiperventilación

La musicoterapia, libera el estrés y la tensión, aligera los síntomas de depresión y logra altos niveles de relajación.

Además, facilita la comunicación, promueve la expresión individual y favorece la integración social.

La hidroterapia permite realizar al paciente actividades con bajo impacto y esfuerzo y por tanto facilita la tonicidad sin riesgo de lesión.

Por esta razón la AESR ha apostado desde hace años por acercar estas terapias a sus socios y que así puedan aprovecharse de sus múltiples beneficios.

Este año 2018, la AESR ha ampliado su oferta pudiendo elegir entre una gran variedad de terapias, de las cuales se subvencionarían dos.

De esta manera los socios no se ven obligados a realizar una terapia que quizás no sea la más adecuada para su caso en concreto y pueden tener acceso a otras terapias que anteriormente no contaban con la subvención de la asociación.

El Área de Calidad de Vida de la AESR va a llevar a cabo este año un estudio en donde se pedirá la máxima implicación de los terapeutas para analizar y contrastar los beneficios de las mismas en la salud de los pacientes.

Este estudio será muy útil a la hora de obtener datos que puedan servir de refuerzo a la hora de exigir la implicación de estas terapias en los colegios y centros de día tanto públicos como privados.



# Ell@s también existen

**Un Documental producido y distribuido gratuitamente por la AESR para la difusión mundial de las diferentes terapias que existen en la actualidad para mejorar la calidad de vida de los afectados de Síndrome de Rett.**

Todas las semanas en la AESR recibimos consultas, de otras partes del mundo pero mayoritariamente de los países hispanohablantes, acerca de como podría mejorar la calidad de vida de sus hijos.

Ell@s también existen, un documental de 45 minutos escrito, dirigido y producido por Leticia Barreda Zayas, Secretaria de la AESR, se estrenó en septiembre de 2017 en respuesta a esta demanda y para informar también a los profesionales interesados, sobre las diferentes terapias de que disponemos en la actualidad.

Su realización incluyó distintas localizaciones de la geografía española y contó con la participación de diferentes terapeutas, maestros y afectados.

Ell@s también existen es una cinta única en su género fruto de muchos meses de trabajo concebida para la difusión de las diferentes terapias efectivas en la actualidad para el síndrome de Rett y que desgraciadamente no se aplican en la mayoría de las

personas que padecen la enfermedad.

“El rodaje no fue fácil porque las familias no disponen de tiempo para participar en un proyecto de estas características. No deja de ser una invasión a su intimidad. Finalmente encontré una familia, Yolanda, Iván y Lara que posibilitaron documentar la mayoría de las terapias y el resto de terapias fue ilustrada por el grupo de AESR Madrid, por la familia Acuña de Valladolid y por las niñas del colegio Balmes de Barcelona que pude contactar a través de la asociación Catalana de síndrome de Rett. Quiero agradecer a

todos los participantes su inestimable colaboración.” Comenta Leticia.

Hay que destacar que este proyecto fue creado por Leticia, no sólo como parte de la AESR sino y sobre todo, como hermana de Ana, una mujer con Síndrome de Rett.

De hecho, es muy interesante ver como se muestra en este documental, el punto de vista de los hermanos que, a menudo, son los grandes olvidados. Este es un gran ejemplo de hasta qué punto esta enfermedad hace mella también en ellos y hasta dónde son capaces de involucrarse y luchar contra una enfermedad que tanto les robó.

Asimismo con esta cinta la AESR pretende llamar la atención de los responsables en la Administración para que implanten estas terapias en los centros educativos y asistenciales a la mayor brevedad posible.

Este documental está disponible para todos los interesados en el siguiente enlace:

[https://youtu.be/uOFkJ\\_o4o8Y](https://youtu.be/uOFkJ_o4o8Y)



Muchas familias se mostraron escepticas ante las noticias que llegaban de otros paises sobre la existencia de comunicadores dinámicos con ratón de mirada para personas con SR.

La logopeda Susan Norwell creadora de la “Universidad Rett”, <https://rettuniversity.org> organismo que ofrece cursos online para formarse como educador especializado en síndrome de Rett, se queja de que los pacientes con síndrome de Rett no obtienen una educación de calidad porque los maestros no saben como trabajar con ellos; “Los docentes necesitan comprender en qué consiste el síndrome de Rett y como afecta al aprendizaje y deben saber como adaptar sus métodos y materiales de enseñanza para que nuestr@s niñ@s puedan acceder a ellos.”

En la VIII Jornada de síndrome de Rett organizada por la asociación catalana, Gillian Townend, investigadora y experta en comunicación aumentativa y alternativa (Rett Expertise Center Netherlands) presentó el estudio en la que ella misma ha partici-

# Un paso más para que mi hijo se comunique

pado "Guía internacional para el manejo de la comunicación en individuos con síndrome de Rett" dentro del marco del proyecto de comunicación subvencionado por Rettsyndrome.org, para crear un protocolo para lograr la comunicación en personas Rett, cuya guía será publicada en los próximos meses y del cual destacamos los siguientes puntos:

- Las personas con síndrome de Rett tienen una comprensión mucho mayor de lo que parece.
- La respuesta se suele retrasar varios segundos, así que los interlocutores deben esperar.
- La comunicación debe contemplar varios métodos; pictos, sonidos, imágenes, ratón de mirada.
- Existen estrategias efectivas para mejorar la comunicación.
- La comunicación aumentativa

debe comenzar cuanto antes.

- Los profesionales, la familia y otros interlocutores deben trabajar juntos.

Finalmente concluyen que todo el mundo debería dar por sentado que las personas con síndrome de Rett son capaces de comunicarse, que el trabajo en equipo y una visión compartida de los grupos es esencial y que es de enorme valor combinar la evidencia basada en la investigación con los datos experimentales/clínicos de la vida real.

En este momento en España disponemos de dos firmas que fabrican este tipo de accesos; Tobii, de la mano de BJ adaptaciones e Irisbond. Se trata de una tecnología que permite que el puntero del ordenador se mueva siguiendo los movimientos oculares.

Estos dispositivos suponen una oportunidad para la comunicación en los afectados de Síndrome de Rett que en la AESR no estamos dispuestos a dejar pasar. Por esta razón hemos ampliado y mejorado el proyecto (que iniciamos hace dos años) de fomento de los comunicadores en los centros, invirtiendo en la compra de cinco dispositivos más con la intención de cubrir más centros y más personas.



# Asamblea Anual de Socios

Cada año la Asociación Española de Síndrome de Rett celebra su

reflejo del sentir de la mayor parte de los socios de la AESR.



Asamblea General de socios, en donde se presenta y se aprueba en su caso la memoria de actividades y el balance de resultados del año anterior y el plan general de actividades y presupuesto para el año siguiente.

La Asamblea General es el máximo órgano de gobierno de una asociación, en ella, por medios democráticos se elige al presidente, a los miembros de la Junta Directiva y se deciden las actuaciones futuras de la asociación. Es por ello que se hace imprescindible para su buen funcionamiento la asistencia del número máximo de socios posible.

La Junta Directiva, a lo largo de los meses siguientes deberá acatar el mandato de la Asamblea General para ese año, en cuanto al plan de actividades y al presupuesto se refiere. Por esta razón es importante que los miembros que formen la junta sean un fiel

La asociación Española de Síndrome de Rett fue creada por un grupo de padres para dar salida a una serie de necesidades de un colectivo al que se le acababa de dar un nombre; Rett.

Entre estos fines prioritarios estaban la mejora de la asistencia medico-sanitaria y la calidad de vida de los pacientes y sus familias, la investigación para la cura de la enfermedad, la reivindicación del apoyo económico por parte de la administración, la me-

jora en la educación y la construcción de centros del día y residencias para un futuro próximo.

En estos años hemos alcanzado algunas metas, la creación de 12 delegaciones muy activas en su mayoría, el servicio de terapias, la divulgación de la información sobre el síndrome de Rett en centros educativos, sanitarios, universidades y la formación de profesionales interesados en el tema, pero todavía queda mucho por hacer y solo con la participación activa la mayor cantidad de socios posible se podrán alcanzar las metas que nos hemos impuesto.

Por esta razón desde la Junta Directiva os animamos a participar más activamente en la Asociación.

Estamos formando grupos de trabajo para sacar adelante los proyectos con mayor fluidez posible y vuestra inestimable aportación, con nuevas ideas y sugerencias puede marcar la diferencia.



Como muchos ya sabéis la Asociación Española de síndrome de Rett organiza un encuentro anual abierto tanto a socios como a familias que tienen un hijo afectado pero todavía no forman parte de la asociación.

Este encuentro es una de las actividades más importantes que realiza la Asociación por la gran cantidad de beneficios que ofrece la convivencia durante un fin de semana entre familias que comparten las mismas inquietudes.

El enriquecedor intercambio de experiencias y recursos es una de las razones por las que cada vez más familias acuden al encuentro, pero



el éxito de este encuentro no radica solo en esa búsqueda de información útil sino en una necesidad quizás más existencial pero muy importante...La búsqueda de un ambiente de compañerismo y dis-tensión en donde sabemos que se nos escucha y se nos comprende.

### Una experiencia sanadora

Entre un grupo de personas que comparte un mismo problema, el poder de escuchar al otro y verse reflejado en su historia tiene un efecto altamente catártico. Poner

# Encuentro de familias 2018

en común experiencias de diferentes personas amplía el abanico de herramientas.

1. Te ayudan a comprender que no estás solo.

Cuando en una familia hay un componente con una enfermedad tan dura como el síndrome de Rett se tiende a sentirse excluido del resto de la sociedad.

2. Mejora la capacidad de recibir y dar apoyo.

Comentar el problema propio con el resto del grupo, compartir experiencias, y escuchar otras nuevas. El resultado es que dicha persona avanza en su situación, gracias a las vivencias del resto del grupo y conseguir mejorar en muchos otros ámbitos que probablemente no se incluían en el problema inicial.

Es muy común tender a magnificar los problemas individuales pero dentro del contexto del grupo esa idea pierde sentido, se verbalizan conflictos para muchos imposibles de exteriorizar.

En el grupo la idea latente es la que todos pueden dar y recibir ayuda, uno de los elementos más poderosos en esta terapia. La persona es a la vez paciente y agente terapéutico.

En los encuentros el grupo opera como en su momento operó la familia para la persona.

Es un espacio de aprendizaje y crecimiento donde la iniciativa personal y el contacto con el otro confluyen en la mejora individual.



### 3. Te ayuda a encontrar tu 'voz'

Los encuentros entre grupos son muy importantes no sólo porque contribuyen a la mejora de la salud mental y calidad de vida de sus integrantes, sino porque además favorecen la posibilidad del cambio gracias a que ofrece a sus miembros de estrategias de afrontamiento y de recursos cognitivos y emocionales.

es común el sentir que se le da poca importancia a tus asuntos. Ser conscientes de que tenemos ambiciones y necesidades propias, y expresar dicho sentimiento no es nada fácil.

La 'voz', que cada uno llevamos dentro, encuentra menos dificultades en salir cuando está junto a personas que son capaces de escucharte, entenderte, y proporcionarte soluciones u opiniones.

### 4. Te ayuda a sincerarte de una forma más sana

Decir lo que pensamos no siempre es la mejor opción; el contexto o la situación pueden llevar la conver-

sación a un extremo que resulte en daño emocional. Cuando estamos en una terapia de grupo que comparte el mismo problema la atmósfera hace posible que comentemos ciertos puntos que normalmente callaríamos en otras circunstancias

### 5. Establece fuertes lazos de amistad

Los lazos que se forman entre los integrantes del grupo se establecen gracias a la capacidad para hablar con total sinceridad con el resto de miembros.

Conocer que otras personas han pasado por el mismo problema que tú, o que simplemente son capaces de darte una visión positiva y madura sobre tu problema, fortalece la amistad o crea nuevos vínculos.

En el grupo se observa claramente que otros de sus integrantes han podido mejorar, el mensaje es muy



potente, existe la posibilidad de progreso lo que genera un ambiente muy enriquecedor.

Los encuentros invitan a reflexionar no sólo sobre la persona misma sino sobre su entorno, su familia, sobre quienes la rodean. En un ejercicio compartido con los demás integrantes, favoreciendo las relaciones, la sana convivencia, dejando a un lado los egoísmos aprendiendo de los demás.

Un grupo es mucho más que la suma de sus partes, es una experiencia muy reconfortante y sanadora por el sólo simple hecho de formar parte de un colectivo ejerce una función terapéutica.

### Este año en Zaragoza

Este año el Encuentro de Familias se celebrará en Zaragoza del 22 al 24 de junio y se ha querido separar de la Asamblea General para que sea una experiencia más relajada y divertida en donde las familias puedan relacionarse entre ellas, intercambiar experiencias y estrechar lazos, mientras disfrutan del programa de ocio que la AESR ha preparado para este fin.



# las delegaciones, el motor de la AESR

Como muchos sabéis la Asociación Española de Síndrome de Rett comenzó su andadura como asociación Valenciana en 1992.



Han sido veintiseis años de crecimiento en donde ha habido momentos de estancamiento y otros de avances muy importantes.

Desde 2010, año en que pasa a ser de ámbito nacional, la AESR centra sus esfuerzos en crear poco a poco nuevas delegaciones con la intención de, en un futuro próximo, poder dar cobertura a las necesidades de las familias de toda España.

Los delegados son padres y madres de afectados de síndrome de Rett cuya misión es contactar con las familias con hijos Rett, y formar un grupo de apoyo entre ellas, para conseguir, todos juntos, mejorar en su zona toda

clase de recursos tales como la atención medico-asistencial, la educación, el acceso a las terapias y las prestaciones sociales y económicas.

Actualmente la AESR cuenta con 13 delegados, que junto con su grupo de familias participan activamente en la lucha por lograr la mejora de la calidad de vida de las familias Rett. Este esfuerzo conjunto se ve todos los años recompensado con grandes logros que se consiguen a través de campañas de visibilidad, con diferentes eventos lúdicos, cultura-

les y deportivos, recaudación de fondos para la investigación o terapias, introducción de comunicadores y ayudas técnicas en la educación estatal, y reivindicación constante para un mayor conocimiento de la patología Rett y la mejora asistencial en los centros médicos, colegios y centros de día.

Sin las delegaciones sería imposible llevar a cabo los proyectos de la AESR. Por esta razón es muy importante que sigan creciendo hasta cubrir todo el territorio nacional.

Desde la junta animamos a todas las familias Rett a formar nuevas delegaciones y crear así grupos activos en vuestra zona que luchen por el bienestar de los afectados.

Los que estéis interesados en esta iniciativa podéis poneros en contacto con el coordinador del Área de Delegaciones, Jesús Acuña, en [jacastrodeza@rett.es](mailto:jacastrodeza@rett.es).



Todos los días, en la sede de la AESR Pilar y Sofía atienden las numerosas llamadas de teléfono y correos electrónicos que se reciben generalmente con el ánimo de realizar algún tipo de consulta.

Las familias con hijos con síndrome de Rett, saben que cuentan con un servicio de información y orientación formado por profesionales y voluntarios que harán cuanto esté en sus manos por tender una mano a quien contacte con la asociación.

Este año hemos incorporado un servicio de asesoría jurídica a cargo de la abogada Inmaculada Peirats que ofrecerá orientación gratuita y servicios legales con un considerable descuento para los socios de la AESR en el caso de que sea necesario realizar

# Cientos de consultas al año

cualquier tipo de actuación legal o administrativa.

Pero estas consultas no parten solo de las familias Rett sino que también se producen por parte de profesionales, estudiantes y voluntarios interesados en participar en estudios sobre el síndrome de Rett.

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

Logopedas, fisioterapeutas, maestros, pedagogos y enferme-

ros, psicólogos de centros escolares y Centros de Atención Temprana muestran cada día más interés por entender el síndrome de Rett y su compleja sintomatología.

Este año la AESR ha proporcionado la información requerida a 35 estudiantes (bachiller, magisterio, fisioterapia, psicología, logopedia, pedagogía, educación infantil, educación social y trabajo social) que realizaban trabajos académicos de Investigación sobre SR.

Las consultas más habituales suelen ser sobre la ley de dependencia y discapacidad, sobre beneficios fiscales y laborales (D.1148/2011) según las leyes actuales, sobre centros educativos y asistenciales, ayudas para la vivienda y otras ayudas.

Pero no solo recibimos consultas de las familias españolas, también recibimos gran cantidad de emails de familias de países hispano-hablantes que desean una información actualizada del estado de la investigación y últimos avances en tratamientos y terapias en Europa.



# ¿Estamos amparados por la ley?

En Marzo, una socia nos llamó desesperada porque su hija de 25 años con síndrome de Rett había sufrido un aparatoso accidente en el centro al que acude todos los días en Madrid.

La llamaron una vez habían llegado al hospital. Laura sufrió varias contusiones en rodillas manos, codos, cara y rotura del tabique nasal. Le dijeron que se había caído de la silla de ruedas, pero la explicación de cómo se había producido el accidente tardó en llegar una semana.

"Lo que más me duele es no haber recibido la llamada del director para darme una explicación y tener que esperar tantos días para recibir el informe de como se había producido la caída de mi hija porque según me explicaron, el director tenía un viaje previsto y hasta la vuelta no podía atender el asunto." Nos dice contrariada la madre de Laura.

Por supuesto en el informe, el centro declinaba toda responsabilidad, calificando el suceso de "desgraciado accidente", a pesar de que afirmaban que se produjo al quedar las ruedas de la silla atascadas en el riel de la puerta corredera de un paso de vehículos, lugar que no parece el más indicado para atravesar con una persona en silla de ruedas.

Por si fuera poco aunque en este primer informe aseguraban que la

silla era adecuada y Laura llevaba muy bien ajustado el cinturón, en la contestación a una segunda reclamación caen en contradicción y aseguran que la silla no contaba con las medidas de seguridad adecuadas ya que la cincha tenía el velcro desgastado, volviendo a negar toda responsabilidad alegando que la silla no era del centro sino propiedad de la accidentada.

A pesar de ser un centro destinado a personas con discapacidad grave no parece cumplir con los ratios y medios estipulados para este tipo de prestaciones ni los responsables parecen estar informados de las necesidades básicas de personas con patologías como el síndrome de Rett, que afectando como afecta a unas 3000 personas en España creemos que merece que se le preste el interés debido.

"Cada mañana cuando la dejaba en el autobús me iba con la sensación de que no estaban tomando las medidas necesarias para la seguridad de Laura...para empezar la subían y bajaban del autobús a pulso pues al parecer no había más capacidad para sillas de ruedas en esta ruta"

"No es fácil irse tranquila al trabajo cuando sabes qué tu hija no puede contarte nada de lo que le pasa cuando la dejas en un centro"

"Siento que la Ley no nos ampara, creo que los centros no

ofrecen las prestaciones necesarias para cuidar de personas como mi hija, por muy bonito que nos lo quieran pintar"

El pasado septiembre, el presidente del Comité Español de Representantes de las Personas con Discapacidad (Cermi), Luis Cayo, reclamó una Ley Estatal de Garantías y Derechos Sociales, al asegurar que "es necesario que se modifiquen las leyes orgánicas que regulan los derechos fundamentales" de este colectivo.

Manifestó que hay que acabar con "la exclusión sistémica y estructural de las personas con discapacidad", junto con las "dificultades severas de acceso a bienes sociales básicos y al ejercicio regular de derechos fundamentales". "Es el momento y no se puede desaprovechar" ha aseverado.

Luis Cayo, que ha demandado también que se reviertan los recortes de derechos y prestaciones "que provocaron las políticas de austeridad", ha recordado que más de cuatro millones de personas en España (9% de la población) tienen una discapacidad, de las cuales el 60% son mujeres y otro tanto por ciento mayores de 65 años.

El caso es que España se encuentra a la cola de Europa en prestaciones a personas con discapacidad y no por falta de legislación. España ha sido muy ambiciosa recogiendo en una ley una serie de derechos y servicios para las personas dependientes, ahora el objetivo es construir una infraestructura que asegure el acceso a servicios de calidad en las distintas regiones.

El voluntariado aporta muchos beneficios para las personas que lo realizan.

La persona que en un momento dado decide aportar su granito de arena a una causa, se siente útil para la sociedad a la vez que adquiere nuevos conocimientos, formas diferentes de ver el mundo y experiencia laboral.



De hecho, un estudio de la Universidad de Wisconsin dice que los niños que han realizado algún tipo de voluntariado, tienden a seguir haciéndolo en su edad adulta y que, además, suelen ser más organizados y dispuestos en la vida que aquellos que no lo fueron. En el mismo estudio, afirman que estas personas también



# Voluntariado en la AESR

son más felices, estables y presentan niveles más altos de autoestima. Trabajar de un manera desinteresada en pro de la sociedad fomenta el compromiso y la constancia (algo muy importante para el trabajo y los negocios).

Hacer voluntariado aumenta las posibilidades laborales de la persona, porque ésta ha adquirido nuevas habilidades, conocimientos, experiencia laboral y una conciencia con lo que le rodea.

Las empresas valoran mucho las experiencias de voluntariado en un currículum ya que hablan por si mismas de las cualidades humanas de esa persona.

En la Asociación Española de síndrome de Rett necesitamos voluntarios que nos ayuden a llevar a cabo todos nuestros proyectos.

Las personas con síndrome de Rett disfrutan muchísimo de los momentos de ocio y diversión y de la compañía de los voluntarios que todos los años nos ayudan con su entusiasmo y generosidad.

Recuerda que ser voluntario es un compromiso con la sociedad que conlleva una serie de obligaciones y responsabilidades y aunque es muy gratificante no está exento de momentos duros y rutinarios en algunas labores que se deben afrontar con grandes dosis de paciencia y comprensión.

Si quieres ser voluntario en la AESR llámanos y te informaremos de todas las oportunidades



qué tienes para colaborar con nosotros este año.

¡Anímate, te aseguramos que la experiencia será muy enriquecedora!

# ¡¡¡Feliz Cumple!!!

En la gran familia de la AESR, queremos compartir los momentos difíciles y también los momentos más felices de la vida.

Es una enorme satisfacción ver la cara de felicidad de nuestros hijos el día de su cumpleaños cuando reciben más atenciones de la cuenta y quizás un regalo inesperado.

todos los años nuestros niños reciben una felicitación y un pequeño obsequio con mucho cariño de parte de la Asociación.



Carlos



Pilar



Ainhoa



Bárbara



Paula



Sara

# productoSolidarios

Los productos que a continuación se muestran, tienen el enorme mérito de haber sido protagonizados, promovidos o creados por padres de afectados por el síndrome de Rett.

Nacen para apoyar esta causa, la del síndrome de Rett, y su venta permitirá, además de recabar fondos, dar visibilidad y difusión a esta enfermedad. Podéis adquirirlos a través de nuestra web [www.rett.es](http://www.rett.es)



## Línea de meta

Un largometraje documental escrito y dirigido por Paola García Costas. Multipremiado internacionalmente y candidato a los Goya 2016, es una pieza única sobre el síndrome de Rett, acerca de lo que significa convivir diariamente con esta dura enfermedad, al tiempo que muestra la lucha por hacerlo visible.

## La princesa sin palabras

Un precioso cuento, escrito por Cruz Cantalapiedra, que ayuda a los más pequeños a comprender a otros niños que tienen capacidades diferentes. Contribuye a conocer el síndrome de Rett y transmite valores tan importantes como la solidaridad, la empatía y la inclusión



## Relatos con causa

Un libro de relatos de temática variada, escrito por autores de gran relevancia del panorama cultural y los medios de comunicación. En él encontraréis Premios Planeta, Premios Nacionales de las Letras, Premios Nadal y miembros de la RAE que han contribuido con sus piezas literarias a nuestra causa.

# FinRett: un convenio para el fin del Rett

En 2017 nació FinRett, un fondo común dirigido a la financiación de proyectos de investigación para el Síndrome de Rett a través de un convenio entre la Asociación Española del Síndrome de Rett (AESR) y la Asociación Catalana del Síndrome de Rett (ACSR).

A lo largo del pasado año hemos estado dando forma y resolviendo aspectos jurídicos relacionados con este convenio. Es por ello que su creación nos ha llevado más tiempo del esperado. En cualquier caso, todos los fondos recaudados por donantes el pasado año para FinRett, serán invertidos en 2018 a este fin.

Como resultado, tenemos ya una Comisión de Seguimiento conformada por representantes de las



asociaciones firmantes de este Convenio de Colaboración para la Financiación de la Investigación del Síndrome de Rett, la AESR y la ACSR.

Así pues, a lo largo de los próximos meses, esta Comisión de Seguimiento procederá a la creación de un Comité Científico que será el encargado de es-

tudiar los proyectos de investigación ya existentes y los de nueva creación, para después asesorarnos a cuál/es de estos proyectos pueden ser destinados los fondos recaudados en FinRett, atendiendo a criterios de viabilidad y calidad.

Os recordamos que debido a que ambas entidades, tanto la AESR como la ACSR, han sido declara-

das de Utilidad Pública, las personas físicas o jurídicas que realicen aportaciones económicas a FinRett, cuentan con la ventaja de desgravar dicha aportación en su declaración correspondiente: IRPF para las personas físicas, Impuesto sobre Sociedades para las personas jurídicas.

Esperamos tenerlo todo preparado pronto y así poder compartir con vosotros todos los detalles.

La AESR tuvo el honor de organizar el pasado año y por primera vez en España, un congreso internacional sobre investigación de síndrome de Rett con una asistencia de alrededor de un centenar de familias y varios profesionales en la materia como público. Nada de esto hubiera sido posible sin la inestimable ayuda de nuestro colaborador, la Asociación Catalana del Síndrome de Rett (ACSR), ni del numeroso elenco de patrocinadores que nos prestaron su apoyo y a los que agradecemos de corazón su valiosa contribución.

Queremos agradecer también el firme apoyo recibido por las autoridades de las diferentes administraciones que participaron en la mesa de inauguración y clausura del congreso, desde el pre-

# Un congreso internacional de SR en España

sidente de Cantabria, Miguel Ángel Revilla; la alcaldesa de Santander, Gema Igual; a la consejera de Sanidad, María Luisa Real. Igualmente, damos las gracias a las autoridades de la UIMP por el apoyo prestado en todo momento para hacer posible este congreso, entre ellos, el rector, César Nombela; el vicerrector de Innovación y Desarrollo de Proyectos de la UIMP, Rodrigo Mar-

tínez-Val; y el secretario general, Miguel Ángel Casermeiro.

También agradecer al vicepresidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Santiago de la Riva, su presencia en la mesa de clausura y a la secretaria científica del Comité Ético de Investigación Clínica de Cantabria y secretaria del Encuentro, Concepción Solanas, su colaboración en la organización de este encuentro.

Y por supuesto, agradecer la presencia y las ponencias de los investigadores y las organizaciones llegadas de todo el mundo, así como al público y en especial a las familias Rett que realizaron el inmenso esfuerzo de desplazarse hasta Cantabria para compartir sinergias y regalarnos sus experiencias y conocimiento en estas jornadas.

La delegada en Cantabria de la AESR y directora del Encuentro, Yolanda Corón, ha hecho un llamamiento a las asociaciones mundiales más importantes que luchan por combatir la enfermedad para que trabajen unidas: "Sería ideal establecer una red entre todos y poder aunarnos,



porque juntos somos más fuertes y todo llegará antes", ha asegurado.

Junto a Corón, han relatado en una rueda de prensa sus experiencias personales como padres de niñas afectadas y su trabajo en las asociaciones, la directora ejecutiva de Rett Syndrome Research Trust (RSRT), Mónica Coenraads; la directora de Empoderamiento Familiar de Rett Syndrome Foundation (RSF), Paige Nues; el presidente de la Asociación Europea de Síndrome de Rett, Thomas Bertrand; y el presidente de la ACSR, Jordi Serra. Todos ellos acompañados por el rector de la UIMP.

"Como madre fue un doble golpe, por un lado, diagnostican a tu hija con este terrible trastorno, y por otro, descubres que no hay nadie trabajando en investigarlo", ha explicado Coenraads al relatar lo que sintió cuando esta patología llegó a su vida. En ese mismo instante comenzó a recaudar fondos y a trabajar con la comunidad científica, algo que no ha dejado de hacer, aunque "desde entonces ha habido muchos avances y creo que los padres ahora tienen mucha esperanza y optimismo".

De la misma manera, Nues ha expresado su vivencia personal que empezó con un diagnóstico confuso: "En aquel momento no sabíamos suficiente sobre las mutaciones, y nos dijeron que no pasaba nada y que no prestáramos atención a los números en el informe genético". El tiempo ha pasado y gracias, según ella, a la

recaudación de fondos, se ha aprendido que el marcador genético sí tiene una influencia sobre el desarrollo de la enfermedad: "Ahora que comprendemos el espectro del síndrome, sabemos que no es únicamente una cuestión de síntomas, sino que existe una amplia gama y debemos comprender cuál es ese espectro para poder estar atentos de cómo puede ayudar esta investigación", ha afirmado. Asimismo, ha detallado su labor ayudando a las fa-

Corón de unificar fuerzas. Eso es exactamente lo que hacen desde la asociación que tiene como objetivo principal "intentar coordinar los esfuerzos de las distintas asociaciones europeas y trabajar de forma conjunta".

Por otro lado, y desde la mesa de inauguración, "un movimiento asociativo fuerte y unido merece toda la consideración de las asociaciones públicas, y por eso vamos a seguir estando ahí" ha



milias a estar integradas en la educación, en el aprendizaje con sus amigos y familiares, ya que "esto está ligado y es importante que las familias sigan empoderándose y con esperanza a lo largo de todo el viaje mientras aceleramos la investigación", ha añadido.

Por su parte, el presidente de la Asociación Europea de Síndrome de Rett ha alabado la profesionalidad de las asociaciones en España y ha apoyado la opción de

asegurado la alcaldesa de Santander que ha considerado imprescindible acercar las necesidades de todos los afectados a la sociedad. Sobre todo, "cuando se está ante una enfermedad minoritaria, lo que puede ser más difícil".

A esto mismo se ha referido Revilla que ha señalado que "lo que pueden hacer las instituciones y las personas con notoriedad es difundir este tipo de iniciativas, sobre todo, cuando se trata de

una enfermedad que afecta a tan pocos". Por ello, ha animado a los familiares de los afectados, que para él "son la clave", para empujar a las instituciones a difundirlo.

"Nuestra función como asociación es la mejora de la calidad de vida de nuestras hijas"-esta enfermedad afecta mayormente a niñas- "y eso abarca diferentes conceptos, como dar soporte a la investigación y la comunicación y divulgación de la enfermedad tanto a los profesionales y a las familias como a la sociedad", ha resaltado Serra. Para mejorar la calidad de vida, ha explicado, es necesaria "una mejor atención clínica, que tengan centros educativos adaptados a sus dificultades, que en la edad adulta tengan unos centros de día y asistencia lo mejor posible para ellas y, por último, tener familias fuertes y cohesionadas".

"Solo los padres que pasamos por esto, sabemos lo que se siente al conocer que nuestro hijo padece una enfermedad que los hace dependientes, severos síntomas que los acompañan de por vida y a esto se le añade que a día de hoy no existe ni cura ni tratamiento efectivo para combatirlo", ha concluido Corón.

En la primera de las jornadas, recibimos a tres doctores na-

cionales, Concepción Solanas, Susana Álvarez y Andrés García, que nos aleccionaron sobre la vida, evaluación y los retos de futuro de los proyectos de investigación.

Y esa misma tarde, pudimos disfrutar de las ponencias de Thomas Bertrand, Paige Nues, Mónica Coenraads y finalmente, de Rachael Stevenson, directora ejecutiva de Reverse Rett en Reino Unido.



Los cuatro ponentes son padres de afectadas por el Síndrome de Rett y, sin duda, es admirable su labor en todas y cada una de estas organizaciones que velan por la mejora de la calidad de vida de los afectados, además de recaudar millones de euros que se invierten en investigación cada año en esta enfermedad.

En la segunda jornada, pudimos recibir a seis de los mejores investigadores internacionales en Síndrome de Rett.

Abrimos con el Dr. Stuart Cobb, del Instituto de Neurociencia y Psicología en la Universidad de Glasgow, Reino Unido, que nos puso al corriente sobre los últimos avances en terapia génica, una de las posibles curas para el Síndrome de Rett. Explicó que en los últimos años ha habido pro-

gresos significativos al respecto y que no está lejos el momento de probar esta terapia en afectados por el síndrome de Rett. Este investigador colaboró años atrás con el Dr. Adrian Bird en la reversión de los síntomas de la enfermedad en ensayos clínicos con ratones, lo que resulta realmente esperanzador para las familias.

La Dra. Nicoletta Landsberger, de la Unidad de Investigación Rett San Rafael, Instituto Científico de San Rafael en Milán, Italia, se centró en la mutación Y120D en el dominio de unión a ADN metilado de la proteína MeCP2, explicándonos que, en las neuronas maduras, esta mutación afecta a la compactación de la cromatina, así como el reclutamiento de otros co-represores. También nos aclaró entre otras cosas que, debido a la complejidad de la enfer-



medad y diversidad de afectaciones, puede resultar complicado dar con un fármaco que sea efectivo para todos los afectados.

El Dr. Alan Percy, profesor/director de la Clínica del Síndrome de Rett en la Universidad de Alabama en Birmingham, USA, señaló la importancia de la historia de los estudios para entender la enfermedad de una forma global. Además, indicó que estos hallazgos son fundamentales para encontrar resultados y realizar ensayos clínicos. También nos instruyó y deleitó, resolviendo todas nuestras dudas con su amplio conocimiento clínico en esta patología.

Percy, hizo referencia a las particularidades que presentan los electroencefalogramas de los afectados. Sobre la posibilidad de medicar con antiepilepticos, aconseja no utilizar esta medicación a no ser que haya ataques, aunque según indica, antes de tomar una decisión hay que estudiar cada caso en particular.

La Dra. Yi Eve Sun, directora del Translational Center for Stem Cell Research en el Hospital Universitario Tongji en Shanghai, China, nos mostró los experimentos a nivel celular que llevan a cabo con la particularidad de que en sus laboratorios utilizan modelos de monos Rhesus, algo que en Europa y USA actualmente no está permitido.

Pudimos ver varios videos de diferentes hembras de mono con mutación en el gen MECP2, mostrando todas ellas los síntomas típicos del síndrome de Rett, como estereotipias, trastornos del sueño, problemas motores, etc.

El Dr. John. Vincent, del Laboratorio de Neuropsiquiatría y Desarrollo Molecular del Centro de Adicción y Salud Mental en Toronto, Canadá, nos habló sobre investigación básica y, en este caso en particular, sobre las modificaciones post-traduccionales en una región concreta de la proteína MeCP2. Explicó una interesante hipótesis sobre el papel de la acetilación N-Terminal de la pri-

mera Alanina de la secuencia de la proteína MeCP2.

Y Finalmente, la Dra. Janine La-Salle de la UC Davis, Centro del Genoma, Microbiología-Medicina Facultad de Ciencias Biológicas en California, USA, nos explicó los progresos de su equipo referentes al estudio de la detección temprana del fenotipo motriz en un modelo murino femenino de Síndrome de Rett y, según nos indica LaSalle, mejora en Cross-Fostering.

En la tercera y última jornada, pudimos recibir a cinco de los mejores investigadores nacionales en síndrome de Rett, tres de ellos ejercen su labor en España, y el resto en el extranjero. Todos ellos nos pusieron al corriente de los avances en sus laboratorios.

La Dra. Judith Armstrong Morón, adjunta facultativa de la Sección de Medicina Genética y Molecular del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, encargada de la investigación y diagnóstico molecular del Síndrome de Rett, nos explica que “A medida que fueron mejorando las técnicas, nosotros fuimos mejorando nuestro rendimiento en detectar mutaciones”. La genetista nos transmite su inquietud al recibir muchas pacientes en las que aún se desconoce la mutación que tienen. “Todavía no se ha encontrado qué les causa la patología a estos pacientes. A nivel técnico aún falla algo. Y si no lo sabemos, no se podrá reparar el daño causado cuando surjan fármacos o la cura”, ha asegurado. Diseñaron un panel de genes que les permitía detectar las mutaciones que

podían tener las pacientes con síndrome de Rett. "Hay rasgos clínicos que en un momento determinado pueden solaparse y que no sea tan fácil distinguir entre una patología y otra", apunta Armstrong que señala, además, que en 2017 el Hospital adquirió una máquina nueva que les permite estudiar muchos más genes.

Por otro lado, indica que "si la sinapsis no funciona bien, no tenemos una buena conexión entre neuronas". "Si encontramos qué vía puede estar alterada, puede ser que se encuentre algún fármaco que actúe sobre esta vía". "Cuanto antes detectemos el diagnóstico, antes se podrá tratar a los pacientes". Según Armstrong, la expresión de MeCP2 en sangre no funciona bien. Es por ello, que han iniciado un estudio con muestras de piel para los casos en que no se detecta la mutación vía sangre. También señala, que dos pacientes con la misma mutación pueden tener clínicas distintas. Nos explica las posibles causas e incide en que con estos estudios intentan ayudar al clínico, no solo en el diagnóstico sino a prever los posibles síntomas del paciente. "Todo esto es muy lento. A veces no existe la tecnología ni el conocimiento para ir más rápido", concluye Armstrong.

La Dra. Angels García-Cazorla, es neuropediatra e investigadora del laboratorio de metabolismo sináptico del Hospital Sant Joan de Déu, nos habló sobre la neurotransmisión y conectividad cerebral en Síndrome de Rett. "La comunicación neuronal es algo

en lo que nuestro grupo se ha ido especializando a través de los años", ha asegurado. Nos explica también que, en un momento determinado, se plantearon además estudiar otras estructuras, como los receptores y transportadores, que permiten esta conexión neuronal a través del líquido cefalorraquídeo.

"Posteriormente vimos la necesidad de crear modelos celulares y también de utilizar el ratón para continuar estudiando el significado de esos marcadores incluso la implicación de tratamientos. Y más recientemente, hemos creído también necesario el incorporar técnicas de mapeado cerebral", señala la neuropediatra, que indica que todo esto supone un estudio muy integral y por ello trabajan en redes internacionales con el objetivo de encontrar nuevos tratamientos.

"El síndrome de Rett es una sinaptopatía mayoritariamente gabaérgica", apunta Cazorla,

mientras hace un recorrido por 4 de los neurotransmisores implicados en esta patología: DOPamina, Serotonina, Glutamato y Gaba. "Son opciones de tratamiento, investigando así las enfermedades como os estoy explicando, desde la clínica, hasta los marcadores y pasando por el laboratorio", concluye Cazorla después de mostrar una serie de posibles tratamientos.

Finalmente, la neuropediatra nos habla del estudio sobre mapas cerebrales. "Nos interesa mucho saber qué pasa, cómo es la circuitería cerebral en el síndrome de Rett", apunta Cazorla, mientras explica que es un proyecto que han comenzado hace aproximadamente un año para realizar un mapeado cerebral de las pacientes con síndrome de Rett a dos niveles. A nivel electrofisiológico con el electroencefalograma cuantitativo, es decir, mientras las niñas realizan tareas cognitivas; esta actividad se registra a través de un sistema multicanal. Añade,





además, que “Eso lo vamos a completar con una resonancia hecha y analizada de una manera especial para ver cómo están los tractos y la circuitería cerebral. Se va a integrar el mapa eléctrico y el mapa anatómico”. Añade, además, que “una vez hecho el registro, una vez sepamos más sobre esa conectividad y qué regiones se activan o no cuando están haciendo según qué actividades, aplicar tratamientos de estimulación eléctrica. Es lo que vamos a hacer en una 2<sup>a</sup> fase para intentar que el entreno, además de la estimulación, potencie las capacidades comunicativas, de aprendizaje, etc. de las niñas”, concluye Ca- zorla, incidiendo en que estamos pasando a la era de los tratamientos para las enfermedades del cerebro, especialmente.

El Dr. Manel Esteller, director del programa de epigenética y biología del cáncer del Instituto de Investigación Biomédica de

Bellvitge (Idibell), nos informó que tienen una línea de investigación abierta dirigida al síndrome de Rett desde el año 2000. “El gen MECP2, alterado en la mayoría de los casos en los afectados por el S. de Rett, es el encargado de la regulación de otros genes, y que la proteína MecP2, defectuosa por la alteración de dicho gen, es muy compleja y desconocida aún”, nos explica Esteller, como experto en epigenética. Según indica, esta proteína no puede unirse correctamente al ADN y por ello no puede regular el genoma, es decir, qué gen tiene que expresarse en cada una de las células. También nos explicó que, en colaboración con el Hospital Sant Joan de Déu, realizan una búsqueda más global de posibles genes mutados asociados a esta enfermedad. “La genética nos da un diagnóstico más preciso en los casos en que los síntomas sean parecidos”, explica Esteller. También hace referencia a la falta

de Dopamina en los afectados, falta similar en los afectados por Parkinson. “Conseguir cerebros compartidos para todos los investigadores en el campo es muy importante ya que es un material muy valioso”, destaca Esteller.

“Existen muchos tipos de neuronas: Gaba, Glutamato, Dopamina, Serotonina, etc. y en el laboratorio hemos sido capaces de crear neuronas gabaérgicas, donde se pueden probar nuevos fármacos, no solo en ratón sino sobre modelos de células humanas generadas a partir de células madre con déficits de MeCP2”, señala Esteller. “Es muy importante que las diferentes asociaciones nos juntemos ya que las enfermedades minoritarias de forma conjunta, son enfermedades mayoritarias”, concluye Esteller.

El Dr. Juan Ausiό, es Catedrático de Bioquímica de la Universidad de Victoria en British Columbia, Canadá. Temporalmente fue miembro del Consejo Superior de Investigaciones Científicas y durante toda su investigación se ha dedicado a diferentes aspectos del estudio de la cromatina, enfocado, en los últimos 15 años, concretamente en la proteína MeCP2.

“Creo que es importante explicar cómo y qué es lo que hace que el cerebro funcione bien y qué papel tiene MeCP2 en este funcionamiento del cerebro”, indica Ausiό. “En realidad, el genoma tiene una ortografía, es decir, el ADN está constituido por 4 bases y esto es genético. Sin embargo, hay un nivel epigenético que marca este ADN, es decir, la ortografía que dice como hay que



leerlo. En palabras técnicas es lo que llamamos metilación del ADN”, señala Ausió y además añade que, “el papel fundamental de esta proteína es leer e interpretar lo que esta metilación dice”. Hace referencia a que esta proteína juega un papel muy importante en el cáncer y que gracias a ello el conocimiento de la misma está muy avanzado. “Pueden suceder dos cosas, que la metilación del ADN no esté bien puesta y en este caso, esta proteína lee cosas que no son correctas. Esta es, por ejemplo, la situación del cáncer. Puede ocurrir también que la proteína esté rota y, por tanto, no pueda leer ni

interpretar esta ortografía y este es el caso del Síndrome de Rett”, destaca el profesor.

“En el cerebro hay una cantidad extraordinaria de esta proteína en comparación al resto de tejidos. El MeCP2 en el cerebro no solo es una proteína reguladora, sino que forma parte integral de la cromatina”, apunta Ausió. Nos explica los diferentes estudios realizados a lo largo de los años en su laboratorio y todas las cuestiones que aún quedan por resolver. “En estos momentos estamos intentando ver cuál es el significado de la variación de la cromatina durante el desarrollo

del cerebro. Qué tiene que ver MeCP2 con ello. Hay muchas más preguntas que respuestas, pero la conclusión de lo que os he dicho hasta ahora es que, en el cerebro, sobre todo en neuronas, hay 30/40 veces más MeCP2, por tanto, no es sorprendente que en el caso del Rett sea la zona más afectada”, destaca el profesor. Concluye indicando que es una enfermedad relativamente joven desde el punto de vista científico y que los avances habidos en los últimos años, son gracias a padres y familiares que son capaces de competir, desgraciadamente, con los gobiernos.

La Dra. Marian Mellen, es doctora en bioquímica y biología molecular por la Universidad Complutense de Madrid e investigadora asociada en el laboratorio de biología molecular en la Universidad Rockefeller de Nueva York. Es autora de varios estudios pioneros sobre el papel de la metilación e hidroximetilación del ADN neuronal en la regulación epigenética de MeCP2 y sus implicaciones en el síndrome de Rett.

“La metilcitosina y la hidroxi-metilcitosina es la ortografía del ADN. Son dos de las señales epigenéticas más importantes que explican cómo teniendo cada una de nuestras células la misma secuencia de ADN, la célula es capaz de leerla de forma distinta. También tenemos un lector principal de esa ortografía, que es precisamente MeCP2”, indica Mellen. Nos explica por qué es relevante estudiar primero la función de la proteína desde el principio, desde cómo o qué está leyendo en el ADN, dónde se une y por qué se une, para poder encontrar nuevas terapias, para poder avanzar un poco más en la comprensión de la función y con eso, aprender mejor cómo descubrir genes que afectan y en qué neuronas es fundamental que MeCP2 esté funcionando. “El cerebro está compuesto de varias neuronas y estas neuronas son muy distintas las unas de las otras, tanto a nivel de cantidad de MeCP2 como a nivel morfológico”.

“Lo que nos obsesiona en el laboratorio es descubrir técnicas que nos permitan separar las

neuronas desde el principio para poder estudiarlas de forma independiente”, señala Mellen. Nos explica las técnicas que utilizan en su laboratorio para estudiar estas neuronas de una en una. “La investigación básica también es fundamental. Conocer qué genes y por qué esos genes y no otros, y en qué tipo de neurona se afecta, es fundamental para desarrollar buenas terapias” concluye Mellen.

También estuvieron con nosotros los representantes de las empresas Irisbond y BJ Adaptaciones, que nos pusieron al corriente del uso práctico de dispositivos de reconocimiento de mirada, una posible herramienta de comunicación alternativa para los afectados con síndrome de Rett.

Además de este elenco de profesionales, pudimos asistir a la presentación del libro solidario “Relatos con causa” y del documental multipremiado y candidato a los Goya 2016 “Línea de Meta”, ambos realizados a beneficio del síndrome de Rett.

Finalmente, y desde la mesa de clausura, la consejera de Sanidad señalaba “la necesidad de desarrollar la estrategia nacional en enfermedades raras en el Sistema Nacional de Salud, fomentando el trabajo colaborativo y en red, tanto en el campo asistencial como en el de la investigación”.

Para la consejera, “en el Síndrome de Rett, como en todas las enfermedades poco frecuentes, la investigación es el elemento clave de futuro, que mantiene viva la esperanza de que alguna

de las vías de investigación aporte un tratamiento curativo”.

“Las enfermedades poco frecuentes o minoritarias comparten una serie de características comunes, más allá de su baja prevalencia, como son la dificultad y el consiguiente retraso en su diagnóstico, la ausencia de tratamientos curativos, los escasos recursos dedicados a la investigación y el desconocimiento que de ellas tiene la población en general”, ha añadido Real.

De ahí que este tipo de encuentros no sólo aumentan la visibilidad de las personas que tienen que convivir con esta enfermedad, con sus limitaciones y problemas, sino que además contribuyen a avanzar a un mejor conocimiento del diagnóstico y en sus posibilidades terapéuticas.

### **El congreso internacional de síndrome de rett al alcance de todos**

La AESR quiso que la información del Congreso llegase al mayor número posible de familias, profesionales e interesados en el síndrome de Rett, por lo que este congreso fue retransmitido mediante STREAMING por el Canal 1 de la página web de la UIMP. <http://www.uimptv.es/>

Actualmente, estas tres jornadas pueden ser consultadas en nuestra página [www.rett.es](http://www.rett.es), con el siguiente enlace:

[https://m.youtube.com/channel/UCjYvwyd\\_WVCrtM4zsaddQ](https://m.youtube.com/channel/UCjYvwyd_WVCrtM4zsaddQ)

# La AESR en formación continua

El pasado año, la AESR tuvo la oportunidad de asistir a varias jornadas con el objetivo de estar actualizados en diferentes aspectos sobre el síndrome de Rett y las enfermedades raras en general.

Organizado por FEDER y presidido por la Reina doña Letizia, la AESR estuvo presente en el “IV Congreso Internacional Educativo” sobre las enfermedades raras, en la Facultad de Ciencias de la Salud de la CEU-UCH, en Alfara del Patriarca, Valencia.

Organizada por la Fundación Valenciana de Estudios Avanzados, también pudimos asistir a la “Jornada de Fisioterapia en Enfermedades Raras”, en Valencia.

Organizado por BJ Adaptaciones y con el fin de aleccionarnos sobre sistemas alternativos de comunicación, estuvimos presentes en la “VII Jornadas de Tecnología de Apoyo”, tanto en Madrid como en Valencia.

Organizada por la Fundación Quaes y el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Valencia, pudimos asistir a la “Jornada Prevenir la discapacidad. Un objetivo cercano” en Valencia.

Organizado por la Fundación Obra San Martín, fuimos invitados al “IV Encuentro sobre Personas con Discapacidad

Intelectual: Investigación, Conocimiento e Innovación” en la Universidad Menéndez Pelayo de Santander. De esta forma, pudimos

<https://www.fundacionquironsalud.org/es/jornada-rett>

Organizado por la Fundación Sant Joan de Déu, pudimos asistir a la Jornada de actualización en las investigaciones realizadas en síndrome de Rett en el HSJD y grupos colaboradores, “Síndrome de Rett, del paciente al laboratorio, un camino de ida y vuelta”.



mos ampliar conocimientos sobre el tema en cuestión.

Organizado por la Asociación Catalana de Síndrome de Rett, tuvimos el placer de poder asistir a la 7ª Jornada sobre el Síndrome de Rett, “Investigación y terapia. Claves para el bienestar de la familia Rett”. Una oportunidad fantástica para aprender y compartir experiencias con las familias.

Os dejamos el enlace para que podáis disfrutar de la Jornada en cualquier momento:

La jornada estuvo dirigida fundamentalmente a las familias de los afectados por esta patología y el principal objetivo fue informar sobre las actividades de investigación y clínica que se están llevando a cabo en este campo hoy en día.

La AESR se hizo presente en el “V Congreso Europeo del Síndrome de Rett” celebrado en Berlín, a través de un poster compartido con otros 26 países y regiones de Europa que también fueron representados por organizaciones Rett. La AESR fue re-



presentada presencialmente en el Congreso por Paula Bolzani, de la ACSR, a la que agradecemos su colaboración. Paula explicó, entre otras cosas, la colaboración entre la AESR y la ACSR y, de esta forma, también los asistentes pudieron informarse a través de nuestro poster sobre los objetivos e iniciativas de nuestra asociación.

Gillian Townend, investigadora y experta en comunicación aumentativa y alternativa (Rett Expertise Centre Netherlands) escribe el siguiente artículo para nuestro boletín haciendo un breve resumen sobre la sesión de actualizaciones por parte de los países en el congreso:

“A raíz del éxito de la sesión de actualizaciones por parte de los países en 2013 en Maastricht, se acordó con el comité de Berlín que el centro de referencia de los Países Bajos y La asociación europea de síndrome de Rett organizarían otra sesión de actuali-

lización en el transcurso de la 5<sup>a</sup> Conferencia Europea de Síndrome de Rett en Berlín en Noviembre de 2017.

La sesión se ideó como un paseo a través de una exposición de presentaciones durante la hora de comer, en la cual participaron 27 asociaciones y fundaciones Rett. Cada Poster/presentación mostraba una puesta al día de las actividades desde la conferencia de Maastricht en 2013, así como información sobre clínicas especializadas y centros de referencia de síndrome de Rett en su país/región, metas y deseos para el futuro y el número de personas con SR diagnosticadas o conocidas por la asociación. Cada presentación incluía una o más fotos.

Esta sesión supuso una gran oportunidad a los padres para conocerse entre ellos y hablar y ponerte al dia de lo que ocurre en otros países. También fue el momento idóneo para que asociaciones y fundaciones comenzaran a

idear formas de apoyarse y ayudarse entre ellas.

Un número considerable de países ya cuentan con:

- Un centro de Referencia de Enfermedades Raras que incluye síndrome de Rett.
- Un centro Experto en Rett o
- Clínicas o equipos especializados en Rett.

Esto incluye a Dinamarca, Francia, Países Bajos, Suecia, Austria, Alemania, Hungría, España, Israel lituana y Noruega.

Algunos de estos centros solo ofrecen soporte clínico, otros están orientados a la investigación y otros combinan servicios clínicos e investigación.

El número de profesionales que trabajan en cada uno de estas organizaciones también varía, teniendo algunas un solo médico especialista mientras otras tienen un extenso equipo multidisciplinar de médicos y terapeutas trabajando juntos.

Como un buen ejemplo de desarrollo de una red de especialización, los Países Bajos han establecido una entramado de logopetas qué trabajan con personas con síndrome de Rett, y están actualmente haciendo lo mismo con fisioterapeutas; Suecia también está desarrollando una red de logopetas.

Os dejamos el enlace desde donde podréis acceder a un magnífico resumen del congreso: <http://www.rettsyndrome.eu/news/berlin-congress-report/>

# Mayor implicación de la administración

Uno de los objetivos más importantes de la AESR es la labor institucional, un esfuerzo que trata de

una reivindicación que consideramos necesaria, justa y en la que debemos buscar la progresiva implicación de los poderes públicos. Para ello, es frecuente la solicitud de reuniones, la asistencia a actos y los encuentros con los representantes políticos de cada ámbito, con el fin de exponer nuestras demandas y participar en iniciativas conjuntas que redunden en la mejora de la

situación de los enfermos de SR y sus familias. El año 2017 no ha sido una excepción y hemos continuado con esta importante labor institucional.

conseguir que las administraciones en sus diferentes niveles -estatal, autonómico o local- atiendan las necesidades de los afectados por el síndrome de Rett. Esta es

La AESR se reunió en el Senado con Luis Crisol Lafront y Tomás Marcos Arias, senadores de Ciudadanos, para exponer las necesidades de nuestro colectivo y barajar la posibilidad de participar en una Comisión de Discapacidad.

La AESR y la ACSR fueron premiadas en 2017



por la Fundación Inocente Inocente con ayudas económicas para proyectos asistenciales. Durante el acto de entrega de dichos premios, Leticia Barreda de la AESR y Ángel Juárez de la ACSR, tuvieron la oportunidad de intercambiar unas palabras con la ministra de Sanidad, Dolors Montserrat, sobre la situación del síndrome de Rett.

Las principales autoridades del Gobierno de Cantabria colabora-



ron con la AESR en el congreso internacional sobre síndrome de Rett celebrado en 2017 en la UIMP. Además, la AESR se reunió con la alcaldesa de Santander, Gema Igual, y el concejal de Autonomía Personal, Roberto del Pozo, para hablar de la problemática de nuestra enfermedad y la búsqueda de apoyo para los inmediatos proyectos de nuestra asociación.



# Tejiendo una red de sinergias

La estrecha colaboración con otras entidades, ya sean del síndrome de Rett, del conjunto de las enfermedades raras o del mundo de la discapacidad, resulta fundamental para que todas las voluntades empujen en la misma dirección. La AESR continúa estableciendo sinergias con importantes entidades, intentando contribuir con ello a la consecución de los mejores fines para todos los afectados.

## Asociación Europea de Síndrome de Rett

Como miembros de la Asociación Europea de Síndrome de Rett, el pasado noviembre fuimos invitados al V Congreso Europeo de Síndrome de Rett celebrado en Berlín bajo el título "Conectando personas - intercambiando conocimiento y experiencia". Estos encuentros suponen una ocasión única de seguir colaborando y estrechando lazos entre países.

Caroline Lietaer, recién nombrada presidenta de la RSE, nos presentaba su nuevo plan de actuación con estas palabras:

"La junta de la RSE, la formamos 5 miembros voluntarios: Daniela Szili (Hungría), Yvonne Milne (Reino Unido), Wilfried Asthalter (Alemania), Stella Peckary (Austria) y Caroline Lietaer (Francia), realizando videoconferencias mensuales.

Somos un equipo fuerte que trabaja duro, cada miembro del equipo tiene sus fortalezas diferentes y específicas.

Somos un equipo no solo porque trabajamos juntos, sino porque confiamos, nos respetamos y nos cuidamos, hay mucha solidaridad en la comunidad de Rett.

Nuestros objetivos son hacer que RS sea más conocida en Europa, mejorar la comunicación entre la comunidad Rett (en las asociaciones Rett y mejorar las nuevas colaboraciones entre los Centros de Especialización de Rett). Nuestra misión es representar a RSE en organizaciones europeas, ayudar en la creación de asociaciones nacionales y promover la investigación.

En nuestro sitio web podéis encontrar informes de congresos, eventos, y recientemente hemos agregado el calendario de seminarios web gratuitos.

Llevamos trabajando dos años en un proyecto de recursos para los afectados de SR. Este proyecto pretende proporcionar información completa sobre una variedad de cuestiones que cubren muchos de los síntomas complejos del síndrome de Rett.

Es un recurso muy valioso y una guía repleta de información para familias, terapéutas y otras personas que están involucradas e interesadas en apoyar y ayudar a las personas con síndrome de Rett. La elección de los autores fue realizada por Rett Expertise Centers y European Rett Associations.

Nuestro objetivo para el futuro es traducir Rett Resource con vuestra ayuda a todos los idiomas eu-





ropeos y proporcionároslo a través de nuestro sitio web [www.rettsyndrome.eu](http://www.rettsyndrome.eu). Estamos realizando un folleto que se lanzará para la recaudación de fondos, que proporcionará recursos para poder traducir la guía de recursos Rett al idioma de vuestro país.

En ella encontraréis temas como babeo, epilepsia, trastornos gastrointestinales, hipoterapia, musicoterapia, nutrición, fisioterapia y muchos más. Se podrá acceder a ella en nuestro sitio web en mayo.

Otro trabajo de gran importancia es el protocolo francés sobre el síndrome de Rett. Ha sido escrito por el Centro Rett francés y se trata de un trabajo muy importante para los médicos y las familias para realizar el diagnóstico, pero más importante todavía para orientar a los profesionales sobre los pacientes Rett ingresados. Lo podéis consultar en:  
<http://hopital-necker.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/14/files/2017/04/PNDS-Rett.pdf>

Continuaremos trabajando codo con codo con los expertos y los centros de Rett para fortalecer las

relaciones y estimular los proyectos de cooperación. Del mismo modo seguiremos prestando una atención especial a los países que necesitan más información.”

### Asociación Catalana del Síndrome de Rett

Continuamos trabajando de forma muy cercana con la ACSR en diversos ámbitos, tales como investigación, congresos, información, jornadas, etc. Además, por supuesto, de la puesta en marcha conjunta del convenio

“FinRett” para aunar esfuerzos en la investigación del síndrome de Rett.

### FEDER

La AESR, como miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras, estuvo presente en Madrid con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, celebrado bajo el lema “La investigación es nuestra esperanza”. Intervinieron, entre otros: la ministra de Sanidad, Dolors Montserrat; el director del Instituto Carlos III, Jesús Fernández Crespo; la directora de la Fundación FEDER, Alba Ancochea; el presidente de FEDER, Juan Carrión; y, por último, Su Majestad la Reina, quien hizo hincapié en la importancia de impulsar la investigación de las ER en nuestro país.

La AESR fue invitada a participar en el grupo de discusión de profesionales en el marco del Estudio ENSERio III que están llevando a cabo FEDER y CREER. Este estudio se editó





por primera vez en 2009 y, años después, se quiere conocer cuantitativamente y cualitativamente la nueva realidad a la que se enfrentan los afectados y sus familias desde una perspectiva integral.

La AESR asistió a los actos de celebración en el Día Mundial de las Enfermedades Raras en Badajoz.

En Santander, el Día Mundial de las Enfermedades Raras fue organizado por FEDER y COCEMFE. La AESR estuvo representada por nuestra delegación en Cantabria.

También asistimos a la Asamblea Nacional de FEDER, celebrada en Madrid, donde se tomaron importantes decisiones para mejorar el posicionamiento de las EERR en España.

La AESR-Cantabria acompañó a FEDER en la reunión con la Consejería de Sanidad del gobierno cántabro para promover la instauración de un Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a perso-

nas con enfermedades poco frecuentes.

La AESR-Badajoz representó al delegado de FEDER en Extremadura dentro el Consejo Regional de Personas con Discapacidad celebrado en Mérida.

Por otro lado, la AESR-Cantabria también apoyó a FEDER en la firma de un convenio de colaboración con el Colegio de Farmacéuticos de Cantabria. Con ello, el

Colegio de Farmacéuticos se compromete a colaborar en la difusión, sensibilización, así como en la realización de programas que redunden en la mejora de la calidad de vida de pacientes con EERR.

Durante la XI Jornada Extremeña de Enfermedades Raras organizada por FEDER en el Hospital Regional Universitario Infanta Cristina (Badajoz), la AESR-Badajoz participó como moderadora en la mesa de investigación.

La AESR-Badajoz, representó a FEDER en el Congreso de la Hermandad de Donantes de Sangre en Badajoz. Al acto asistieron asociaciones de toda la comunidad.

## COCEMFE

La AESR-Cantabria entra a formar parte del Consejo de COCEMFE-Cantabria, con ello afirmamos nuestra presencia en esta entidad que lucha por la defensa de derechos en materia de discapacidad.





## CERMI

En el Día Internacional de la Discapacidad, la AESR-Cantabria asistió a la celebración de este evento en el Parlamento de Cantabria.

La AESR-Badajoz, cuya delegada es miembro del Comité ejecutivo del CERMI-Extremadura, también estuvo presente en el Acto Institucional del Día Internacional de las Personas con Discapacidad organizado por el CERMI en Mérida.

## Asprona

La AESR-Valladolid colabora con el proyecto creado por Asprona SALUD Y DISCAPACIDAD "Mejorando juntos", que tiene por objeto proponer a la administración sanitaria la puesta en marcha de algunas medidas de discriminación positiva, que mejore la atención a las personas con discapacidad y que además contribuya a la mejora del propio sistema sanitario.

## Asociación D'Genes

Organizado por D'Genes y celebrado en la Universidad Católica de Murcia, la AESR estuvo presente en el X Congreso Internacional de EERR "Ocupándonos del presente. Investigación para el futuro".

## Fundación Quaes

La AESR firma un importante acuerdo de colaboración con la Fundación Quaes en investigación médica y biomédica a fin de avanzar en la prevención, diagnóstico y tratamiento, para la formación de profesionales, y la divulgación y difusión de los avances científicos.

## Centros de Salud

La AESR-Badajoz ha puesto en marcha una iniciativa dirigida a los Centros de Atención Primaria de esta ciudad. A través de Sesiones Clínicas sobre el SR se pretende dotar a los profesionales de un mayor conocimiento y una mejor información sobre las enfermedades raras. Con ello se espera conseguir un diagnóstico temprano y un mayor nivel de seguimiento para estas dolencias que conllevan necesidades tan especiales.



# La AESR en los medios

Las enfermedades raras son enfermedades a menudo desconocidas y frecuentemente olvidadas por la mayoría de la población. Los medios de comunicación son una extraordinaria plataforma para concienciar sobre ellas y hacerlas un poco más visibles. Actúan como amplificador, ayudándonos a transmitir nuestras necesidades y demandas, contribuyendo decisivamente a llevar nuestro mensaje a la sociedad.



A lo largo de 2017, hemos aumentado significativamente nuestra presencia en los medios, tanto en televisión como en radio y prensa.

Entre lo más destacado en televisión, podemos citar la entrevista realizada por la cadena "Cuatro" a Trinidad Caballero, socia de la AESR, y el consiguiente reportaje a varias familias de la asociación española con motivo del congreso Rett realizado en la UIMP.

También disfrutamos de la maravillosa sorpresa que nos brindó Felisúco en "Tele5", en el programa conducido por Christian Gálvez Pasapalabra, donde acu-

dió tres días seguidos utilizando su tiempo para hablar del síndrome de Rett, de la AESR y promocionando el libro a beneficio de nuestra asociación "Relatos con causa".

Del mismo modo, han sido diversas las entrevistas y apariciones en televisiones autonómicas y locales e incluso en canales de TV que realizan su emisión a través de internet.

En "TVE1-Extremadura" y en "Canal Extremadura", la AESR-

Badajoz protagonizó sendas entrevistas sobre el síndrome de Rett con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

En "11tv Valencia", en el programa "EN DIRECTE", nuestro delegado de la AESR-Valencia habló del Síndrome de Rett a lo largo de una extensa entrevista.

Tanto en "TVE1-Cantabria" como en el canal "NTN24", la AESR tuvo el placer de formar parte de varios reportajes con motivo del congreso de la UIMP.

A raíz de la presentación de "Relatos con causa", la AESR-Asturias fue objeto de un reportaje para la Radiotelevisión del Principado de Asturias "RTPA" donde se expuso la problemática del síndrome de Rett. Junto a ellos comparecieron la escritora astu-





riana Dulce Victoria Pérez Rumoso, así como miembros de la corporación municipal del Ayto. de Avilés y otras familias Rett venidas para la ocasión.

En cuanto a las intervenciones en radio, a nivel nacional podemos citar la entrevista en el programa de la cadena COPE "Salga el sol por donde salga". Aquí, la AESR-Cantabria compartió micrófono con Luis Larrodera, Carmen Posadas y Félix Álvarez "Felisuco" en una charla distendida sobre la colaboración solidaria realizada por estos autores en el libro Relatos con causa a favor de la AESR y el síndrome de Rett.

En "OID Radio Cantabria", en el programa Cantabria al Día, la logopeda Alicia Gómez Arenal nos habló de su trabajo y de su relación con la AESR y el síndrome de Rett.

En "Radio Costa Esmeralda" (La red), la AESR-Cantabria participó en un programa-coloquio sobre el síndrome de Rett.

En prensa, han sido muy abundantes las referencias tanto a

entrevista de eldiario.es Cantabria "No se invierte lo suficiente en investigación porque no es rentable", de la AESR-Cantabria a propósito del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Igualmente, magnífico es el reportaje de El Periódico de Extremadura titulado "El día a día que une a Loncha y África", escrito por José Manuel Rubio y con la participación de la AESR-Badajoz.

Como apunte final de este apartado dedicado a la comunicación, añadiremos que la AESR ha multiplicado considerablemente su presencia en las redes sociales: Facebook, Twitter, Instagram y nuestro canal de YouTube. Fruto de ello, hemos experimentado un notable crecimiento de seguidores, convirtiendo estos medios en herramientas de información para los socios y de comunicación social.





# La conquista de las aulas

La educación es uno de los pilares básicos de cualquier sociedad y los estudiantes, desde el colegio hasta la universidad, representan buena parte del futuro de un país. Por esta razón, desde la AESR tratamos de aportar nuestro granito de arena fomentando valores tan importantes como la inclusión, la empatía y el respeto a quienes tienen capacidades diferentes. La presencia en las aulas del SR ha supuesto para nosotros un abanico de gratas sorpresas y un placer por los momentos compartidos.

## COLEGIOS

Acompañados de profesores, profesionales y voluntarios de La Caixa, los niños del CEE El Pino de Obregón salieron de excursión



sión hacia el CP Alonso Berruguete, ambos en Valladolid. Así, más de 100 niños realizaron todas las actividades juntos, ayudándose con sus capacidades y discapacidades. Rompiendo mie-

dos, bailaron juntos, pintaron e hicieron deporte. Actividad muy gratificante de inclusión social y educativa en la que participó la AESR-Valladolid.



Un año más, el síndrome de Rett estuvo presente en la gran fiesta solidaria que celebra el CP Calasanz de los Escolapios, en Santander. La AESR-Cantabria, junto a Mastocitosis, Síndrome de Noonan, Fibrosis Quística y FEDER, se rodearon de escolares para disfrutar de una bellísima jornada de concienciación con las enfermedades raras.

La AESR-Valladolid representó los cuentos "Federito", de FEDER, y "La princesa sin palabras", de la autora Cruz Cantalapiedra, en el Colegio CP CRA Ribera del Duero, de Villabáñez (Valladolid).

"Cuéntame un cuento": Esta actividad, promovida por la AESR-Cantabria, se llevó a cabo en el C.P. Gerardo Diego de Sta. María de Cayón (Cantabria). Allí, 250



niños se sucedieron en diferentes sesiones para disfrutar del cuentacuentos sobre el síndrome de Rett "La princesa sin palabras", interpretado por la logopeda Alicia Gómez Arenal.

La AESR-Badajoz, continuó con su programa de difusión del síndrome de Rett y las enfermedades raras entre los más pequeños. Esta vez explicó a 48 alumnos de primaria de los colegios CEPI Ciudad de Badajoz y CEPI Juan Vázquez, el cuento de "Federito", un trébol de cuatro hojas que representa a todos los niños que tienen diferentes capacidades, pero idéntica alegría de vivir.

En Jeréz de la Frontera (Cádiz), en el Colegio Público Antonio de Nebrija, la AESR-Cádiz representó de forma muy original y para los más pequeños el cuento "La princesa sin palabras".

La AESR-Badajoz, estuvo en el Colegio Ntra Sra de Montevirgen, de Villalba de los Barros (Bada-

joz) contando el cuento de "Federito". Como siempre, los niños lo pasaron en grande y captaron desde el primer momento el mensaje de diversidad e inclusión implícito en esta bonita actividad.

En Madrid, "La princesa sin palabras" siguió llevando su mensaje a los más pequeños para que puedan entender por qué es tan

importante romper barreras y acercar el síndrome de Rett a todos. Esta vez al CEIP Margaret Thatcher, CPIP Carmen Conde y Colegio Villalkor, todos en la Comunidad de Madrid.

En el Colegio CRA El Carracillo de Sanchonuño (Segovia), la AESR-Valladolid tuvo la oportunidad de participar en su semana cultural y social explicando a todos los niños el síndrome de Rett. Repartidos en grupos de edad, desde los más pequeños de 3 años hasta los mayores de 11 años, se realizaron diferentes presentaciones.

Gracias a estas actividades realizadas con los más pequeños, la AESR ha llegado a más de un millar de alumnos en colegios de educación infantil y primaria de nuestro país.

#### INSTITUTOS

En el IES Número 5 de Avilés (Asturias), se puso en marcha la



preciosa iniciativa del "Árbol Solidario" a favor de la Asociación Española de Síndrome de Rett. Con este acto lleno de originalidad, la AESR-Asturias, apoyada por el AMPA del centro, consiguió difundir un importante mensaje entre los jóvenes. Así mismo, se dieron sendas charlas a los alumnos de 4<sup>a</sup> de la ESO y 1<sup>º</sup> de Bachiller.

## UNIVERSIDADES

### Universidad de Burgos

En el Museo de la Evolución Humana (Burgos), disfrutamos de una magnífica conferencia impartida por Marian Mellen, investigadora que realiza su trabajo en el laboratorio de Biología Molecular de la Universidad Rockefeller de Nueva York. La investigadora Rett, ofreció una clase magistral a un grupo de chicas especialmente seleccionadas por su talento y predisposición a la ciencia. Nuestra delegada de la AESR-Cantabria, tuvo la ocasión de dirigir unas palabras a este grupo de estudiantes y hablarles en primera persona del síndrome de Rett, animándolas a dirigir sus carreras hacia el ámbito científico.



### Universidad de Extremadura

“Enfermedades raras y síndrome de Rett”: La AESR-Badajoz, visitó en varias ocasiones la universidad de su ciudad impartiendo la charla “Enfermedades raras y síndrome de Rett”. A ella tuvieron la oportunidad de asistir jóvenes de la Facultad de Educación (2 grupos) y de la Facultad de Psicología.

### Universidad de Zaragoza

La AESR-Zaragoza, estuvo en la Facultad de Medicina de dicha

universidad centrando su actividad de difusión en el grupo de Genética.

### Tutorización de Trabajos Universitarios (Grado y Máster)

Finalmente, cabe señalar que la AESR ha participado en la tutorización de alumnos universitarios cuyos trabajos finales de ciclo formativo, ya sean de Grado o de Máster, contenían estudios descriptivos sobre el síndrome de Rett. En esta docencia, el seguimiento por parte de la asociación ha sido continuo y en todos los trabajos han participado familias de la AESR. Nuestra colaboración se ha extendido a la Universidad de Valencia (UV), Fundación Luis Manuel García (CSEI), Universidad Católica de Valencia (UCV), Universidad Complutense de Madrid (UCM), Universidad de Jaén (UJ) y a la Universidad de Extremadura (UEX).





# Eventos por el SR: Una ventana al mundo

Dado que el síndrome de Rett es una enfermedad minoritaria, creamos necesario hacer visible y difundir su realidad ante la sociedad. Los eventos nos ayudan a realizar esta labor permitiéndonos, al mismo tiempo, concienciar y sensibilizar llevando nuestro mensaje de una forma más cercana e inmediata a la población. Algunos de estos eventos son benéficos y contribuyen, además, a la financiación de las diferentes iniciativas impulsadas por la AESR. Los eventos suelen partir de las delegaciones, pero también pueden nacer de las inquietudes de los socios o simpatizantes que desean colaborar con estos fines.



## Enero

Organizado por FEDER y en el Teatro Olympia de Valencia, se llevó a cabo la "Gala Corazones verdes" en el que varias familias de la AESR participaron en el escenario junto con la Fallera Mayor 2017.

## Febrero

En la librería Casa del Libro de Gran Vía, en Madrid, los más pequeños pudieron disfrutar de una presentación muy especial del cuento "La princesa sin palabras". El acto contó con la presencia de su autora, Cruz Cantalapiedra, que estuvo firmando ejemplares.

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la AESR-Zaragoza formó parte de una actividad de concienciación social en el centro comercial Gran Casa. Junto a la AESR, participa-



ron también "Mercado del 13", el centro de día "Mayores Sonrisas" y los chicos de "Kairos".

Un año más y para conmemorar el Día Mundial de las Enfermedades Raras, la AESR-Valladolid lo celebró con III Master Class de Cycle en el "Centro de Deporte y Ocio Covaresa". Además, en los Cines Megarama del centro comercial Vallsur de esta misma ciudad, la AESR difundió durante 4 días en sus salas y sesiones el vídeo oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2017.

### Marzo

La AESR-Cantabria celebró una gala benéfica en la localidad de Laredo. Enorme espectáculo de arte y danza de la mano de grandes artistas de la Academia de baile Estrymens, el Equipo de Gimnasia Rítmica y el de Aerobic del IMD. Fue un placer contar con tantas voluntades en nuestra lucha contra este síndrome, al igual que lo fue disfrutar de la compañía de otras familias Rett

venidas desde Cantabria y el País Vasco.

Organizado por Bicha&Trail Mountain y Asun Casas, la AESR-Granada participó en el evento deportivo "¿Cuántas vueltas eres capaz de dar por una sonrisa?". Con ello, se buscó llamar la atención sobre el Síndrome de Rett lográndose la participación de alrededor de 150 corredores en el Paseo del Salón de Granada.

### Abril

La Consejería de Educación del Gobierno de Cantabria concedió, en el marco de la Feria del Libro de Santander, los premios del certamen escolar de fotografía y relato corto. El CP Gerardo Diego en Santa M<sup>a</sup> de Cayón resultó premiado por la representación del cuento "La princesa sin palabras", promovido por nuestra delegación en la región.

### Mayo

La fundación del Valencia CF colaboró con la AESR en la lucha contra el síndrome de Rett. Además de la donación de material deportivo firmado, tuvimos la fortuna de contar con algunos de sus jugadores, tanto del club masculino como femenino, poniendo a favor de nuestra causa.

La AESR participó por tercer año en la "40 marcha Asprona" de Valladolid dando visibilidad a nuestra enfermedad. Varios de nuestros niños participaron en el



evento haciendo la marcha con sus familiares.

Organizado por el Ayuntamiento San Cristóbal de Segovia, tuvo lugar la Jornada "Retteniendo la vida" donde pudieron celebrarse una serie de actividades y un mercadillo a beneficio de la AESR. Los vecinos se acercaron a disfrutar, participar y aportar su granito de arena, sumándose así a nuestra lucha contra esta enfermedad. En la memoria de todos estuvo presente Martina, una preciosa niña con síndrome de Rett recién fallecida.

## Junio

En el pueblo de Illas (Asturias) tuvo lugar "La Quijotada", una carrera popular a beneficio de la AESR organizada por el Ayto. y la asociación "Por todas y a por todas". Dirigida al ámbito familiar y con un ambiente entrañable, en la actividad estuvo presente el grupo Retto's, la delegación AESR-Asturias y familias de Cantabria.

El Club Balonmano Veteranos Valladolid La Salle organizó el "IV



Encuentro Internacional de Balonmano Veterano" a beneficio de la AESR. Fue para nosotros un enorme orgullo formar parte de la celebración de estos gigantes.

En el marco de los actos organizados por la Cofradía de Nuestra Señora de la Soledad y la Vera Cruz de Avilés y, para conmemorar el Año Santo Lebaniego, la AESR-Asturias asistió a la presentación del libro "El Lignum Cristi y Avilés" a beneficio de la AESR, de la mano de su autor Román Álvarez.

La pequeña Carlota de Valladolid, nos sorprendió con una tierna iniciativa a beneficio de la AESR mostrando que, con tan sólo 6 años, se puede tener un enorme corazón solidario.

En San Cristóbal de Segovia se celebró la VII Carrera y la I Marcha benéficas a favor de la AESR. Organizado por el Colegio Marqués del Arco y con la participación de los alumnos de 6º de Primaria, hicieron posible el reto solidario propuesto por la Fundación Caja Rural con el apoyo de la Diputación Provincial de Segovia.

## Julio

Arropados por familias Rett y junto a profesionales, investigadores y estudiantes, se celebró la primera presentación del libro solidario "Relatos con causa" en la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP). Asistieron también al evento, el director de la Fundación Obra San Martín, padrinos de esta iniciativa, la di-





rectora de publicaciones de la editorial Bruño-Salvat, además de varios autores que nos regalaron sus palabras y reflexiones.

Los Niños Comulgantes de La Muela, en Zaragoza, nos sorprendieron con una preciosa iniciativa benéfica de donación a favor de la investigación del síndrome de Rett.

La AESR-Asturias llevó a cabo la presentación del libro "Relatos con causa" en Avilés, apoyada por cuatro vídeos explicativos sobre su creación y sobre la enfermedad del síndrome de Rett. En este entrañable acto, pudimos contar con la presencia de la escritora Dulce Victoria Pérez Rumoroso, partícipe del libro con uno de sus magníficos relatos, y con la concejala de Educación y Promoción Social del Ayuntamiento de Avilés, Yolanda Alonso.

### Agosto

Un año más, AESR-Cantabria estuvo presente con un stand informativo en la "XX Milla Urbana de

Selaya" donde disfrutamos de una extraordinaria prueba deportiva organizada por la E.D.M. Selaya. Vimos competir a algunos atletas que son presente y futuro del atletismo español y a quienes pudimos dar a conocer el síndrome de Rett.

En Navarrevisca, Ávila, se celebró una carrera y marcha solidaria a beneficio de la AESR. La jornada se completó con un mul-

titudinario cuentacuentos de "La princesa sin palabras".

En Santa Eulalia de Tábara (Zamora), la asociación cultural de esta localidad organizó, junto a la familia de África, un acto solidario a beneficio de la AESR en el que se realizaron multitud de actividades como pintura, merienda, juegos y la narración del cuento "La princesa sin palabras". Una tarde única para los niños que vivieron momentos inolvidables de inclusión, solidaridad y mucha diversión.

En Valladolid, se celebró una preciosa boda que decidió tener un detalle solidario a favor de la AESR. Bea y José Manuel, que seáis muy felices y que, en ese corazón tan grande que tenéis, siempre haya un pequeño hueco para el Rett.

Al igual que el año pasado, el ayuntamiento y el pueblo de Torralba de Ribota en Zaragoza, colaboró con



la AESR en sus fiestas patronales con la actividad del Mercadillo.

En agosto, David Bustamante se sumó a la difusión del síndrome de Rett. El artista colaboró sin dudarlo con la delegación asturiana de la AESR para dar visibilidad a nuestra causa.

### Septiembre

En Moreruela de Tábara (Zamora), recibimos la donación de una preciosa obra artística de la autora Pilar Rodríguez Fernández y de las asociaciones de este municipio que además de dar visibilidad a nuestra causa, han aportado la recaudación del evento "Cena de km 0".

La AESR-Asturias organizó en el pueblo de Llaranes una divertida y original actividad que consistió en el lanzamiento de cojines a favor del síndrome de Rett.

La AESR-Cantabria asistió a la presentación de un nuevo número de la revista crítica y litera-



ria LEÑALMONO, la cual se hizo eco del libro "Relatos con causa" por medio de un bonito artículo sobre este proyecto a favor del Síndrome de Rett.

Hasta 395 participantes formaron parte de la III Carrera Popular por el SR organizada en Cádiz por la Asociación "Yo me uno al Retto", quien en esta ocasión logró recaudar 3.415 € que fueron destinados íntegramente al fondo FinRett.

### Octubre

Organizado por el club "Sector

Trail de Almería" y con el apoyo de la Diputación de Almería y del Ayuntamiento de Huercal (Almería), se celebró la "III Ruta Motera Solidaria" cuyo objetivo fue colaborar con diferentes enfermedades, entre ellas, el síndrome de Rett representado por la AESR-Almería. Fue una jornada llena de emociones y con un gran éxito de participación.

En el marco de las Fiestas del Pilar de Zaragoza, en una actividad tan emblemática para los aragoneses como es el "V Mercado del 13", se hizo presente la participación de la AESR-Zaragoza con un stand informativo en la "Mesa Hexagonal", un espacio itinerante de conexión, participación y diálogo para fomentar la empatía social y las relaciones humanas.

Durante la presentación del libro solidario "Relatos con causa" en el Centro Riojano de Madrid, pudimos disfrutar de la compañía de algunos de sus grandes autores como la Premio Planeta Carmen Posadas y los escritores Jimmy Barnatán, Rosa Pereda y Mario Crespo. Tarde muy agra-





dable de literatura por el síndrome de Rett.

Con motivo del tercer aniversario del gimnasio CrossFit de Avilés (Asturias), los propietarios decidieron celebrarlo realizando un entrenamiento solidario a favor de la AESR. Los participantes, además de mostrar su fuerza y resistencia, nos enseñaron la parte más humana de sus corazones.

En la ciudad de Valencia, se celebró el evento “Valencia caballo 2017”, organizado por la Asociación de Criadores de Caballos de Pura Raza Española de la Comunidad Valenciana, la Fundación Deportiva Municipal de Valencia y la Diputación de Va-

lencia, en el que nos invitaron a poner un stand solidario con el que hicimos visible el síndrome de Rett.

La AESR-Asturias disfrutó de una gala solidaria organizada por el cantante avilesino Miro. El evento, creado para todo su club de fans y seguidores, tuvo lugar en el restaurante “El Bosque”. Un día lleno de buenos momentos donde se consiguió dar visibilidad al síndrome de Rett.

Organizado por la educadora social Carmen Iglesias y con la participación de la AESR-Cantabria, se presentó en el Centro Cultural “La Vidriera” (Cantabria) el libro “Relatos con causa” ante una legión de amigos. Se vivió una tarde muy especial llena de soli-

daridad conducida por Félix Álvarez “Felisuco” y las colaboraciones de Alfonso Cano y de los músicos Phil Grijuela y Daniel De La Cruz.

### Noviembre

En noviembre, vio la luz el calendario benéfico realizado por la AESR-Asturias y la agrupación solidaria Retto’s a favor del síndrome de Rett. La iniciativa ha gozado de gran aceptación y ha supuesto un enorme éxito.

La unidad de Guías Caninos de la Jefatura de Policía de Aragón y el parque de Bomberos de Tarazona, colaboraron con calendarios a favor de diversas asociaciones y colectivos, entre otros, la AESR representada por nuestra delegación de Zaragoza.

### Diciembre

El Club de fútbol femenino “Las Vegas”, en Corvera (Asturias), colaboró con nuestra delegación de la AESR el pasado diciembre,





ayudándonos a dar visibilidad a esta enfermedad en sus encuentros de fútbol.

En el teatro “María Bellido”, en Porcuna (Jaén), se realizó una magnífica gala a favor del síndrome de Rett donde se presentó el libro “Relatos con causa” y se proyectó el documental “Línea de Meta” ante un concurrido auditorio. Este acto fue organizado por el Comité de la Solidaridad Porcuna y contó con la colaboración de la AESR-Almería.

El Distrito 11 Teatinos-Universidad de Málaga realizó, entre sus actividades navideñas, un mercadillo solidario a favor de la AESR para difundir y dar visibilidad al síndrome de Rett.

La AESR estuvo presente en la Universidad de Murcia a través del mercadillo “Diciembre Solidario” con un stand informativo para visualizar el síndrome de Rett.

En el centro hípico “El Forcón”, en Avilés, se realizó un concurso solidario a favor del síndrome de Rett donde estuvo presente la AESR-Asturias.

La fundación “El León de Oro”, en Luanco (Asturias), ofreció por Na-



vidad un gran concierto bajo el título “por poner voz a nuestro silencio” a favor de la AESR.

Y cómo colofón la Fundación Telefónica invitó un año más a la AESR a la cena benéfica que celebra en Valladolid.

La solidaridad de los integrantes de la Fundación estuvo presente durante toda la velada a través de multitud actividades. Asistieron a la gala varias familias de la AESR-Valladolid.



# Agradecimientos



Fundación Telefónica



JUNTA DE EXTREMADURA

Consejería de Sanidad y Políticas Sociales



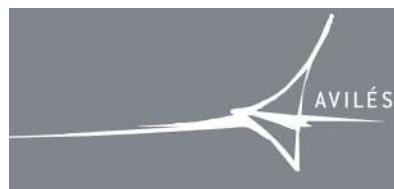
IRISBOND



FUNDACIÓN  
RAMÓN ARECES



aleph-tea



**UIMP**  
Universidad Internacional  
Menéndez Pelayo





**Asociación Española**  
ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA