

entRettodos

Boletín nº 3 de la Asociación Española de Síndrome de Rett - Marzo 2019

**Nace el
Concurso de
Fotografía
Rett**

**Comité
Científico
de FinRett**

**Posible
Ensayo
Clínico
en España**

**Comunicación
Rett: Estudio de
Comunicadores
Visuales en AESR**



Índice

La AESR

Carta de la Junta Directiva	3
¿Qué es el síndrome de Rett?	4
Áreas de trabajo en la AESR	6
Asamblea de socios	7

Noticias Rett

Nace el concurso internacional de Fotografía Rett	18
El Sarizotán, un posible fármaco para el tratamiento del SR	19
Posible ensayo clínico Rett en España	22
Estudios Rett	23
Estudio Enserio	25
Prestación por cuidado de menores con enfermedades graves	26
Próximo encuentro de familias de la AESR	27

Investigación

FinRett presenta su comité científico	28
Congreso internacional de Roma	29
Jornada de Investigación en SR en el H SJD en Barcelona	32
Pubertad en el síndrome de Rett	33
Cannabinoides en el tratamiento de la epilepsia	34

Relaciones institucionales

La AESR en la asamblea europea de socios de la RSE en Copenhague	36
La AESR en la asamblea de socios de Feder	40
La AESR y la ACSR	41
Relaciones institucionales en la delegaciones	42

EntRettodos

Pasado Encuentro Nacional de Familias en Zaragoza	44
Encuentros familiares en las delegaciones	45

Visibilidad y difusión Rett

La AESR en los medios	47
La AESR en las aulas	48
Un año de emociones	56

Rettazos

El que quiera, que me siga	68
Hermanos en el síndrome de Rett	69
El CDLK5	70
La situación de la atención temprana en España	74
Agradecimientos	76

entRettodos.- Boletín nº3 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 y Leticia Barreda.

Colaboran: Becky Jenner, Nicoletta Landsberger, Laura Kanapieniene, Marcos García Santónja, Muntsa Minguell, Laura Blázquez, Juan Carrión, Cármen Alemany, Cristina Garrán, Fernando Torquemada.

Maquetación: Leticia Barreda.

Carta de la Junta Directiva

Estimados socios,

Un año más, queremos compartir con vosotros un nuevo número de la revista "entRettodos". Lo hemos redactado, por tercer año consecutivo, con la intención de acercaros las noticias más relevantes sobre el síndrome de Rett y la labor que desempeña la AESR. Encontraréis, además de artículos de actualidad, un repaso a lo que ha sido nuestra actividad a lo largo del pasado año 2018.

Queremos aprovechar la ocasión para agradecer a todos vuestra colaboración, vuestra ayuda, vuestras iniciativas y, sobre todo, vuestro inestimable apoyo, sin el cual nada de esto tendría sentido. Somos las familias quienes empujamos esta asociación y quienes, año tras año, vamos haciendo de la AESR una entidad más fuerte y con mayor peso ante las instituciones y la sociedad. Por ello, podemos estar orgullosos y felicitarnos como la gran familia Rett que somos. Y, por supuesto, seguiremos trabajando por mejorar la atención, los servicios y la calidad de vida que nuestros hijos merecen.

Cada año tenemos más cosas que compartir y de las que disfrutar entRettodos. Esperemos que su contenido despierte vuestro interés.



Yolanda Corón
Presidenta



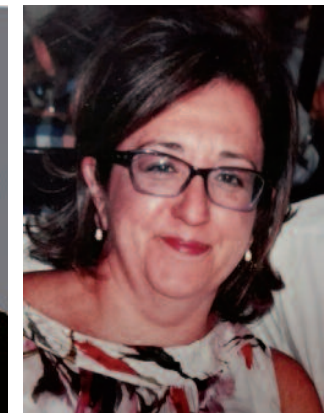
Laura Blázquez
Secretaria



Vicente Braojos
Tesorero



Benigno Alonso
Vocal



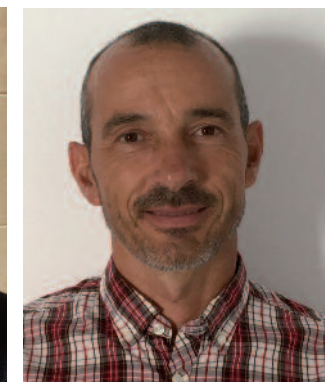
Mª José Piñero
Vocal



Ivan Sierra
Vocal



Celso Diz
Vocal



Josele Ferré
Vocal



Antonia Herrera
Vocal

¿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 10000 niñas nacidas vivas.

Fue descrito por primera vez en 1966 por el Dr. Andreas Rett, de Viena, y es en la actualidad cuando se comienza a entender el 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 FOXP1 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 un 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 pérdida 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 muy 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 más 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 alternativa aumentativa 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.



Áreas de Trabajo en la AESR

En los últimos tiempos, la AESR ha experimentado un gran crecimiento. Por esta razón y para dar una mejor respuesta a todos los socios o interesados que contactan con nosotros, hemos organizado nuestra labor en diferentes áreas de trabajo.

Cada área está coordinada por un miembro de la Junta Directiva y la participación en ellas está abierta a cualquier socio. Para llevar a cabo nuestra labor, contamos con grupos de whatsapp y, cuando es necesario, se realizan reuniones on line. De modo que, si os sentís identificados con alguna de ellas y si os apetece dedicar un poco de

vuestro tiempo a la Asociación, desde aquí os animamos a formar parte de estos grupos. Sólo tenéis que ponerlos en contacto con la AESR a través del 963 740 333, o enviar un correo a info@rett.es.

A continuación, os presentamos las diferentes áreas que existen a día de hoy:

Calidad de Vida

(Coordina Celso Diz, vocal y delegado en Galicia).

Se abordan proyectos orientados a intentar mejorar la calidad de vida de los afectados por sín-

drome de Rett. Se fomentan iniciativas como el proyecto nacional de comunicadores que la AESR ha puesto en marcha, la creación de unidades de referencia para enfermedades raras en hospitales, la búsqueda de centros de día y colegios adecuados para los afectados, etc.

Investigación

(Coordina Yolanda Corón, presidenta de la AESR y delegada en Cantabria).

Este grupo trata todo lo relacionado con la investigación Rett, desde el fondo común para la investigación FinRett, hasta la cooperación con Biobancos a través de muestras que puedan facilitar el estudio de la enfermedad, información sobre nuevos

Asamblea de Socios

A finales del pasado mes de abril, se celebró en Madrid la Asamblea General de Socios Ordinaria y Extraordinaria donde se aprobó la Memoria Anual, el Balance Económico, el Presupuesto Anual y el Plan General de Actividades.

También se procedió a la renovación de cargos en la Junta Directiva con el relevo en la Presidencia, Secretaría y la entrada de nuevos Vocales.

Igualmente, cuando se concreten las fechas, informaremos con antelación suficiente de la próxima Asamblea Anual de Socios 2019 para todos aquellos que queráis y podáis asistir.

Sabemos que es difícil, pero nos gustaría que hicierais un esfuerzo especial por asistir a la Asamblea, porque es en ella donde se deciden las líneas de actuación para el nuevo año.



fármacos en proceso de investigación, impulsar posibles ensayos clínicos en España, etc.

publicaciones en las redes sociales, la redacción de la revista anual entRettodos, etc.

Servicios Centrales

(Coordina Vicente Braojos, tesorero y delegado en Toledo).

Está conformado por los servicios internos y externos de soporte.

Estos son, principalmente, nuestras Trabajadoras Sociales y Administrativa, Tesorería, Asesoría Fiscal y Laboral, Servicio Jurídico, etc.

Comunicación y Visibilidad

(Coordina Josele Ferré, vocal y delegado en Valencia).

El área de Comunicación, se ocupa de los comunicados, las

El área de Visibilidad, se encarga del diseño y la creación de distintos proyectos de divulgación e información sobre el síndrome de Rett, del asesoramiento y apoyo a interesados en llevar a cabo un evento público divulgativo o para la captación de fondos y a todo lo relacionado con la imagen de la AESR.



Nuestras Trabajadoras Sociales

En la AESR contamos con dos trabajadoras sociales:

Pilar Escriche ejerce su trabajo en Valencia, donde se encuentra la sede social de la Asociación, junto a Sofía López a cargo de tareas administrativas.

Lara Ramos trabaja desde nuestro local de Madrid, aunque ambas atienden a todas las familias de España que así lo requieran proporcionando información sobre colegios, centros de día, residencias, respiros, servicios sanitarios, ayudando en los trámites administrativos de discapacidad, ofreciendo apoyo y resolviendo todas las dudas que las familias puedan tener.

Mediante la entrevista, ya sea presencial, por videoconferencia o telefónica contactan con los nuevos socios o cualquier padre o madre Rett que lo requiera, para tomar un primer contacto y conocer de primera mano la situación o etapa en la que se encuentra la familia e iniciar de inmediato un abordaje social a requerimiento de los afectados, prestándoles toda la ayuda y recursos que sea posible.

Posteriormente realizarán un seguimiento para las necesidades que vayan surgiendo a lo largo de las diferentes etapas.

Desde la Asociación orientamos e informamos al socio/a en la tramitación de la Discapacidad y les

ayudamos a que su solicitud sea acertada.

La AESR es una entidad de Utilidad Pública, por esta razón os recordamos que la atención, información y orientación se extiende no solo a los socios sino a todas las familias que tengan un afectado de SR y a todos los profesionales y ciudadanos que tengan interés en ampliar su información sobre el síndrome de Rett.

Cabe recordar que la confidencialidad constituye una obligación en la actuación del/la trabajador/a social y un derecho de la persona usuaria, y abarca a todas las informaciones que el profesional recibe en su intervención social por cualquier medio (Art 48 Capítulo IV– la confidencialidad y secreto profesional, dentro del Código Deontológico para la profesión del trabajo social en España, documento fundamental para el buen desempeño de la profesión).

Otra de las funciones de nuestras trabajadoras sociales dentro de la Asociación, es la de desplegar estrategias de captación de recursos, de todo tipo y no únicamente de carácter monetario o económico: es decir, entendemos el concepto de recurso en sentido amplio.

Hablamos tanto de recursos económicos como humanos, materiales e intangibles. Así, aunque ponemos mayor énfasis en la captación de recursos económi-

cos, recogemos propuestas relativas a la captación de otro tipo de recursos como locales, infraestructuras, medios técnicos y personas (“capital humano”), prestando atención también al voluntariado.

En estos momentos la consecución de unidades multidisciplinares se ha convertido en una prioridad para la AESR y en este sentido cobra doble relevancia el papel del trabajador social ya que forma parte del equipo de apoyo (psicólogo, pedagogo, abogado), junto a los profesionales de intervención directa (especialistas clínicos, estimuladores, logopedas, fisioterapeutas, maestros, educadores, cuidadores).

Esto hace necesario definir perfectamente las tareas de cada profesional con el afán de no duplicar la acción o confundir al usuario con pautas o información contradictoria.

Las acciones que el trabajador social realiza así como los objetivos que pretende conseguir en sus intervenciones se realizarán siempre como parte de un equipo múltiple que debe trabajar coordinadamente con el resto de profesionales para que el tratamiento de las personas con síndrome de Rett se lleve a cabo de una manera correcta.

Queremos que os sintáis libres de llamar a la AESR para consultar todas vuestras dudas y para que os podamos ayudar en el día a día para así hacer más llevadera la lucha que a nosotros, las familias Rett, nos ha tocado enfrentar.



Servicio de Terapias

Algunas terapias han demostrado su eficacia para mejorar muchos síntomas del síndrome de Rett, sin embargo son muchos los centros a los que acuden personas Rett, en donde no se están aplicando de manera específica.

La AESR ha querido suplir esta carencia proporcionando a las familias asociadas, terapias en sus centros y ayudas económicas para sufragar los enormes gastos que suponen.

Actualmente la AESR está impartiendo sesiones de musicoterapia en varias delegaciones y, a finales del año 2018 hemos inaugurado un taller de aprendizaje de comunicación alternativa aumentativa con ratón de mirada en nuestra delegación de Madrid.

Aunque sabemos que lo idóneo sería que las personas con síndrome de Rett recibiesen las terapias en los colegios, centros de día y residencias a los que acuden a diario, ahorrando de esta manera mucho tiempo, esfuerzo y dinero a las familias, además de costes a la Administración derivados de la falta del tratamiento adecuado, no por ello vamos a dejar de cubrir esta necesidad tan básica para el tratamiento y la calidad de vida de nuestros hijos.

Para vuestra información os dejamos un breve resumen de las principales terapias que benefician a las personas que padecen síndrome de Rett. Es sorprendente comprobar como ayudan a nuestros hijos en varios sentidos.

Musicoterapia

Múltiples estudios confirman que la música produce efectos beneficiosos en el sistema sensorial, cognitivo y motor, y que por esta razón estimula la creatividad, el pensamiento, el lenguaje, el aprendizaje y la memoria.

La música también produce un efecto de “sedación” o relajación que ayuda a reducir la ansiedad y los estados de estrés y nerviosismo, lo que puede ser especialmente útil en terapias de rehabilitación física y emocional y en la prevención de las crisis epilépticas.

Equinoterapia

La equinoterapia proporciona numerosos beneficios para el tratamiento del síndrome de Rett.

Así vemos que incrementa las habilidades comunicativas, reduce la apraxia, mejora la coordi-



nación y el equilibrio, reduce la espasticidad, mejora de la sensibilidad y la propiocepción, ayuda a desarrollar o conservar las actividades transicionales, previene y reduce deformidades, mejora la conciencia corporal, incrementa las respuestas de protección, y resulta una ayuda para las funciones orgánicas enlentecidas.

La transmisión del calor corporal, los impulsos rítmicos, y un patrón de locomoción tridimensional, equivalente al patrón fisiológico de la marcha humana resulta muy beneficioso para mejorar los múltiples síntomas del síndrome de Rett como la mejora de las respuestas de protección, la utilización funcional de las manos en el caballo, la realización de cambios posturales diferentes, la disminución del miedo, la ansiedad, el hipertono y una mayor coordinación en la marcha.

Hidroterapia

La terapia acuática es una buena terapia complementaria y si se



trabaja de una manera estructurada los beneficios en la plasticidad neuronal se multiplican.

Las personas “Rett” pueden divertirse y beneficiarse de esta terapia que mejora su condición física y emocional ya que produce efectos beneficiosos en el sistema cardiocirculatorio, renal, respiratorio, nervioso y músculo esquelético.

Entre los efectos hidrodinámicos podemos destacar la mejora de la movilidad durante el recorrido articular y la potenciación del tono muscular al realizarse movimientos lentos sin resistencia.

El aumento de la temperatura corporal favorece el flujo sanguíneo y tiene un efecto sedante sobre las terminaciones nerviosas y cutáneas actuando como antiespasmódico y relajante muscular.

También ayuda a mantener y maximizar la función motora, mejora la deambulación y potencia la marcha autónoma.

Fisioterapia

La rehabilitación del SR está encaminada a mantener y mejorar las funciones, prevenir deformaciones, conseguir posturas adecuadas, garantizar la movilidad y ayudar a mantener un mejor contacto entre el paciente y su entorno.

Mediante la fisioterapia se puede ayudar a mejorar y mantener la movilidad y el equilibrio, dirigir la motricidad disminuida, mantener la flexibilidad y fortalecer los músculos con técnicas de volteo por



segmentos, estimulación del equilibrio con ejercicios sobre pelotas terapéuticas o actividades de transferencia de peso.

También va dirigida a la prevención de deformidades, como la reducción de las contracturas articulares y el mantenimiento de una buena alineación postural. El aparato ortopédico puede ayudar a retardar la progresión de la escoliosis.

Terapia Miofuncional

La terapia miofuncional es una disciplina que se encarga de prevenir, valorar, diagnosticar y corregir las disfunciones orofaciales que pueden interferir tanto en la producción del habla como sobre la estructura de los dientes y las relaciones maxilares.

Se suele relacionar la TMF al tratamiento de la deglución atípica, sin embargo son muchos los campos de intervención además de los relacionados con la ortodoncia.



Esta reeducación se basa principalmente en la ejercitación mediante praxias, masajes, estimulación mecánica y control postural.

Tiene como finalidad conseguir un equilibrio muscular que permita realizar adecuados patrones neuromotores de comportamiento del sistema orofacial.

Se debe explorar y valorar las alteraciones que pueden aparecer, tanto a nivel estructural como funcional, respecto a la respiración, masticación y deglución y diseñar el plan de intervención individualizado para cada caso, que consistirá en ejecución de ejercicios, supresión de hábitos y toma de conciencia de los nuevos patrones adquiridos. El tratamiento se diseñará teniendo en cuenta el nivel cognitivo del paciente.

Es importante coordinar la intervención miofuncional con otros profesionales como pueden ser el fisioterapeuta, médico rehabilitador, etc, decidiendo la manera de intervenir y valorando conjuntamente la evolución del caso ya que implica un trabajo interdisciplinar con otros profesionales como estomatólogos,

pediatras, cirujanos maxilofaciales, foniatras, otorrinos, fisioterapeutas, neurólogos y también psicólogos, educadores y psicopedagogos.

Comunicación

Uno de los mayores retos en el síndrome de Rett es alcanzar algún grado de comunicación.

La apraxia es la responsable de que la mayoría de las personas que padecen síndrome de Rett no puedan comunicarse ni con la voz ni por medio de signos.



Sin embargo la mirada está bien conservada en la mayoría de los casos y es precisamente, a través de la mirada donde se abre una ventana de esperanza para la comunicación aumentativa alternativa con el ordenador asistido con ratón visual.

A raíz de los logros alcanzados en otros países, en la AESR, hemos querido impulsar la comunicación a través del ratón de mirada para las personas con síndrome de Rett en España.

Nuestro proyecto ha consistido en contactar con los colegios y centros de día para presentarles esta innovadora tecnología y lo más difícil, convencerles de que la comunicación en el SR es posible a través de este método.

Después de una importante inversión y un gran esfuerzo parece que hemos conseguido que algunos centros apuesten por ello, pero todavía hay un cierto escepticismo, tanto en la comunidad educativa como en las familias, que ralentiza su implantación.

Otros Servicios

Asesoramiento Jurídico

Las personas que trabajamos en la AESR, somos padres de afectados de síndrome de Rett, por eso sabemos lo difícil que resulta realizar los trámites necesarios para cada caso.

En la AESR ofrecemos a las familias asesoramiento jurídico y descuento en los servicios legales que puedan necesitar.



Material Ortopédico

En la Asociación ponemos a vuestra disposición material ortopédico de segunda mano que otras familias donan. Los niños van creciendo y vamos desechando varios de los aparatos que usaron. Lo que vosotros ya no necesitáis puede ser muy útil para otras familias !! Los podéis encontrar en la página web de la AESR. www.rett.es

Tanto si queréis donar como si necesitáis alguno de los aparatos y sillas de que disponemos, poneos en contacto con la AESR por teléfono o email y os ampliaremos la información. info@rett.es o 960 08 93 89 - 963 74 03 33



¡¡ Feliz Cumple !!

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

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

Si queréis compartir ese día con todos nosotros, enviadnos una bonita foto a info@rett.es y la subiremos a la página web de la AESR.



Servicios a través de Feder

FEDER, la fuerza de un movimiento extraordinario

Por Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación.

En España, se estima que tres millones de personas conviven con una enfermedad poco frecuente o sin diagnóstico.

Hasta hace apenas unos años, hablabamos de enfermedades desconocidas que hacían que las familias se sintieran invisibles en un sistema social que no conocía sus necesidades y, por ende, que no podía dar respuesta a su situación. Sin embargo, el colectivo decidió cambiar esta realidad.

Nuestra Federación es un ejemplo fehaciente de todo lo que la comunidad de familias puede conseguir: nacíamos en 1999 de la mano de 7 entidades y, hoy por hoy, somos más de 340. Entre ellas, la Asociación Española de Síndrome de Rett (AESR), con la que llevamos trabajando más de 15 años.

En esta trayectoria, hemos conseguido unificar y representar a las familias de toda la geografía española, haciendo posible que hoy en día hablemos de uno de los

movimientos sociales y sanitarios con más progreso en las dos últimas décadas.

Todo esto a nivel nacional, pero también más allá de nuestras fronteras junto a la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) Y la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI).

Una labor que, en nuestro país, está liderada por padres y madres, en el 75% de las asociaciones, y por un gran equipo de voluntariado que suman más de 95.000 personas entre todo el tejido asociativo de nuestra organización.

Personas que han decidido hacer de su ilusión y esfuerzo una herramienta para hacer frente a dos problemas principales. El primero de ellos, vinculado a la necesidad de profesionalización, ya que en más del 45% de las entidades son entidades jóvenes. En segundo término, la necesidad de recursos que hagan posible la atención de las personas.

Convocatoria Única de Ayudas

Desde FEDER, con el firme compromiso de fomentar, apoyar y fortalecer nuestro tejido asocia-

tivo, hemos reforzado nuestro trabajo con las asociaciones a través de diferentes iniciativas como nuestra Convocatoria Única de Ayudas. Un proyecto que lanzamos por primera vez en 2016 y que desde entonces hasta ahora ha podido ayudar, a través de sus diferentes modalidades, a entidades como la propia Asociación Española de Síndrome de Rett.

Con ella, unificamos las ayudas que veníamos otorgando anteriormente a las asociaciones en un único proceso. A través del mismo, buscamos favorecer que cada entidad pueda optar a las ayudas que oferta a la par que desarrollar una gestión equitativa de recursos. En ella, se integran anualmente:

Ayudas individuales

A través de las cuales brindar ayudas técnicas, terapias asistidas con perros y rehabilitación a niños y niñas con enfermedades poco frecuentes o sin diagnóstico.

Ayudas económicas

Para fortalecer y mantener a las entidades a través de fondos provenientes del IRPF para impulsar servicios de atención directa así como a través de fondos propios que se han ido triplicando en los 3 últimos años hasta superar los 100.000 euros.

Ayudas materiales

Con las que favorecer la comunicación, brindar un espacio físico a entidades que no contaban con él o gestionar ayudas en el aloja-

miento para familias con una hospitalización diferente a la de residencia.

Ayudas profesionales

A través de las cuales hemos impulsado programas de ayuda mutua presencial online así como la creación de espacios de ayuda psicosocial para familiares y cuidadores.

Plazas de formación

Para cubrir las necesidades informativas y profesionales de nuestro

colectivo y, por primera vez, a través de un enfoque especializado en el que abordamos la gestión eficiente de entidades, la planificación o la incidencia política.

Ayudas a proyectos de investigación

Pero mientras caminamos hacia una atención de calidad e integral para nuestro colectivo, los pacientes actualmente siguen siendo uno de los agentes moto-

res de la investigación en nuestro país. Son ellos quienes promueven el desarrollo de registros específicos, el impulso de ensayos clínicos o la búsqueda de financiación.

Precisamente por eso, y a través de nuestra Fundación, consolidamos año tras año una CONVOCATORIA ANUAL DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN.

Dicha convocatoria nace en 2015 para fomentar el desarrollo de la investigación básica y traslacional de las enfermedades raras mediante el apoyo a proyectos de



investigación presentados por asociaciones de FEDER y ejecutados por centros investigadores en España.

Nuestra última convocatoria estuvo dotada con un total de 100.000 euros para gestionar entre 5 proyectos presentados por las asociaciones federadas.

Cifras que contrastan con las de la convocatoria anterior -30.000 euros entre 3 proyectos- y que ponen de relieve nuestros esfuerzos por hacer posible la investigación en enfermedades raras.

SIO

Servicio de Información y Orientación para entidades

Como paraguas de todo ello, recientemente hemos lanzado un nuevo Servicio de Información y Orientación para asociaciones y entidades federadas (SIO Asociaciones).

Con él, queremos fortalecer la atención a nuestros socios con el objetivo de cubrir de manera más

eficiente vuestras necesidades a la par que optimizar la atención que veníamos prestando a través de nuestra área de Participación Asociativa.

De esta forma y dependiendo de la necesidad del colectivo, las entidades podéis conocer más sobre todo lo que podemos ofrecerles a través de SIO Asociaciones.

Para aquellas consultas vinculadas al asesoramiento global de la



realidad sociosanitaria de la patología que representa la entidad, convocatorias de ayudas, información sobre nuestros proyectos y recursos, formación o alianzas. Acceso a través de:

sioasociaciones@enfermedades-raras.org

Participación Asociativa

A través de la cual queremos seguir vehiculizando tu implicación con FEDER y nuestras actividades. En esta vía, trabajaremos contigo en lo vinculado a docu-

mentos de régimen interno, membresía, gestión de tu entidad, Asamblea General, participación en nuestros proyectos o visibilidad de vuestras iniciativas. Acceso a través de participacion@enfermedades-raras.org.

Novedades y Próximos Retos

Es mucho el camino que nos queda por recorrer, pero también son muchos los pasos avanzados. Con todo, desde FEDER continuaremos trabajando por mejorar nuestra atención y por brindar mayores recursos a las entidades para hacer de éste un movimiento más fuerte si cabe.

Con ello, queremos que todo nuestro tejido asociativo camine firme hacia un futuro donde cubrir objetivos comunes como los que compartimos con la AESR: atención directa, fomentar la investigación, sensibilizar y transformar la sociedad.

Porque cada uno de nosotros por separado es un luchador capaz de conseguir lo que se proponga. Sin embargo, cuando nos unimos, nos coordinamos y cuando decidimos sumar voluntades, ahí es cuando realmente logramos una verdadera transformación social.

Queremos daros las gracias porque sois muchos los que todos los años contribuís a la buena marcha de la Asociación Española de Síndrome de Rett de diversas maneras, una de ellas es adquiriendo nuestros productos solidarios.

Gracias a estos productos solidarios se consigue, además de recaudar fondos para financiar los proyectos y servicios de la AESR, dar visibilidad y difusión a esta enfermedad para que llegue la información sobre ella al mayor número de personas posibles.

Regalar el largometraje documental "Línea de meta", el cuento inclusivo "La princesa sin palabras" o el libro de relatos "Relatos con causa", es una excelente forma de acertar con un amigo a la vez que colaboras con el síndrome de Rett.

Podéis adquirirlos en la pestaña de Productos Solidarios, a través de nuestra web: www.rett.es



Productos Solidarios

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, sobre lo que significa convivir diariamente con esta dura enfermedad, al tiempo que muestra la intensa lucha por hacerlo visible.



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.

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.



Nace el Concurso Internacional de Fotografía Rett y el Calendario de la AESR

La AESR convocó el agosto pasado el "I CONCURSO INTERNACIONAL DE FOTOGRAFÍA SOBRE EL SÍNDROME DE RETT"

Este certamen fotográfico abierto a la participación internacional de aficionados y profesionales fue ideado desde el Área de Comunicación y Visibilidad de la AESR para dar difusión al síndrome de Rett.

Las tres fotografías premiadas, junto a las nueve finalistas, fueron las doce imágenes que conformaron el Calendario Solidario 2019 de la AESR.

Las 12 imágenes fueron seleccionadas por un jurado independiente formado por artistas de la fotografía.

Esperamos que esta iniciativa, además de reunir fondos para combatir la enfermedad, sea una magnífica forma de dar a conocer la dura problemática que sufren hoy en día las personas con síndrome de Rett y sus familias, y concienciar a la sociedad de la necesidad de luchar por el bienestar de los afectados.

Esperamos vuestras fotografías el próximo verano !!!



El Sarizotán, un posible fármaco para el Rett cerca de salir al mercado

La AESR estuvo presente en el Congreso Internacional sobre investigación del Síndrome de Rett en Roma.

Nos llamó la atención un ensayo clínico que se había estado realizando en varios países del mundo, pero no en España. Se trata del Sarizotan de Newron Pharmaceuticals, que supuestamente mejora notablemente las apneas y la hiperventilación en el síndrome de Rett. El ensayo clínico se cerró en diciembre de 2018 y se estima que su comercialización será llevada a cabo a mediados del 2020.

El siguiente artículo nos ha sido cedido por Becky Jenner, CEO de Rett UK, a quién tuvimos el placer de conocer en este Congreso y que ha querido compartir con todos nosotros su experiencia hasta el momento con su hija Rosie en el ensayo clínico del Sarizotan en el Kings College de Londres.

Formar parte de un ensayo clínico

Por Becky Jenner, CEO de Rett UK y madre de Rosie

Este es el primer ensayo en el Reino Unido para el síndrome de Rett y, como el fármaco, Sarizotan, está destinado a tratar la apnea e hiperventilación, el mayor desafío diario de mi hija, tenía muchas ganas de probarlo.

Había varias cosas que necesitaba saber antes de someter a

Rosie a esta prueba y la seguridad era lo prioritario de mi lista.

Como se trata de un fármaco reelaborado (desarrollado originalmente para ayudar a las personas con esquizofrenia y Parkinson), sabíamos que ya había sido probado en otras personas y tenía un historial de seguridad muy bueno, pero lamentablemente no fue efectivo para ayudar a las personas con esos problemas.

También quería saber si, en caso de que el fármaco fuera efectivo, podría conseguirlo después del ensayo o si se lo iban a retirar, lo que consideraría algo muy inconveniente llegado ese momento.

Nos complació mucho saber que podría seguir tomándolo al final del ensayo, siempre y cuando nadie tuviera ninguna reacción adversa significativa y se hubiera adaptado a él.

Ahora estaba lista para realizar la preselección, que consistía en una conversación telefónica con Rachael Stevenson en Reverse Rett para verificar algunos aspectos básicos como el peso y la edad de Rosie:

Las características iniciales para ser seleccionadas para el ensayo eran tener más de 13 años y pesar al menos 25 kgs. También estaba preparada para dar a

Rosie la píldora anticonceptiva, ya que el medicamento no se había probado en embarazadas.

Si bien las posibilidades de que Rosie quedara embarazada eran extremadamente remotas, era un requisito para poder participar en el ensayo.

Luego, recibimos toda la documentación explicando exactamente en qué consistía el ensayo si fuera aceptada y por fin, tuvimos nuestra primera visita al Kings College de Londres, donde el Dr. Santosh y su equipo realizarían el ensayo en el centro correspondiente.

En esta visita se hizo la prueba de referencia donde le tomaron muestras de sangre y midieron la altura, el peso y la presión arterial, etc.

Se las arregló muy bien con todo esto, excepto los análisis de sangre; como suele ocurrir con la mayoría de las personas con síndrome de Rett, sus venas son pequeñas y se colapsan fácilmente.

Como la hijas de algunas compañeras fueron de las primeras pacientes que participaron en el ensayo, pudimos aprovechar sus experiencias para encontrar la manera de hacer que el ensayo fuera más llevadero para los pacientes que se iban incorporando.

Encontré información sobre el equipo de Vein Viewer y cómo puede beneficiar a los pacientes de quienes es difícil extraer sangre y compartirla con Rachael. De esta manera, Reverse Rett pudo obtener algunos fondos para comprar un visor de venas para el equipo de ensayos clínicos en King's, por lo que ahora resulta mucho más fácil ver dónde están las venas de los pacientes antes de introducir las agujas.

Una vez finalizada la selección de referencia, nos fuimos con el

Todo esto se conectaba a la unidad de grabación. Luego tuve que realizar esta operación seis horas al día durante tres días consecutivos para la selección inicial y antes de todas las visitas posteriores a Kings. Rosie fue muy paciente y no le causó excesivo estrés.

Al final de cada sesión de seis horas de grabación, cargué el archivo en el sitio web de Bio Radio junto con los detalles de un diario en papel. También tenía que registrar la hora de inicio y finalización de la sesión, más las veces

ciones. Esto se hizo así para que pudiera ser monitoreada por cualquier efecto secundario adverso que pudiera haber una vez que se le administró el medicamento.

Esta primera parte del ensayo es de doble ciego con placebo por lo que no sabemos y los médicos tampoco saben si el paciente está recibiendo el medicamento o un placebo. En el caso de que estuviera recibiendo el medicamento real, podría haber sido una dosis de 5 mg o una dosis de 10 mg, dos veces al día. Lo descubriríamos eventualmente pero no en esta etapa.

Fue un momento de angustia leve pero también emocionante cuando le dieron la primera cápsula (que se disuelve en agua hirviendo y se administra a través de la vía). Realmente no sabíamos qué esperar. ¿Estaría bien? ¿Cambiaría algo o seguiría todo igual?

Durante los siguientes meses tuvimos que hacer una serie de visitas programadas a Kings, incluyendo un par de pernoctaciones en el hospital. ¡No tuvo que compartir la unidad con nadie más y a los padres y cuidadores se nos proporcionaron las camas adecuadas! También había una enfermera de guardia durante la noche que solo despertaba al cuidador si existía algún tipo de inconveniente.

A pesar de los análisis de sangre, por los que Rosie se enfadaba tan pronto como llegáramos, ya que para entonces ya sabía lo que iba a pasar, lo hizo muy bien. Todo el equipo allí es realmente



kit Bio Radio, que se utiliza en casa para registrar la respiración. Se parece a los kits de estudio del sueño que se usan en el hospital. Rosie podría continuar con sus actividades normales (¡excepto si había contacto con agua!).

Consistía en una sonda de dedo que grababa y dos bandas elásticas, una alrededor del tórax y otra alrededor del estómago.

que comía, dormía, se divertía o tenía una crisis, etc. Tuve que pausar la grabación para ciertos eventos y luego reiniciarla. Con este método se grabaron todos sus patrones de respiración.

Una vez analizado esto, nos complació escuchar que Rosie había sido aceptada para participar en el ensayo y nos dieron las fechas para las próximas visitas, que incluían un par de pernocta-

encantador y muy eficiente, lo cual marca toda la diferencia.

Los gastos de viaje y cualquier alojamiento necesario son pagados por la compañía farmacéutica a través de Reverse Rett, por lo que no está fuera del alcance de nadie, pero claramente este es un gran compromiso, especialmente si vives lejos, estás trabajando y / o tienes que cuidar también de hijos más pequeños.

Estas son todas las cosas que debéis considerar cuando te embarcas en una prueba como esta, pero te lo explican todo muy claramente por adelantado y puedes retirarte en cualquier momento.

Ya hemos terminado las primeras 24 semanas y ahora estamos en la parte "abierta" de la prueba, lo que significa que sabemos que recibe una dosis de 5 mg dos veces al día. Ahora no tenemos que hacer las grabaciones de Bio Radio, pero todavía tenemos que ir a Kings con regularidad para que pueda ser monitoreada.

Como esta es una prueba activa y en curso, no podemos, en esta etapa, comentar sobre ningún tipo de cambio que hayamos visto ya sea positivo o negativo. Solo puedo compartir con vosotros nuestra experiencia de haber participado en la propia prueba.

Me gustaría agradecer a todas las organizaciones benéficas e investigadores involucrados en llevar el Sarizotan a esta etapa y a Reverse Rett, el Dr. Santosh y su equipo por toda su ayuda para facilitar y ejecutar el ensayo.

Rett UK da la bienvenida a nuevos miembros internacionales. La membresía es gratuita y nos complacería enviaros por correo electrónico cualquiera de los re-

en tratamientos acelerados y una cura para el síndrome de Rett y los trastornos relacionados con MECP2. Pueden registrarse pacientes con síndrome de Rett y



cursos que tenemos, incluido nuestro boletín trimestral Rett News, aunque la mayoría de esta información está disponible en el sitio web www.rettuk.org.

Si deseáis obtener copias impresas de cualquiera de los recursos, podemos imprimirlos, solo solicitaremos que se cubran los gastos de envío. Para obtener más información, poneos en contacto con: support@rettpuk.org

Reverse Rett es una organización benéfica de investigación médica del Reino Unido centrada

trastornos relacionados en el Registro de pacientes con síndrome de Rett del Reino Unido aquí:

<https://www.reverserett.org.uk/patient-registry/>

para obtener información sobre contactos directos y oportunidades de participación en ensayos clínicos o si estáis interesados en saber cuando se van a realizar los próximos ensayos clínicos. envíad un correo electrónico a:

rachael@reverserett.org.uk

Posible Ensayo Clínico Rett en España

Como ya os comunicamos a lo largo del mes de enero, el CRO Premier Research se puso en contacto con la AESR.

Esta organización está colaborando con un laboratorio farmacéutico interesado en llevar a cabo un ensayo clínico en Síndrome de Rett y les gustaría que España fuese uno de los países participantes. Sería el primer ensayo clínico Rett en el que España participara.

Premier Research nos pidió colaboración para realizar un listado de centros sanitarios donde se ubicaran profesionales médicos que llevaran en sus consultas a afectados con síndrome de Rett.

La respuesta fue muy positiva y la Asociación proporcionó el listado de centros recopilados hasta el 28 de enero, fecha límite para la entrega de este listado a Premier Research.

La información, tanto del laboratorio farmacéutico como del propio ensayo clínico, es confidencial, por lo que, a día de hoy, no podemos facilitaros más datos al respecto.

En su momento, si se lleva a cabo el ensayo clínico en España, esta organización ofrecerá toda la información para que las propias familias valoren si desean, o no, participar en él.



Estudios Rett

Promover y fomentar estudios sobre el síndrome de Rett es una forma de dar visibilidad a nuestra enfermedad y de profundizar en su conocimiento. Cada año, afortunadamente, aumenta en el mundo el número de trabajos que centran su objetivo en esta enfermedad ayudando con ello a multiplicar su interés. Desde la AESR, seguimos colaborando en diferentes estudios tratando de estimular esta importante labor.

en un proyecto cuyo objetivo es obtener información sobre la mejora de la comunicación y la calidad de vida de personas con síndrome de Rett mediante el control del ordenador con la mirada, donde se evaluarán aspectos tanto cualitativos como cuantitativos.

Dentro de este estudio y a lo largo del 2018, se han realizado varios cursos de formación organizados e impartidos por IRISBOND y la Fábrica de Palabras, dirigidos tanto a la red de profesionales en metodología, como a familiares de afectados por el síndrome de Rett:

En mayo, se impartió en la Facultad de Educación de Badajoz una extraordinaria jornada sobre CAA con dispositivo de reconocimiento de mirada, con la colaboración de AESR Badajoz, Apaceba, Plena Inclusión de Extremadura y el Centro Ntra. Sra. De la Luz.

También estuvieron en Madrid realizando varias jornadas sobre CAA aplicado al síndrome de Rett.

Nuestra Delegación en Asturias acogió una exitosa Jornada sobre CAA. El evento resultó de gran interés para numerosos profesionales, afectados y estudiantes que llenaron la sala del Edificio Fuero.

Nuestra Delegación de Cantabria colaboró con el Centro Multidisciplinar Luna (Sarón) en la interesante jornada "Formación en metodología y los más avanzados Sistemas de CAA" dirigida a profesionales y padres en la Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria.

La AESR, además, cuenta con una serie de comunicadores que pone a disposición de sus socios para fomentar el uso de los mismos en aquellos centros donde



Estudio de Comunicadores

La AESR junto con IRISBOND, como referente en tecnología de eye tracking, y la Fábrica de Palabras, como centro especializado en metodología de comunicación aumentativa y alternativa, se encuentra inmersa

Para llevar a cabo el estudio se va a trabajar sobre una metodología de comunicación aumentativa y alternativa (CAA) creada por la Fábrica de Palabras y avalada por la Sociedad Internacional de Comunicación Alternativa y Aumentativa (ISAAC). Por esta razón, se está creando una red de profesionales por toda España formados en Sistemas de CAA, fundamentales para llevar a cabo este estudio.

se encuentren afectados por el síndrome de Rett, mediante una cesión temporal.

Investigación Socio Sanitaria

Tal y como se informó a lo largo del 2018 a los socios, el instituto de Neurociencias de Alicante de la Universidad Miguel Hernández nos ha solicitado colaboración en un proyecto con el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria “Virgen de Arrixaca” consistente en la recogida de dientes de leche o dientes extraídos odontológicamente, para obtener a partir de ellos células madre. A partir de ellas, consiguen neuronas que les permiten estudiar la expresión de las proteínas implicadas en la enfermedad como MeCP2, su papel en el proceso de maduración neuronal y observar sus diferencias en pacientes Rett para comprender las causas de la enfermedad y buscar nuevos tratamientos.

Estudio sobre el Nivel de Ansiedad en las Familias Rett

En la Universidad Complutense de Madrid, la psicopedagoga Nuria Galán González está realizando su trabajo de investigación fin de Máster sobre el síndrome de Rett. El objetivo principal de este estudio es conocer y evaluar los niveles de ansiedad en familias que conviven con esta enfermedad.



El jueves 13 de diciembre, estuvimos en el Congreso de los Diputados en la presentación del Estudio ENSERio, en su segunda actualización.

Han pasado ya 10 años desde que se realizó el primer estudio de las necesidades socio sanitarias de las personas con enfermedades raras y a pesar de los avances científicos, la situación no parece haber mejorado de manera significativa en nuestro país.

Juan Carrión, presidente de Feder, Alba Ancochea, directora gerente de Feder y Fundación, Aitor Aparicio, director del centro CREER, José Antonio Solves, director del Instituto CEU de Observación de la Discapacidad y la Enfermedad para la Accesibilidad Social y Josep María Espinalt, presidente de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultra Huérfanos, nos expusieron los diferentes aspectos de este estudio.

Entre las principales conclusiones a las que se llegan, cabe destacar el retraso del diagnóstico en un 50% de los casos, que en opinión de un 72% de los encuestados – un total de 1.576 pacientes con más de 400 patologías – es consecuencia principalmente del desconocimiento de la enfermedad. Esto a su vez supone el retraso en la aplicación de un tratamiento, ya sea farmacológico o terapéutico, que podría frenar el avance de la misma.

Otro gran problema es la inexistencia de un tratamiento en el

Estudio ENSERio

13% de los casos o el elevado coste de los medicamentos en el 30% de los casos.

En cuanto a las ayudas a la discapacidad y a la dependencia, una de cada tres personas tuvo que esperar más de un año para recibir la ayuda a la que tiene derecho, y en la mayoría de los casos analizados los servicios del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) no cubrían las necesidades del paciente.

Dos de cada tres personas indicaron que su enfermedad les impide (mucho o bastante) desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana. Los cuidadores principales - cuidadoras en su mayoría si atendemos a los datos - son quienes sufren de manera más directa estas circunstancias. Estas personas del entorno familiar tienen menos tiempo libre, su relación de pareja se ha visto perjudicada, han tenido que reducir su jornada laboral, han perdido oportunidades de formación y empleo o han tenido que renunciar al trabajo o sufrido un despido.

En cuanto a las prestaciones por discapacidad o dependencia, más de la mitad (51%) indicaron que no reciben ninguna prestación, y tan solo el 41% recibe algún tipo de prestación por causa de su ER o discapacidad. La cuantía media de la prestación mensual varía desde menos de 100 euros al mes del 21% a más

de 1000 euros en el 19% de los casos.

El 44% de las familias tienen que invertir parte de su economía para pagar medicamentos, pero también para cubrir fisioterapia u otras terapias(35%), tratamientos médicos (34%), transporte (28%) y productos de ortopedia (27%).

El resultado es que, en total, los gastos asociados a la enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para cerca de un 30% de estas familias. Un aspecto ciertamente preocupante dado que solo un 41% del colectivo recibe una prestación por causa de su enfermedad – en un 50% de los casos inferior a los 500 euros mensuales.

Tras la exposición de los datos del estudio se dió paso a la intervención de los miembros de la Comisión de Sanidad del Congreso de los diputados, con un representante de cada uno de los partidos políticos, que repasaron sus escasos logros a través de los 10 años que separan el primer estudio ENSERio del actual, y anunciaron sus programas electorales, que esperamos cumplan esta vez.

Confiamos en que estos datos sirvan para concienciar a la clase política y a la Administración de la dura realidad que supone formar parte de este colectivo y decidan de una vez por todas tomar medidas para suplir estas carencias.

Prestación por Cuidado de Menores Afectados por Enfermedades Graves

Modificación de la prestación económica por cuidado de menores afectados por enfermedades graves

Por Fernando Torquemada Vidal, Responsable Asesoría Jurídica de FEDER

Esta modificación, recoge una nueva redacción al Anexo del Real Decreto 1148/2001, de 29 de julio, que recoge las enfermedades que dan derecho a acceder a la prestación por hijo a cargo con enfermedad grave una vez evidenciada por informe médico la necesidad de un cuidado directo continuo y permanente del menor por parte del progenitor.

<https://www.boe.es/boe/dias/2019/02/08/pdfs/BOE-A-2019-1691.pdf>

La nueva redacción del Anexo incluye una demanda histórica de Feder, esto es, la incorporación de una cláusula residual general que convierte en un listado abierto lo que antes era un listado cerrado de enfermedades que

discriminaba a muchas familias. De tal forma, en la actualidad podrán acceder a la prestación recogida en el RD 1148/2011 todas las familias que tengan un menor afectado por una enfermedad grave que requiera de un cuidado directo continuo y permanente, esté o no recogido expresamente el nombre de la enfermedad del menor en el Anexo.

Indicar que, en relación con el funcionamiento de esta prestación económica, esta modificación no afecta a los beneficiarios que ya la tengan reconocida con anterioridad al 8 de febrero de 2019.

Este es efectivamente un cambio normativo de gran impacto y transformación social, de aplicación directa en toda España y que beneficiará a muchas familias que antes no podían accederse.

Recordar la importancia de la prestación, esto es que el ser beneficiario de la misma implica que el progenitor (padre o madre, adoptante, acogedor...) que tiene a su cargo al menor afectado por enfermedad grave (antes listado cerrado, ahora no) manteniendo su puesto de trabajo podrá reducir su jornada laboral (mínimo 50% y máximo del 99%) para poder atender los cuidados que requiere su hijo/a menor, sin que esta reducción de jornada traiga

conlleva un detrimento en los ingresos salariales y posibilitando con ello que el cuidado del menor pueda ser ejercido directamente por el padre/madre y no por un tercero.

Lógicamente, esta modificación del Anexo constituye para Feder un motivo de gran alegría por el impacto directo e indirecto que tiene en las familias y personas con enfermedades raras y también porque se ven los frutos de muchas horas de trabajo.

Es un cambio normativo en que han intervenido FEDER y muchas familias que viendo vulnerados sus derechos también han propiciado o generado el clima necesario para la realización final de este cambio normativo.

Por delante quedan otros retos en relación con la modificación en la norma reguladora (RD 1148/2011) que tienen que ver con:

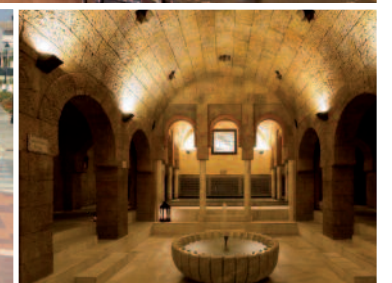
- Que la prestación reconocida pueda prorrogarse más allá del cumplimiento del menor de la mayoría de edad.
- Que el sistema de prórroga de la prestación cada dos meses no sea tan tedioso para las familias (podrá hacerse on-line) y también que pueda ampliarse a más de dos meses la prórroga de la misma.

Ambas propuestas han sido ya elevadas a las autoridades competentes y habrá que hacerles el debido seguimiento hasta alcanzar el cambio normativo necesario.

Próximo Encuentro de Familias de la AESR

Nos vamos al Sur! Este año 2019, el Encuentro Nacional de Familias se llevará a cabo en la localidad gaditana de Sancti Petri, un enclave maravilloso bañado por el mar en el extremo meridional de la península, en los días 17, 18 y 19 de mayo. Se trata de un Apartahotel de la cadena Ilunion con habitaciones accesibles y muy amplias. Está muy cerca de la playa y podemos dis-

poner de un tren turístico para acercarnos a la misma. Tiene piscina, animadores y un Hamman (baños árabes). Además, podremos realizar otro tipo de actividades que iremos preparando en las próximas semanas. La idea es que el encuentro sea totalmente lúdico, con actividades de ocio para que podamos disfrutar al máximo entRettodos. En breve recibiréis toda la información necesaria para inscribiros. ¡Os esperamos!



FinRett presenta su Comité Científico

FinRett es un fondo destinado a financiar proyectos de investigación destinados a la cura o mejora del Síndrome de Rett.

Surgió en 2017 en el marco de un convenio de colaboración entre las asociaciones catalana y española de síndrome de Rett, para dar salida a la necesidad de realizar un proyecto común eficaz y transparente que unificase las donaciones y recaudaciones que las diferentes asociaciones y organismos realizan y que tienen como fin la investigación científica del síndrome de Rett.

En FINRETT queremos obrar con la máxima transparencia posible en todos los ámbitos que abarcan nuestras actuaciones y para ello apostamos por ser una organización cada día más eficaz, eficiente, bien gestionada, orientada a resultados, transparente y comprometida con la sociedad.

Para ello hemos formado un Comité Científico con destacados expertos en SR que será el encargado de proponer, de entre los aspirantes a cada convocatoria anual el proyecto/s de investigación más indicado y viable para destinar los fondos recaudados.

Este año 2019 y gracias a los donantes de toda España, tendremos el honor de presentar la primera convocatoria de ayudas a la investigación Rett del fondo FinRett.

MIEMBROS DEL COMITÉ CIENTÍFICO DE FINRETT

(Por orden alfabético)

Dr. Juan Ausió



Jefe del departamento de bioquímica y microbiología de la Universidad de Victoria, Canadá.

Investigador de síndrome de Rett.

Dra. Roser Francisco



Secretaria de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias de CatSalud, Generalitat de Catalunya.

Dra. Marian Mellén



Investigadora en el laboratorio de Biología molecular en la Universidad Rockefeller, Nueva York, Estados Unidos. Profesora en la Universidad Francisco de Vitoria, Madrid, España.

Dra. Mercè Padró



Directora de Proyectos de Ensayos Clínicos en Chiltern - Covance en Barcelona. Ha sido Investigadora en la Universidad de California, San Francisco, Estados Unidos.

Dr. Jeffrey L. Neul



Profesor de neurología pediátrica, farmacología y educación especial. Experto en desórdenes genéticos del neurodesarrollo del Vanderbilt Kennedy Center, Nashville, Estados Unidos.

Dr. Alan K. Percy



Profesor de neurología pediátrica y Director de Rett Syndrome Clinic del hospital Children's of Alabama. Director del Consorcio de investigación clínica en enfermedades raras, Alabama, Estados Unidos.

Dr. Josep Torrent-Farnell



Jefe de la División de Medicina de CatSalut. Profesor del departamento de farmacología clínica y terapéutica de la UAB. Jefe del servicio de farmacia del hospital Santa Creu i Sant Pau.

Congreso Internacional de Roma

ProRett, asociación Italiana dedicada a la investigación del síndrome de Rett, organizó en otoño de 2018 un interesantísimo congreso científico, inspirado en el que la AESR organizó en Santander en 2017, en donde se dieron cita los profesionales más relevantes dentro del campo de la investigación de síndrome de Rett.

La AESR fue invitada a este Congreso, al cual tuvimos el honor de asistir y poder así, actualizarnos en cuanto avances en investigación se refiere, además de realizar importantes contactos y colaboraciones con científicos, profesionales de la industria farmacéutica y asociaciones de los países más avanzados en el manejo del síndrome de Rett.

Queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a ProRett y a todos los colaboradores de este gran Congreso por la maravillosa acogida y la magnífica organización de este importante evento internacional sobre Investigación Rett.

A continuación, os dejamos un artículo cedido por una de las organizadoras de este Congreso, donde nos resume magníficamente lo allí vivido.

ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN RETT EN EL CONGRESO INTERNACIONAL DE ROMA

Por Nicoletta Landsberger, University of Milan and San Raffaele Scientific Institute (Italy).

Han pasado unos meses desde nuestra reunión en Roma dedicada al síndrome de Rett. La alta calidad de los datos aportados y los esfuerzos de colaboración entre los científicos revelaron una nueva perspectiva para la patología de Rett y construyeron nuevas vías para las terapias de RTT. Aquí, destacaremos y resu-

miremos lo que los ponentes discutieron durante esta reunión de tres días.

Cada sesión merecería tener su propio artículo y en un futuro próximo nos centraremos específicamente en algunos de ellos. Sin embargo, el propósito de este artículo es resumir los temas destacados y enumerados en el programa y concebidos por el Comité Científico con el objetivo de seguir la pista de la investigación biomédica que comienza con estudios básicos, pasa por los traslacionales y finalmente conduce a ensayos clínicos.

Como destacaron la mayoría de los ponentes, el camino de la investigación en el síndrome de Rett se basa en dos factores principales:

1) El primero es la importancia de continuar con la investigación básica. Adrian Bird (Universidad de Edinburgo, Reino Unido) planteó este punto al hablar de un hipotético ensayo clínico basado en terapia génica, del cual no tenemos información precisa ni sabemos cuándo comenzará. En este sentido, insistió en el principio de que "solo estaremos en condiciones de arreglar <algo> si descubrimos en qué consiste el mecanismo roto de ese <algo>". Muchas de las ponencias coincidieron con este principio de Adrian Bird y destacaron cómo se han desarrollado nuevas ideas terapéuticas gracias a la investigación básica.



2) Se cree ampliamente que, además de la terapia génica, para la cual todavía necesitamos más información para evaluar su efectividad, el tratamiento del síndrome de Rett no será unívoco, lo que significa que combinará diferentes fármacos y/o enfoques terapéuticos que abordarán simultáneamente diferentes aspectos de la enfermedad.

Con respecto a la investigación básica, es importante subrayar

verificar los modelos animales la validez de los nuevos enfoques terapéuticos, nos parece relevante citar el de James Eubanks (Krembil Research Institute Toronto - Canadá) que informó sobre la posibilidad de reactivar un mecanismo molecular defectuoso específico con un enfoque farmacológico ad hoc en los modelos de ratón del síndrome de Rett. Sus datos muestran una mejora positiva e increíble, que definió como "la mejor mejora far-

estudios de Adrian Bird mostraron buenos resultados en un modelo de ratón RTT al usar solo un tercio de las copias genéticas.

Cobb también mencionó que la compañía farmacéutica responsable del ensayo clínico sobre terapia génica presentó nuevos estudios en animales grandes (obligatorio para el desarrollo de nuevos medicamentos) a la FDA (Administración de Alimentos y Medicamentos: entidad del go-



que tanto Francesco Bedogni (Instituto Científico San Raffaele y patrocinado por Pro RETT Ricerca) como Jeffrey Lorenz Neul (Centro Médico de la Universidad de Vanderbilt, EE. UU.) Nos recordaron que el síndrome de Rett es una patología que no aparece de repente, sino que ya está ahí incluso antes de que aparezcan los síntomas. De hecho, las observaciones de Neul confirmaron un crecimiento reducido de la circunferencia craneal durante el primer mes en la vida de las niñas afectadas.

Entre los estudios de investigación básicos, que han llevado a

macológica de los síntomas en ratones jamás registrada por detrás de la reactivación del gen *Mecp2* de Adrian Bird, que se utilizó para demostrar que el RTT es reversible". En la actualidad, no hay disponible ningún fármaco adecuado específico para los seres humanos y el objetivo para el futuro próximo es desarrollar el que sea seguro.

La presentación de Stuart Cobb (Universidad de Edinburg, Reino Unido) se centró en la terapia génica y la importancia de reducir su toxicidad actual debido a las altas cantidades de copias de genes. Con respecto a esto, los

bierno de EE. UU., que administra la regulación de alimentos y productos farmacéuticos). Sin embargo, los resultados y los datos son aún desconocidos.

Stuart Cobb enfatizó que aunque el ensayo clínico se ponga en marcha, aún será posible mejorar el vector terapéutico; por lo tanto, trabajará en esto junto con la investigación de otros enfoques terapéuticos no convencionales para la terapia génica.

Dedicaremos un artículo aparte a la charla de Steve Kaminsky (rettsyndrome.org). Lo que podemos anticipar aquí es que su

charla explicó qué es el Programa Scout y cómo funciona. Este proyecto fue cofinanciado por Pro Rett Ricerca.

Los resultados más inmediatos muestran que de las 33 moléculas analizadas, 5 fueron efectivas para varios síntomas y 2 de ellas se encuentran actualmente en ensayos clínicos de Fase II.

La charla de Ravi Anand (Neuron Pharmaceuticals) fue específicamente sobre Sarizotan, que es uno de los dos medicamentos que están siendo probados.

La charla de Nino Ramírez (Universidad de Washington - EE. UU.) También fue de gran importancia para la investigación sobre el síndrome de Rett. Explicó cómo los latidos del corazón y los patrones de respiración en los pacientes con Rett no están ade-

cuadamente coordinados, como si no estuvieran sincronizados. Ha estudiado el estrés oxidativo, que influye en los latidos del corazón y ha realizado una prueba para ver si ciertos medicamentos podrían hacer que el corazón y los pulmones vuelvan a funcionar juntos correctamente. También ha trazado un mapa de las regiones cerebrales que controlan esta función y ha descubierto que, entre los posibles tratamientos, Sarizotan podría mostrar gran eficacia en el tratamiento de esas neuronas.

En este contexto también tenemos a Angelisa Frasca (Università degli Studi di Milano), apoyada por Pro Rett Ricerca, quien presentó un nuevo enfoque terapéutico celular que está produciendo resultados muy alentadores. Volveremos a su investigación en un artículo aparte, así que tengan paciencia.

Finalmente, nos gustaría reiterar lo que se dijo al principio de este artículo, esto es la necesidad de continuar apoyando la investigación sobre el síndrome de Rett en todos sus aspectos porque, según manifiesta la comunidad científica que lleva trabajando años en la investigación de esta enfermedad, la cura no se logrará a través de un solo enfoque.

En este sentido, nosotros, los miembros de Pro Rett Ricerca, estamos convencidos de haber dado una importante contribución al abrir las puertas a los ponentes de todo el mundo, sin hacer ninguna distinción. En Roma se pusieron a disposición de los interesados 30 presentaciones orales y 24 pósters para reflexionar y crear redes con el objetivo de encontrar una cura lo antes posible.



Jornada sobre Investigación en SR en el HSJD de Barcelona

Por Laura Blázquez, Secretaria de la AESR y madre de Marta.

La AESR asistió a la II Jornada de actualización en la investigación realizada en Síndrome de Rett en el HSJD.

Las jornadas se iniciaron con una sesión muy interesante de la Dra. Pineda aportando datos que todo profesional debería conocer cuando tiene como paciente un afectado con síndrome de Rett en todas sus etapas, tanto en niños como en adultos, donde recalcó la importancia de la inclusión social ya que muchos terminan con cuadros de depresión. Insistió, porque es posible, en el control de esfínteres, cómo mejorar con L-Dopa los movimientos involuntarios y la importancia de las revisiones al dentista y ginecólogo.

A continuación la Dra. Judith Armstrong explicó cómo han conseguido en los últimos años agilizar el diagnóstico y la posibilidad de encontrar, con los nuevos dispositivos, mutaciones Rett-like, en menos tiempo.

La sesión dirigida por la Dra. Mar O'Callaghan desarrolló el estudio basado en la dieta cetogénica. A través de un PET, han conseguido ver qué partes del cerebro están trabajando y si se producen cambios durante la dieta. Esta dieta

podría tener un efecto neuroprotector mejorando la sinapsis y por tanto produciendo una mejor respuesta motora, a nivel de atención, estereotipias, etc.

La tercera sesión tuvo como ponentes a Inés Medina, Alejandro Bachiller y Carolina Migliorelli que realizaron una puesta en común del estudio de los mapas cerebrales. Este estudio consiste en realizar un EEG a pacientes mientras manejan un puntero visual en el desempeño de varias tareas, y de esta forma visualizar el trabajo del cerebro en sus diferentes partes. Todo ello complementado por un estudio de RM que comprobaría si los cambios se mantienen una vez terminado el mapeo.

Con este estudio se podría tener un mayor conocimiento acerca de los intereses de cada persona para poder establecer sesiones de entrenamiento personalizados ya que de esta manera se ha demostrado que la neuromodulación mejora la habilidad cognitiva.

Además, otra vía a futuro sería la estimulación eléctrica transcraneal, es decir, pequeñas descargas mediante electrodos para conseguir estimulación cerebral directa.

La mañana terminó con el trabajo del uso del Tobii de María Traid, insistiendo en la buena predisposición que tienen todos los pa-

cientes para usar este dispositivo, incluso adultos que nunca lo hayan usado.

Durante la tarde se hizo un pequeño resumen del estado de la investigación a nivel internacional del Síndrome de Rett tras lo visto en el congreso de Roma y se finalizó con la exposición de tres trabajos más del HSJD:

1. Búsqueda de biomarcadores (el S. de Rett no tiene), por ello es difícil actuar con fármacos. Encontrar biomarcadores sería muy eficaz para las dianas terapéuticas. Aina Castells.
2. Estudio sobre el neurotransmisor Gaba que en Síndrome de Rett está alterado, en este caso, inhibido. Su mejora podría ayudar con la patología del S. de Rett. Clara Xiol.
3. Otras estrategias terapéuticas, presentado por Alfonso Oyarzábal, una futura línea genética, una dieta neuroprotectora diferente a la cetogénica y el uso de un fármaco existente (aún están a nivel molecular) con el que se pretende abordar e intentar mejorar ciertas afecciones.



Síndrome de Rett y Pubertad: Paso a la vida adulta

Por Laura Blázquez, Secretaria de la AESR y madre de Marta

La Doctora Mercedes Pineda Marfa, licenciada en la facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona en 1970, especialista en Pediatría y Neurología por la Universidad Autónoma de Barcelona, participó en las II jornadas de actualización en la investigación del Síndrome de Rett realizadas el 1 de diciembre en el Hospital San Juan de Dios de Barcelona.

Su ponencia resultó de lo más interesante y necesaria para familias y profesionales que trabajan con personas afectadas por Síndrome de Rett en la delicada etapa de transición de la niñez y a la vida adulta.

Explicó cómo debería ser esa transición del paciente desde el punto de vista de atención clínica ya que es un paso importante para cualquier afectado por una enfermedad crónica y parte esencial en las mejoras prácticas de cualquier clínica pediátrica.

Durante su exposición presentó un pequeño protocolo que realizó hace años y podría servir de guía para aquellos profesionales que formarán parte de esta transición,

Pubertad en el Síndrome de Rett

una etapa que ella definió como complicada y llena de miedos, miedo por parte del pediatra de soltar el paciente y miedo por parte de la familia a sentirse solos cuando el profesional que les corresponde sabe poco o nada de la enfermedad. Por ello insistió en que todo centro pediátrico que haya tratado a nuestro@s niñ@s durante su infancia debería hacer un "mapa de transición" para entregarlo a los que atenderán a este paciente en la nueva etapa adulta. Un mapa donde se registre en qué momento se realizará ese paso, a dónde se deriva ese paciente y que profesionales deberán formar parte en este seguimiento.

Para toda esta coordinación es fundamental que las distintas especialidades que necesitan las personas afectadas estén integradas, que los centros pediátricos estén coordinados con los de adultos y que exista una figura dentro de estos centros de pediatría, como una enfermera especializada o un trabajador social, que establezca el enlace y haga la transición del paciente a la atención de adultos y esta labor no recaiga en los padres, tal y como viene ocurriendo.

La Dra explicó cómo es la evolución de ciertas patologías ya conocidas durante la infancia cuando se convierten en personas adultas, porque algunos aspectos mejoran, como la epilepsia, estereotipias, problemas respiratorios y otras en cam-

bio si no las tratamos a tiempo empeoran, como el bajo peso por no comer, problemas digestivos, escoliosis, problemas óseos y cuadros de depresión.

Explicó por qué es necesario mantener a su fisioterapeuta, ya que es muy probable que motrizmente empeoren con la edad, su logopeda, para consolidar esa mejoría a nivel comunicativo, y añadir los nuevos cuidados que en esta etapa necesitarán, cómo revisiones ginecológicas, muy importantes dado que algunas niñas desencadenan crisis durante la menstruación, revisión con dentista, seguimiento de su salud ósea y el aprendizaje del manejo del dolor que no pueden comunicar pero que de alguna forma reflejan.

Para finalizar recalcó la importancia de evitar que llegaran a esos cuadros de depresión. Para ello es necesario que sigan con parte de las rutinas que tenían en la etapa de la infancia y preservar su intimidad evitando situaciones obvias como por ejemplo, no cambiarlas delante de otras personas. La doctora insistió que muchos hitos como el control de esfínteres, son posibles y no d e b e m o s cejar en el intento y sobre todo, nos pidió seguir c r e y e n d o todos los días en ellas.



Cannabinoides en el Tratamiento de la Epilepsia

Uso de Cannabinoides en el tratamiento de la epilepsia refractaria en las enfermedades infantiles

Por Cristina Garrán, oncóloga en el Hospital MD Anderson Cancer Center y madre de Lucía.

La epilepsia en la enfermedades raras infantiles, es un trastorno neurológico muy común. A pesar del continuo desarrollo de nuevos fármacos antiepilépticos, casi 1 de cada 3 pacientes presentan epilepsias refractarias a los tratamientos anticonvulsivantes habituales, produciendo en el niño un gran deterioro físico y cognitivo, un sufrimiento muy importante en los cuidadores principales (habitualmente los padres) y un fuerte estrés en el equipo sanitario. Así mismo, produce un aumento considerable en la utilización de recursos sanitarios (ingresos, consultas a especialistas, polifarmacia...).

A pesar de la existencia de múltiples terapias (fundamentalmente farmacológicas, de neuromodulación y dietéticas), la epilepsia refractaria afecta a un 30% de los

pacientes, sufriendo una marcada morbilidad y aumento de la mortalidad.

Por lo tanto la epilepsia refractaria es un síntoma de muy difícil control, muy prevalente dentro del ámbito de las enfermedades neurológicas raras, siendo los tratamientos actualmente disponibles poco efectivos, por lo que la búsqueda de nuevas opciones terapéuticas se convierte en estos pacientes en un objetivo imprescindible para mejorar su calidad de vida.

El objetivo de este trabajo no ha sido más que revisar la evidencia científica que existe en la literatura para el uso de cannabinoides en el tratamiento de la epilepsia refractaria.

En primer lugar hay que definir qué es la epilepsia refractaria. La International League Against Epilepsy (ILAE) ha definido al paciente con epilepsia resistente a fármacos como aquel en el que no se han controlado las crisis tras el tratamiento adecuado con dos fármacos antiepilépticos tolerados, adecuadamente elegidos y pautados (bien en monoterapia o en combinación), entendiéndose como falta de control cuando aparezcan crisis a lo largo de un año o las sufra en un tiempo inferior a tres veces el intervalo entre crisis que mostraba antes de iniciar el tratamiento.

Algunos de los síndromes neurológicos más frecuentes que cur-

san con epilepsia refractaria son: Sd. de Dravet, Sd. de Lennox-Gastaut (SLG), Esclerosis Tuberosa, Sd. de West, Sd. de Rett y Sd. de Sturge-Weber.

La utilización del cannabis en diferentes enfermedades humanas viene desde las antiguas civilizaciones (China, Mesopotámica, Egipto...), pasando por la medicina Islámica hasta la actualidad. Existen múltiples escritos en los que ya la utilizaban para las convulsiones. Pero no fue hasta el siglo XIX cuando se comenzó a utilizar en Europa. En el siglo XX coincidiendo con el inicio de la era farmacológica, todas estas investigaciones se vieron relegadas al ámbito de la anécdota y pequeños estudios.

La investigación más moderna comenzó en los años 1960-70 con los estudios del Dr. Mechoulam, donde se describió la estructura molecular de los fitocannabinoides principales (Cannabidiol o CBD y 9- Δ -tetrahidrocannabinol o 9- Δ -THC), describiendo al CBD como un componente no psicoactivo del cannabis.

La investigación científica se veía bloqueada por el simple hecho de desconocer el mecanismo de acción que tienen los cannabinoides a nivel del sistema nervioso central, hasta que se descubrió la existencia del sistema endocannabinoide.

Farmacología

El género Cannabis, perteneciente a la familia Cannabaceae, se refiere a una planta con flores,

de la cual existen 3 especies: Cannabis sativa, Cannabis indica y Cannabis ruderalis. Estas plantas contienen alrededor de 100 sustancias activas biológicamente, llamadas cannabinoides, de los cuales los más abundantes y conocidos son el Cannabidiol (CBD) y 9- Δ -tetrahidrocannabinol (THC). En general, los productos derivan del Cannabis sativa, porque presentan mayor proporción de CBD/THC que productos derivados de las otras especies.

Existen 2 tipos de receptores: Receptor cannabinoide tipo 1 (CB1) y tipo 2 (CB2). Pertenecen a una familia de receptores que están ampliamente distribuidos por todo el sistema nervioso central (SNC). El descubrimiento de estos receptores ha llevado a la búsqueda e identificación de las sustancias endógenas que interactúan con estos receptores, los llamados "cannabinoides endógenos". Existe una sustancial evidencia de que el sistema endocannabinoide juega un papel importante en el control de la transmisión sináptica y de la regulación de la tasa de disparo neuronal.

Entre las propiedades farmacológicas podemos resumir que:

1. El 9- Δ -THC: Efectos Psicoactivos, anticonvulsivante, analgésico, relajante muscular, antiinflamatorio, antiemético, estimulante del apetito, cognitivos. Posible pro-convulsivante.

2. CBD: Lo más importante es que no presenta efectos psicoactivos y tiene efecto anticonvulsivo,

analgésico y ansiolítico entre otros.

También hay que tener en cuenta que estos compuestos pueden tener interacciones farmacológicas con otros antiepilépticos, siendo la más conocida con el clobazam y su metabolito activo, N-desmetil-clobazam, produciendo un aumento en los niveles en plasma de este último de hasta 500+/- 300%. Esta interacción es importante tenerla en cuenta, porque el clobazam es un antiepiléptico muy utilizado en encefalopatías epilépticas, donde el CBD está demostrando tener efectos prometedores.

En cuanto a la evidencia clínica, todo comenzó cuando se hizo público el caso de Charlotte Figi. Fue la primera vez que se hizo público que el uso médico de la marihuana podría ayudar en la epilepsia y fue ampliamente divulgado por diferentes medios de comunicación (teledifusión y en la CNN).

Se trata de una niña de 5 años, diagnosticada de Sd. de Dravet, que presentaba una epilepsia muy refractaria a múltiples anticonvulsivantes y que respondió a una cepa de cannabis que ahora es conocida como Charlotte's Web. Esto produjo un gran impacto en muchos pacientes con epilepsia y en muchas familias con hijos severamente afectados.

En el año 2017 y 2018, se han publicado 3 estudios en revistas científicas muy importantes, donde se ha estudiado de forma aleatorizada (a unos pacientes se les administraba CBD y a

otros placebo) y doble ciego (es decir, ni los padres ni los médicos sabían qué estaban administrando), en dos encefalopatías epilépticas muy concretas (Sd. de Dravet y Sd. de Lennox-Gastaut), donde la epilepsia refractaria es frecuente. Es importante señalar que estos pacientes han recibido cannabidiol puro (no extractos).

En todos ellos encuentran una reducción significativa en el número de crisis y también mejorías en una escala de la impresión global del cuidador. También describen efectos secundarios como la somnolencia, sobretodo asociada a pacientes que toman clobazam y aumento de enzimas hepáticas en pacientes que toman ácido valproico. También ven mejoría en alteraciones del sueño y en el comportamiento, aunque estos estudios no estaban diseñados para valorar esto.

El Cannabidiol puro es la primera medicación derivada del cannabis aprobada en USA por la FDA (la agencia del medicamento estadounidense) para el tratamiento de la epilepsia refractaria.

Todavía no está claro qué efectos tiene la administración a largo plazo, si su efecto antiepiléptico pudiera ser en parte debido a un efecto de potenciación de los fármacos antiepilépticos. También faltan estudios de calidad de vida.

Muchas niñas con Sd. de Rett, presentan epilepsias refractarias y no existe en la literatura estudios con cannabidiol en estas pacientes.

La AESR en la Asamblea Europea de Socios de la RSE en Copenhague

Invitados por la Asociación Europea del Síndrome de Rett (RSE), la AESR estuvo presente en 2018 en la Asamblea General de Socios en Copenhague.

Inicialmente, pudimos visitar un colegio de educación especial para posteriormente conocer un Centro Rett y su funcionamiento interno.

Una vez finalizada la visita a ambas instalaciones, dio comienzo la Asamblea General de socios donde pudimos debatir y tomar decisiones sobre el orden del día presentado a los socios.

Os dejamos un interesante artículo redactado por Laura Kanapieniene, como resumen de lo transcurrido en Copenhague.

Colaborando con RSE

Por *Laura Kanapieniene, socia de la AESR y madre de Agota.*

Como cada año, Asociación Europea de Síndrome de Rett (RSE) celebró su Asamblea General el 26/10/2018 para presentar el informe de actividades y discutir los planes futuros. La reunión de este año de la Asamblea General tuvo lugar en Copenhague, Dinamarca.



La asociación anfitriona, Landesforeningen Rett Syndroms, organizó además dos visitas a una escuela especial y un Centro de Rett para los participantes de la Asamblea General. España estuvo representada por Yolanda Corón, presidenta de la AESR.

Comenzamos el día visitando la escuela especial Kirkebaekskolen, que extraoficialmente se llama escuela Rett, ya que tiene incluidos 12 estudiantes con Síndrome de Rett (de un total de 68 estudiantes, todos con necesidades especiales muy complejas).

Estuvimos durante casi dos horas visitando la escuela y tuvimos la

oportunidad de ver el ambiente, charlar con los especialistas y también con los estudiantes.

Lo primero que cualquiera puede notar en esta escuela es lo increíblemente bien equipada que está, comenzando con todo el proyecto del edificio, que fue creado pensando en las necesidades especiales de los estudiantes y terminando con la enorme cantidad de equipo técnico disponible.

Parece que han pensado en todo: un edificio amplio y luminoso de un solo piso que no tiene un solo pasillo; cada salón tiene su propia salida directa al jardín que rodea el edificio; una piscina

climatizada dentro de la escuela; apoyo visual para los estudiantes en todas las variantes posibles; sillas de ruedas modernas, bastidores de pie y otros equipos de movilidad; salas de terapia llenas de actividades; ordenadores; comunicadores con ratón de mirada que se asignan a estudiantes específicos de acuerdo a sus necesidades y que pueden llevarse a su domicilio.

La escuela está financiada por el gobierno, está claro que los niños y sus necesidades especiales son lo primero en Dinamarca.

Pero incluso el mejor equipo no sería nada sin los especialistas

que trabajan allí. Esta escuela tiene un ratio de 1 adulto por cada 2 niños. Hay 9 fisioterapeutas y 8 terapeutas ocupacionales. Durante la segunda parte de nuestra visita a esta escuela, tuvimos la oportunidad de sentarnos y hablar sobre los detalles de su trabajo diario con las niñas Rett.

Además de otras actividades educativas, las niñas Rett cada semana cuentan con una hora de trabajo en grupo con terapeutas y también van a la piscina de hidroterapia. Además, cada niña recibe una hora de sesión individual con fisioterapeuta y una hora con terapeuta ocupacional por semana. Estas horas de trabajo individual pueden aumentarse a 4 horas a la semana si el niño ha pasado por una cirugía (para controlar la escoliosis o los problemas de la cadera, etc).

La escuela realiza pruebas y evaluaciones sistemáticas de habilidades a los niños. Todos los años convoca a los médicos para pasar consultas in situ, ofrece recomendaciones y ajustes de ayudas para las familias y trabaja en estrecha colaboración con los ortopedistas que también vienen a la escuela para proporcionar y ajustar corsés, zapatos ortopédicos, ortesis para las manos, brazos o pies para los niños.

También hemos aprendido sobre las formas en que los fisioterapeutas tratan de controlar la escoliosis, el gran trabajo que realizan los terapeutas ocupacionales para evaluar las habilidades motoras orales de las niñas Rett y mucho más. Aunque la mayoría de los alumnos tienen



problemas de salud complejos, la escuela no cuenta con enfermeras como parte del equipo del personal. Si un niño tiene una necesidad médica específica, el personal está especialmente capacitado para atenderlo.

La escuela Kirkebaekskolen nos ha dejado una impresión muy buena, no solo por el increíble equipo técnico, sino también por el personal capacitado y dedicado que hace todo lo que está a su alcance (y mucho más) para facilitar las vidas de las niñas SR y sus familias.

Llenos de impresiones positivas, nos mudamos al centro Kennedy para hablar sobre un pequeño pero importante Centro para el Síndrome de Rett, que forma parte de un hospital y está financiado por el gobierno de Dinamarca. Aquí escuchamos las presentaciones sobre la actividad de la asociación Danesa y la investigación realizada en el Centro para el Síndrome de Rett.

Este centro lleva un seguimiento anual de los pacientes de Rett (120 en total) durante toda su vida, realizando una evaluación completa. También ofrece asesoramiento y apoyo a familias y profesionales.

Tras la visita al Centro de síndrome de Rett, las escuelas y otras instituciones de atención, se ponen en contacto con los centros para organizar una visita local y discutir los hallazgos, los futuros métodos de trabajo y el seguimiento. Se presta especial atención a las situaciones que cambian la rutina (como el diagnóstico, el cambio de guardería a la escuela, cumplir 18 años, etc). El centro también realiza investigaciones que surgen de la clínica y la experiencia.

Sin duda, este Centro de Síndrome de Rett es importante, ya que concentra el conocimiento profundo y complejo que luego se difunde a las familias y los especialistas seleccionados que trabajan directamente con un paciente específico

diariamente, manteniendo así la calidad de los servicios y la vida.

Con un sentimiento de envidia sana hacia nuestros amigos daneses por su maravilloso sistema, pasamos a la Asamblea General y los informes de la actividad de RSE.

Asistieron representantes de 15 países europeos: Austria, Finlandia, Dinamarca, España, Italia, Reino Unido, Lituania, Polonia, Francia, Portugal, Rusia, Finlandia, Suecia, Alemania y Hungría.

El presidente de RSE y los miembros de la junta presentaron la memoria de actividades y el informe financiero, que también se publica en la página web de RSE: <http://www.rettosyndrome.eu/association-rse/minutes-etc>

Los principales puntos del informe y discusión fueron los siguientes:

El proyecto Rett Resource, que se lanzó pocos meses antes. Rett Resource es un compendio de artículos con información divulgativa sobre una variedad de características complejas del síndrome de Rett, y ofrece orientación sobre los cuidados diarios.

Rett Resource cubre temas como salud ósea, babeo, depresión, epilepsia y muchos otros, en artículos breves y de fácil comprensión que ayudan a entender el síndrome de Rett para los nuevos padres o especialistas que se enfrentan a él. Rett Resource ahora mismo está disponible en inglés, lituano, croata y holandés. Desde la RSE se anima a los otros paí-

ses a realizar la traducción de Rett Resource a su idioma.

Subcomités dentro de RSE.

Se presentó la idea de crear subcomités y se plantearon algunas propuestas interesantes. La Asamblea General de RSE aceptó la idea en principio, pero primero se debe adaptar a los deseos de sus miembros. RSE estará trabajando en este asunto durante este año y presentará el resultado en la próxima Asamblea General.

Mapa de los Centros Rett. Será útil para tener una visión clara de los centros que tenemos en Europa y en qué están especializados. Es un nuevo proyecto que se llevará a cabo a lo largo de 2019. Se enviará un cuestionario en línea a los Centros Rett correspondientes y los resultados se publicarán en la página web de RSE presentándose en la próxima Asamblea General.

Desafortunadamente no se pudo realizar la videoconferencia programada acerca de la base de datos Rett con la Dra. Alessandra Renieri debido a problemas técnicos.

La Asociación italiana Airett (Dr. Semino Martina) presentó su proyecto en curso "Amelie", cuyo objetivo es desarrollar un nuevo software para la tecnología de ratón de mirada creado especialmente para personas con síndrome de Rett, teniendo en cuenta sus problemas específicos, con el objetivo de mejorar sus habilidades de aprendizaje y comunicación. El software debería estar disponible este año (2019) en italiano e inglés.

El día se cerró con una cena familiar en una casa privada de una de las familias Rett en Dinamarca. Iben y Soren Hjarsø, padres de Friderikke, crearon un fabuloso ambiente de Halloween y nos permitieron a todos continuar las conversaciones y compartir experiencias personales disfrutando de la comida y el vino.

Queremos expresar nuestro sincero agradecimiento a la Asociación Danesa de Síndrome de Rett y al Centro Danés de Rett por la cálida acogida y la fantástica organización de este importante evento europeo.

También nos complace difundir la noticia de que la próxima conferencia europea tendrá lugar los días 27 y 28 de septiembre de 2019 en Tampere, Finlandia: <https://www.rett2019tampere.fi/>



La AESR en la Asamblea Nacional de Socios de FEDER

La Asociación Española de Síndrome de Rett estuvo presente en la Asamblea General de Socios 2018 de FEDER representando al síndrome de Rett e intentando sumar nuestro esfuerzo en la lucha contra las enfermedades raras.



La AESR y la ACSR

Jornada Rett en Clínica Teknon de Barcelona

La Asociación Española de Síndrome de Rett estuvo presente en la "VIII Jornada Rett" organizada por la Asociación Catalana del Síndrome de Rett (ACSR) y la Clínica Teknon en Barcelona. Tuvimos la ocasión de coincidir con excelentes profesionales y también de disfrutar de unas precias horas de convivencia con otras familias.



Gala Benéfica de la ACSR

En Noviembre pasado asistimos a la Gala benéfica de la Asociación Catalana de Síndrome de Rett, que se celebró como en años anteriores en el hotel W de Barcelona y a la que acudieron casi 500 personas entre padres, representantes de la administración y de la sociedad catalana, y otros lugares de España,

deseosos de aportar su granito de arena a la causa Rett.

Los miembros de la junta de la ACSR nos dieron una cálida bienvenida y tuvimos la ocasión de conocernos mejor e intercambiar ideas y proyectos mientras disfrutábamos de la magnífica cena amenizada por un grupo musical y una rifa con fantásticos lotes como colofón final.

El presidente, Jordi Serra, aprovechó el momento para anunciar a todos los asistentes la puesta en marcha del Convenio FinRett firmado entre la ACSR y la AESR y la reciente creación del Comité Científico, formado por prestigiosos genetistas y clínicos, que estudiará los proyectos de investigación más interesantes para destinar los fondos que se recauden cada año.

Desde la AESR queremos dar la enhorabuena a la Asociación Catalana por la impecable organización y por el esfuerzo que hacen cada año para dar visibilidad al síndrome de Rett.



Relaciones Institucionales en las Delegaciones

Las Delegaciones tienen entre sus objetivos estrechar relaciones con las principales instituciones de su municipio, provincia y comunidad autónoma que trabajan en el ámbito de las enfermedades raras y la discapacidad. Este hecho, cobra una especial importancia debido a que en nuestro país las competencias de Educación y Sanidad han sido transferidas a las comunidades autónomas. De esta manera, podemos aprender, trabajar, colaborar y beneficiar a los propios afectados desde el ámbito institucional más cercano.

Además de esto, la unión de diferentes colectivos y asociaciones de un territorio en una lucha común a través de importantes federaciones o plataformas (FEDER, COCEMFE, CERMI, etc.), puede ayudar decisiva-

mente a la consecución de objetivos compartidos.

La Asociación Española de Síndrome de Rett asistió a las asambleas regionales de FEDER tanto en la Comunidad Valenciana como en Extremadura, donde tuvieron lugar interesantes reuniones en favor de nuestra lucha común por las enfermedades raras.

Su Majestad la Reina asistió al V Congreso Educativo de Enfermedades Raras, que tuvo lugar en el Instituto de Enseñanza Secundaria "Pedro de Valdivia" de la localidad pacense de Villanueva de la Serena. Extremadura es, además, la primera comunidad en impulsar un Protocolo de Atención a niños y niñas con enfermedades poco frecuentes, que será además el protagonista de

la conferencia inaugural. A este precedente, le han seguido otras iniciativas autonómicas motivadas de la mano de FEDER como las orientaciones valencianas sobre menores con enfermedades crónicas o el protocolo que se está demandando en la actualidad en Andalucía.

La delegación de Valladolid participó en la Comisión Técnica Provincial del Registro Poblacional de EERR en Castilla y León.

Nuestro delegado en Valladolid recibió, en nombre de la AESR, una donación por los proyectos presentados a la Obra Social La Caixa, para las actividades que se realizaron el Día Mundial de las EERR de 2017.

En noviembre se llevó a cabo el "I Congreso sobre Enfermedades Raras y Poco Frecuentes en Castilla La Mancha". Organizado por la Consejería de Sanidad del Gobierno Regional, se celebró en la ciudad de Toledo y la AESR tuvo la oportunidad de asistir a través de nuestra Delegación en esa provincia.



Resumen del pasado Encuentro Anual de Familias en Zaragoza

El pasado Encuentro Nacional de Familias 2018 se celebró en Zaragoza, una ciudad magnífica que supo brindarnos su extraordinaria hospitalidad. Fue un fin de semana muy especial con tiempo para ponencias, para música, representación de cuentos y, por supuesto, con tiempo para reencontrarse, camaradería y relacio-

nes entre familias en un ambiente muy agradable.

Tuvimos el placer de alojarnos en el Hotel Ilunion Romareda, donde nos sorprendieron con un regalo extraordinario. Desde este hotel y junto al resto del grupo Ilunion, decidieron sumarse a nuestro proyecto "Miradas que Hablan"

donándonos un comunicador visual para que la AESR continúe extendiendo este importante proyecto por todo el país.

Gracias a todos los asistentes por mantener tan vivo el fuego de esta gran familia un año más. A los voluntarios y ponentes por su maravilloso trabajo y las enseñanzas transmitidas.

Queda un buen puñado de recuerdos, de experiencias y, por supuesto, queda menos para el siguiente encuentro que tendrá lugar en la primavera 2019. Esta vez nos vamos al sur!!!!



Encuentros Familiares en las Delegaciones

Los encuentros de familias son acontecimientos a los que la AESR concede una especial relevancia. Los encuentros ofrecen todo un abanico de aspectos positivos para las familias, desde el intercambio de conocimientos y experiencias sobre la propia enfermedad y la manera en que afecta a nuestros hijos, hasta la valiosa posibilidad de hablar con otras personas que viven un día

a día similar al nuestro con sus terapias, sus cuidados, sus revisiones médicas, etc. Son reuniones en un ambiente distendido de las que a menudo se puede aprender y en las que siempre se

disfruta. A veces, gracias a ellos, los problemas comunes pueden llegar a ser más llevaderos.

Encuentro de familias de Segovia y Valladolid

En mayo, varias familias, compartimos y disfrutamos de un día en convivencia. Algo sencillo, un paseo, una comida, una visita cultural, en definitiva, un día entre amigos, en familia; porque es eso...quizá no nos veamos muy a menudo, pero cuando lo hacemos tenemos tal complicidad que nos entendemos mejor que con muchos amigos, somos una familia y, a veces, nos entendemos mejor que con la propia familia, porque todos pasamos por lo mismo.



Encuentro de familias de Cantabria y Almería

En verano, tuvo lugar un bonito encuentro en tierras almerienses entre familias de Almería y Cantabria donde tuvimos la oportunidad de pasar unos días juntos compartiendo experiencias y nuevas vivencias.

Encuentro de familias en Almería

En noviembre, nos reunimos por primera vez, las familias de esta Delegación y pudimos disfrutar de una estupenda merienda entre familias Rett de Almería. Una magnífica tarde para conocernos y para intercambiar experiencias.



Encuentro de familias en Murcia

En diciembre, nos sentamos juntos a comer, a charlar, a opinar sobre diferentes puntos de vista de la situación que vivimos día a día.



En los ojos de todos había rabia, lucha, también resignación, pero sobre todo había ilusión y ganas de salir adelante. Porque unidos somos más fuertes, porque entReTTodos nos haremos la vida más fácil, porque ese es nuestro principal objetivo.

Encuentro de familias de Valladolid, Segovia y Zamora

También en diciembre, nos juntamos siete familias con niñas de Valladolid, Medina del Campo, Cuéllar y un pueblecito de Zamora, Santa Eulalia de Tábara.

Todos aprendemos de todos, de la experiencia de las familias con las niñas mayores y de la energía que transmiten los más jóvenes, pero todos con un fin común, disfrutar de la vida con nuestras hijas, con nuestras familias.



La Aesr en los Medios

El Periódico de Extremadura realiza una entrevista muy cercana a Teresa Carrallo, Vicepresidenta de la AESR, que podréis encontrar en este enlace:

https://www.elperiodicoextremadura.com/noticias/masperiodico/teresa-carrallo-mi-hija-no-puede-hablar-mirada-es-capaz-leerme-alma_1064970.html

Celso Diz, Delegado de Galicia, concedió una entrevista a Radio Galega donde nos habla del Síndrome de Rett:

<http://www.crtvg.es/rg/a-carta/convivir-convivir-do-dia-08-02-2018-3640673>

Benigno Alonso, Delegado de Asturias, realizó entrevista televisiva con Radio Televisión Principado de Asturias (RTPA) donde nos habla del Síndrome de Rett:

https://www.rtpa.es/sociedad/Afectados-por-el-sindrome-de-Rett-piden-mas-medios-para-combatir-la-enfermedad_111515935914.html

La revista del Sindicato de Técnicos de Enfermería entrevista a

nuestra delegada en Badajoz, donde manifiesta reivindicaciones tales como la mayor implicación de la Administración, mayor formación e información a los profesionales, mayor número de terapias subvencionadas, mayor apoyo a las familias y una mayor integración en la sociedad.

Fina Roselló, Delegada de Zaragoza, concedió entrevista a Aragón Radio donde nos habla del Síndrome de Rett:

<http://www.aragonradio.es/radio?reproducir=168331>

Nuestra Delegada en Badajoz, realiza entrevista televisiva con Canal Extremadura donde nos habla del Síndrome de Rett:

<http://www.canalextramadura.es/portada/actualidad/familiares-de-enfermos-de-rett-demandan-mas-atencion-de-la-administracion>

Entrevista en ATV Alhaurín Televisión donde se hicieron eco de la interesante charla-coloquio sobre el síndrome de Rett que



tuvo lugar en la Casa de Cultura de esta localidad.

<https://m.youtube.com/watch?v=h2mRbDY4IUo>

Diversos medios de comunicación de Asturias se hicieron eco de la Gala Solidaria organizada por la Real Cofradía de la Soledad y de la Santa Vera Cruz de Avilés a favor de la AESR:

<https://www.elcomercio.es/aviles/cofradia-soledad-busca-20180512001253-ntvo.html>

<https://www.lne.es/aviles/2018/05/12/soledad-vuelca-rett/2285157.html>

<http://www.elcomercio.es/aviles/gala-solidaria-soledad-20180612001416-ntvo.html>

Entrevista de radio en la Cadena SER a Benigno Alonso, delegado de la AESR en Asturias.

<https://play.cadenaser.com/audio/000WB0615020180529140855/>



La Aesr en las Aulas

Valladolid

La delegación de la AESR en Valladolid visitó el CEIP Alonso Bertrugete de Valladolid para concienciar a los niños de Tercero y Sexto de la necesidad de conocer las muchas enfermedades raras que existen, entre las cuales se encuentra el Síndrome de Rett.



Disfrutamos de la atención, el interés y el cariño de más de 150 niños que supieron estar a la altura demostrando una gran naturalidad.



Badajoz

La Delegación de la AESR en Badajoz asistió al Instituto de Educación Secundaria (IES) de "Fuente Roniel" para hablar a los alumnos sobre el síndrome de Rett.



Cantabria

La Facultad de Medicina de Santander organizó el "XII Congreso Nacional de Pediatría". Junto a FEDER, la Delegación en Cantabria de la AESR participó en este congreso donde pudimos hablar del síndrome de Rett.

Nuestro agradecimiento al Dr. Domingo González-Lamuño y a los más de 200 futuros profesionales de la medicina que se dieron cita en este encuentro nacional.





Extremadura Nuestra delegación en Extremadura en la Facultad de Psicología y de Fisioterapia de Badajoz, y de Terapia Ocupacional de Cáceres.



Cantabria

Por segundo año consecutivo, y esta vez en el Palacio de Exposiciones y Congresos de Santander, la AESR estuvo presente en la clase magistral impartida por la prestigiosa investigadora Marian Mellén durante el Stem Talent Girl. Ante un público formado por brillantes estudiantes, tuvimos la oportunidad de participar y poder explicarles en qué consiste esta enfermedad.





Málaga

La AESR tuvo el placer de visitar el colegio La Colina, en Málaga, donde los más pequeños pudie-

ron disfrutar de los cuentos “La princesa sin palabras” y “Federito”, que fomentan, entre otros muchos valores, la inclusión. Esa misma tarde, y organizado por el

Ayuntamiento de Alhaurín el Grande, se impartió una interesante charla-coloquio sobre el síndrome de Rett en la Casa de Cultura de esta localidad.



Zamora

En el C.R.A de Tábara (Zamora), la directora del centro junto a María, socia de la AESR y madre

de África, organizaron un bonito acto para dar visibilidad al síndrome de Rett. Comenzaron con la lectura de “La princesa sin palabras” a los niños del cole, a los

que se les hicieron preguntas sobre el cuento. La siguiente charla fue con los padres, contando qué es el síndrome de Rett y resolviendo dudas.





Cantabria

El cuento sobre el síndrome de Rett “La princesa sin palabras” ha formado parte de las actividades

veraniegas de la ludoteca del “Aquacenter Alday” (Camargo) y del “Centro Multidisciplinar Luna” (Sarón), ambos en Cantabria. En forma de cuentacuentos, la logo-

peda Alicia Gómez Arenal, colaboradora habitual de la AESR, captó la atención y la curiosidad de los más chiquitines, que quedaron fascinados por la historia.



La Delegación de Cantabria, recibió la feliz noticia por parte del Centro de Educación de Personas Adultas de Santander (CEPA) de que “Relatos con causa” formará parte de los libros de texto que se estudiarán en este centro en sus clases de Lengua y Literatura durante el presente curso 2018-2019, lo cual contribuye de una hermosa manera a extender la visibilidad del síndrome de Rett. Además, tuvimos la oportunidad de realizar en esa institución una entrañable presentación del libro de la mano de su director Mario Crespo.

Zaragoza

Nuestra Delegada en Zaragoza, Fina Roselló, se reunió con el genetista Feliciano Ramos, para intercambiar información e impresiones sobre el síndrome Rett en la Facultad de Medicina en Zaragoza.



Un Año en Emociones

Enero

El club de rugby El Salvador, en Valladolid, de la mano de su Directiva y de María Morán, destinó la recaudación del "XIV Torneo Internacional de Invierno de Escuelas de Rugby INVI '18" a favor de la AESR. Un evento deportivo al que acudieron equipos de rugby con niños venidos de toda España que se inician en este bello deporte cargado de valores.



Febrero

Promovido por la asociación sociocultural The Art Factory Inc., dedicada al arte como medio de inclusión social, la Delegación de Cantabria presentó en la librería "Menosdiez" de Madrid el libro de la AESR a favor del síndrome de Rett "Relatos con causa".



Nuestra delegada en Zaragoza, recibió en nombre de la AESR la donación de la "Campaña Solidaria para Fomentar la Inclusión" en la que participaron el Cuerpo Nacional de Policía de Aragón, la Unidad Canina del Cuerpo Nacional de Policía de Zaragoza y la Residencia Canina Dog Garden de esa misma ciudad.



En Madrid y dentro del programa de actividades culturales promovido por el CMU Juan XXIII Roncalli, nuestra socia Blanca Beltrán tuvo la oportunidad de hablar en nombre de la AESR sobre síndrome de Rett y lo que supone padecer, convivir y tratar con personas que padecen esta enfermedad. Estos encuentros se integraron dentro de una campaña de sensibilización promovida por la Fundación El Buen Samaritano.



En Canals, Valencia, la escuela de baile Club Circo y Danza Fantasi realizó una espectacular actuación benéfica llena de cariño y de color. La pequeña Ainhoa y sus papás, hicieron llegar la recaudación de este evento a la Asociación Española de Síndrome de Rett para contribuir a la investigación de la enfermedad a través del fondo FinRett.



El colegio Carmen Conde de Alcorcón (Madrid), celebró el 30 de enero el Día de la Paz y de la No Violencia con una marcha solidaria, además, estos pequeños escolares mostraron su lado más solidario donando a la AESR la recaudación de esta iniciativa haciéndonos protagonistas de su lema "Nos movemos por ti".



El Comité de la Solidaridad de Porcuna, en la persona de su alcalde, entregó a la Asociación Española de Síndrome de Rett la recaudación del evento solidario celebrado en el Teatro María Bellido de esa localidad en el que se presentó el documental Línea de Meta y el libro Relatos con causa

Nuestra Trabajadora Social estuvo presente en la celebración del día mundial de las EERR en Valencia.





Marzo

Nuestra Delegación en Asturias participó en la manifestación por la mejora del servicio de neuropediatría en el Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA).

El 11 de marzo se disputó la “Perime-Trail Rett” Serra Vernissa en Xátiva (Valencia). En esta edición, la AESR tuvo la oportunidad de estar presente mostrando nuestro apoyo a esta carrera y a su organización siempre solidaria con la Asociación Española de Síndrome de Rett. Gracias a Vanesa y Paco, padres de Ainhoa, por su valiosa colaboración.

La “IV Master Classes Cycle” en el CDO Covaresa de Valladolid sumó una vez más un evento extraordinario. Son cuatro los años consecutivos en los que esta iniciativa se ha convertido en un enorme ejemplo de participación, visibilidad y cariño hacia nuestra causa.

Abril

Asistimos en Valladolid al último encuentro del Club de Rugby El Salvador. En ese escenario, y de la mano de los campeones de la liga en la temporada 97/98, se realizó la entrega del cheque con la donación del torneo INVI'18 en un ambiente de homenaje y cariño.

Con motivo del “Día Internacional del Libro”, el síndrome de Rett estuvo presente a través del libro Relatos con Causa en el CEIP Ángel López Salazar y el IES Andrés de Vandelvira, ambos en Baeza (Jaén). Este evento, además de contribuir a la visibilidad, fue una estupenda excusa para que pudieran reencontrarse algunas familias disfrutando de unas agradables horas juntas.

Mayo

Desde la AESR, agradecemos a Pablo Martínez y a la Federación Nacional de Fisioculturismo y Fitness (FNFF) contar con nosotros en la Copa de Valencia y destinar parte de cada entrada a la investigación de esta enfermedad.

Nuestro reconocimiento al Ayuntamiento de Xátiva por su decidida colaboración y por ceder el Gran Teatro de la ciudad para este evento tan especial y lleno de fuerza.

La Delegación de Cantabria estuvo presente en El Colegio Calasanz Escolapios de Santander que nos abrió, un año más, sus puertas en una fantástica jornada escolar solidaria donde las enfermedades raras se hicieron visibles ante numeroso público.



Junio

La Delegación de Asturias estuvo presente en la Gala Solidaria organizada por la Real Cofradía Nuestra Señora de la Soledad y de la Santa Vera Cruz a favor de la AESR en el hotel NH Palacio de Avilés. Una noche memorable llena de música, regalos y mucho cariño.



Las alumnas de los cursos de Pilates del Centro de la Mujer de Almería y su magnífica profesora Estela del Mar, junto a nuestra delegada en Almería, mostraron su solidaridad y apoyo a la AESR.



La delegación de Asturias organizó una comida solidaria a favor de la AESR con la presencia y actuación del cantante local Miro. Además, aprovecharon para celebrar el cumpleaños de la preciosa Sofía.

Gracias al equipo cicloturista Ruta 66 de Jerez de la Frontera (Cádiz) por colaborar con nosotros y difundir el síndrome de Rett. Con pequeños detalles se construyen grandes sueños.



Julio

Nuestras amigas de Valladolid han realizado el Camino de Santiago haciendo visible el síndrome de Rett. ¡Gracias!

Se celebró el "Arena Handball Tour" y nuestras amigas de Valladolid decidieron formar equipo vistiendo nuestras camisetas.

Con esta magia, nuestras amigas de Madrid, llegaron este año a Finisterre donde casi tocaron el fin del mundo. Con ellas llegó también el Síndrome de Rett.





Gracias a todos los que formáis parte de la Asociación Las Encinas de Sardón de Duero, al alcalde, a la gente de este pequeño pueblo por su hospitalidad y a aquellas personas amigas que nos acercaron a esta acción de ayuda y solidaridad.

Gracias a Maite López Postigo, a su extraordinaria familia y a toda la organización que conforma el Concurso de Ollas Ferroviarias en Villanueva de la Nía (Cantabria) por dedicarlo a la AESR y por hacer de este sabroso evento una ventana a la visibilidad de nuestra enfermedad.



Agosto

Agradecemos al Pueblo de Torralba de Ribota (Zaragoza), al alcalde y a la familia de Erika por la colaboración y el cariño que demuestran todos los años con la Asociación Española del Síndrome de Rett.

El 25 de agosto se corrió por el Síndrome de Rett en Villanueva de Ávila. Nuestro agradecimiento a su ayuntamiento, al alcalde Julio Sánchez, a cada vecino y personas que se acercaron de distintos puntos para participar y, sobre todo, a Juan Luis Mata "Jolo" y su familia por hacer posible esta carrera.



Septiembre

Este año se celebró la I Marcha Solidaria a favor de nuestra asociación en la localidad de Belchite (Zaragoza), pueblo de Lucía. Agradecer a la Asociación Interpeñas Belchite y en especial a la peña Zentro 3 Q por esta iniciativa y por la gran acogida que tuvimos.

La Guardería Trompita de Arroyo de la Encomienda, Valladolid, colaboró con nuestra asociación a través de un mercadillo solidario. Gracias a todos los que colaborasteis y gracias a nuestra anfitriona, María, nuestra chica Rett y tía de la pequeña Sara que acude a esta guardería.

En septiembre se celebraron dos bodas, una en Cantabria y otra en Badajoz. Ambas decidieron colaborar con la AESR. Pensaron que la mejor manera de festejar su boda entre risas, emociones y abrazos, era compartir con todos la alegría de un gesto solidario.



Octubre

Asistimos a la entrega de premios MAS (Mujeres a Seguir) en el auditorio del Banco de Santander en Madrid, donde una de las nominadas era Marian Mellén, investigadora Rett y miembro del Comité Científico de FinRett.

Noviembre

En Baeza, Almería, tuvo lugar un encuentro de aficionados a la moto trail con un sorteo benéfico organizado entre los participantes y los clubs Motos Trail Murcia, Club Trail Andalucía y C.D Sector Trail Almería, en beneficio de dos asociaciones, entre ellas, la Asociación Española de Síndrome de Rett.



Diciembre

El Centro Cultural Alborada, con su alumnado de Igollo y Cacedo (Cantabria), celebró su tradicional función benéfica de diciembre con teatro, música y danza. En este año tan especial en el que celebraban su 40 aniversario, decidieron donar su recaudación a la Asociación Española de Síndrome de Rett.

Nuestra Delegación de Madrid, estuvo presente en el mercadillo solidario de AXA. Combatimos el frío con una sonrisa y el cariño de los asistentes hacia nuestra causa. El año que viene, nos pondremos al sol !!



La AESR estuvo representada por Núria López Ruíz en la celebración navideña organizada por la Asociación de Vecinos de Liencres (Cantabria). Una tarde inolvidable.

Acaba diciembre y celebramos en la sede de la delegación en Madrid de la AESR nuestra pequeña fiesta de Navidad. Las alumnas de musicoterapia con sus papás y la profe, Elena, disfrutaron de lo lindo con los villancicos, los dulces, y el ambiente navideño.



El que quiera, que me siga

Por Marcos García Santonja. Periodista y hermano de Paula García Santonja, de 16 años que nos dejó el viernes 16 de febrero de 2018. DEP.

Paula escuchaba esta canción (Moon River) muchas mañanas cuando su papá le daba el desayuno. Podía ser esta, que es muy bonita, o cualquier otra. El único objetivo era hacerle sonreír. Han sido 16 años sacándole sonrisas.

Ella nos lo ponía muy fácil. A los más cercanos y a cualquiera que le diera amor. Es que era la persona más agradecida del mundo. Nunca echamos en falta una palabra por su parte. Todo nos lo decía con su mirada. O con cualquier parte de su rostro que pudiera mover.

A veces dudábamos, sobre todo cuando ella estaba más afectada por su enfermedad: "¿Pensará la gente que es una amargada, una niña infeliz?". Nadie que conociera a Paula lo más mínimo puede dudar de que esto no es así. Ha sido la niña más feliz del mundo con lo que tenía. Y aquí viene la gran enseñanza.

Cuando yo era pequeño le dije a mi madre: "Qué suerte ha tenido Paula de estar en nuestra familia". Muchos años después no me cabe la duda de que esto es tal cual. Paula y yo tenemos una familia que nos lo ha dado todo. Lo que somos se lo debemos a ellos.

Pero a día de hoy tengo otra certeza: Lo que yo de pequeño no sabía era que los verdaderos afortunados eramos nosotros. Paula nos ha cambiado la vida para bien. Nos ha hecho más humanos, más empáticos, más solidarios. Y, sobre todo, nos ha enseñado a disfrutar de la vida. Si una niña enferma se ha afechado de tal manera a este mundo, créanme, es porque merece la pena vivir. Ella quiso vivir porque vivió con amor. Aprendamos a vivir con plenitud por ella.

Paula fue feliz con sus canciones, con los árboles, con programas de televisión que nos tragábamos por ella. Disfrutó de los masajes de Maribel, de los baños en la piscina con su mamá, de las bromas de su abuelo y de las comidas de su tía. Ella sabía que toda su familia la amaba. Toda. Por eso, y esto es otra lección, cuando ella se dio cuenta de que su maltratado cuerpecito ya no podía disfrutar ni de lo más mínimo de esa vida, dejó



de luchar. Estaba de acuerdo con nosotros, eso no merecía la pena. No conozco a nadie más luchadora que ella, pero el sufrimiento sin sentido es algo que ella no quería. Ha sido muy sabia.

Paula nos ha hecho combativos. En este país un niño que nace enfermo está vendido. Depende de nacer en una familia u otra que su calidad de vida sea mayor o menor. Paula ha conseguido que peleemos para que las personas con discapacidad puedan vivir una vida que merece la pena.

Paula ha vivido una vida que merece la pena gracias al amor de todos. Pero, sobre todo, al trabajo y la lucha incansable de sus padres. Tiene los mejores padres del mundo. Los tengo. Han peleado, se han vaciado y han puesto por delante siempre a sus hijos antes que a cualquier otra cosa. Han sido generosos hasta en el adiós. Por eso, yo solo quería pedirles una cosa. Yo, voy a aplaudir a Paula y a mis padres. El que quiera, me puede seguir.

Hermanos en el SR

Por Leticia Barreda Zayas.

Como hermana que soy de una persona con síndrome de Rett, en la AESR me piden que escriba un artículo sobre los hermanos en las familias Rett.

Hasta que no me ha tocado escribir sobre este tema no he caído en la cuenta de lo difícil que me resulta describir mis sentimientos hacia él. Tan difícil que he buscado artículos por internet que pudieran darme las claves para poner mis ideas en orden y cual ha sido mi sorpresa al ver la escasa literatura que hay al respecto.

Los pocos artículos de psicólogos que he encontrado hablan de celos, de sentimiento de abandono, sensación de culpa por la enfermedad del hermano. Sin embargo nunca he sentido nada de lo que en ellos se describe.

Cuando era muy pequeña yo creía que en todas las familias había un niño como mi hermana y por tanto no veía nada raro en ello, lo aceptaba con absoluta naturalidad. Era totalmente consciente de que mi hermana sufría una discapacidad grave pero no lo vivía como una situación dramática.

Mis padres discutían a menudo....eso si me dolía, sobre todo porque cada discusión siempre acababa con el llanto inconsolable de mi madre.

Quizás si me hubieran explicado la razón de las discusiones, la sobrecarga que sufrían en comparación con el resto de las familias, el agotamiento por las noches en

vela y la constante preocupación por la salud de Ana, hubiera entendido que era lo que estaba ocurriendo.

Los padres suelen intentar, y digo intentar porque resulta imposible lograrlo, dejar al margen del problema a los otros hijos para salvaguardarlos del drama que ellos mismos están viviendo pero, esto, lejos de ayudar a los hijos, les produce más confusión.

Por muy pequeño que sea un niño, es mejor explicarle el porqué de las situaciones que dejar que él mismo llegue a unas conclusiones que pueden ser erróneas.

El victimismo silencioso, aunque comprensible, puede dañar la autoestima de los hermanos, que al no tener suficiente información, pueden culparse de la infelicidad de sus padres. La naturalidad en la comunicación con los hijos es la forma más saludable de manejar la situación. El orgullo de la superación de los problemas del día a día y el aprendizaje que se obtiene de la experiencia de vivir en una fami-

lia con un hermano con síndrome de Rett serán refuerzos suficientes para que el niño crezca feliz considerándose como parte de un grupo familiar unido que trabaja en equipo.

Hace ya casi cuatro años, en un congreso de síndrome de Rett en Roma al que tuve la suerte de asistir, me entristeció ver como todos los asistentes abandonaban la sala cuando comenzó una charla acerca del tema de los hermanos. Más adelante comprendí que los padres ya tenían bastante con el problema de uno de sus hijos para tener que enfrentarse a uno más.

Los padres piensan que los hijos sanos pueden salir adelante sin demasiadas atenciones y por regla general es así !!! Siempre y cuando se les explique la poderosa razón que les mantiene tan ocupados.

Cómo sucede siempre la información y la comunicación resultan imprescindibles a la hora de solucionar problemas.



El CDKL5

TRASTORNO POR DEFICIENCIA DE CDKL5 DIAGNOSTICADO COMO RETT ATÍPICO

Por Muntsa Minguell
Vicepresidenta AACDKL5
Madre de Clara.

El síndrome de Rett clásico presenta mutaciones en el gen MECP2 y son en número la mayoría de los casos diagnosticados, sin embargo existen algunos afectados que han sido diagnosticados como síndrome de Rett atípico.

El síndrome de Rett atípico (RTT atípico) es un trastorno del neurodesarrollo que se diagnostica cuando un niño presenta un síndrome similar a Rett, pero no cumple todos los criterios de diagnóstico del síndrome de Rett clásico.

Se han definido varias subvariantes del RTT atípico y entre ellas la variante según el tipo de crisis de aparición temprana, primeros días o meses de vida, con desarrollo posterior de rasgos RTT .

Esta variante está causada por mutaciones en el gen CDKL5. En otras variantes de RTT atípico pueden haber otros genes implicados como el FOXP1 o NTNG1.

¿QUÉ ES EL TRASTORNO CDKL5?

El trastorno CDKL5 es una enfermedad genética rara ligada al cromosoma X caracterizada por epilepsia precoz en muchos casos fármaco-resistente y retraso severo en el desarrollo resultado de la mutación del gen CDKL5 (CYCLIN DEPENDENT KINASE LIKE 5).

La mutación hace que la proteína CDKL5 (la que escribe este gen) no funcione, la afectación es, por tanto causada por deficiencia de CDKL5.

Sabemos que afecta a 1 de entre 40000-50000 nacidos. En cuanto a su clínica los afectados tienen muchas similitudes con el Rett clásico.

ASOCIACION AFECTADOS CDKL5.

La Asociación Afectados CDKL5 es una organización sin ánimo de lucro constituida en 2014 por padres y familiares de pacientes afectados de dicho trastorno. Es de ámbito nacional.

Entre sus objetivos básicos pretendemos dar visibilidad del trastorno. Obtener y gestionar recursos para proporcionar mejora y calidad de vida a las personas afectadas y sus familias. Promover encuentros entre familias y especialistas e investigadores. Apoyar, cooperar y participar en programas de investigación a nivel nacional e internacional.

Actualmente son 18 las familias asociadas. Lo que supone prácticamente el 70% de los casos que conocemos en España de afectados del trastorno CDKL5.

El 90% de los afectados asociados son niñas y el resto, 10%, niños. El hecho de conocer tan pocos casos diagnosticados nos hace ser mucho más vulnerables como enfermedad rara.

Falta de información del trastorno, detección tardía de nuevos casos, protocolos a seguir a nivel clínico en nuevos casos, falta de hospitales de referencia, falta de investigación en el ámbito nacional.

Por todo ello nos parece fundamental el hecho de existir como asociación para poder divulgar el trastorno CDKL5 y su principal síntoma, la epilepsia precoz. Un diagnóstico diferencial temprano del CDKL5 es esencial.

Queremos recibir a los nuevos diagnosticados ofreciendo nuestra experiencia conocimientos y por supuesto nuestro apoyo, comprensión y acogida.



A su vez es fundamental para la Asociación estar en contacto con la evolución de la investigación a nivel internacional y ser miembro de CDKL5 ALLIANCE cuyo máximo objetivo es crear una base de datos internacional y la cooperación entre equipo médico y familias.

También estamos en contacto con LOULOU FOUNDATION, dedicada a financiar a nivel internacional proyectos de investigación y desarrollo de terapias para el trastorno por deficiencia CDKL5 .

III ENCUENTRO DE FAMILIAS ASOCIACIÓN DE AFECTADOS CDKL5.

El pasado 13 de Octubre de 2018 se celebró en Madrid en las dependencias amablemente cedidas por la Fundación Once, c/ Sebastián Herrera, el III Encuentro de Familias de la Asociación de Afectados CDKL5.

Fue una Jornada intensa donde pudimos de nuevo poner encima la mesa todos aquellos temas que más nos preocupan como padres y madres de afectados.

Después de recibir a los asistentes y contar con la ayuda del voluntariado de la Asociación Acafi para asistir a nuestros afectados, se realizó un breve análisis y valoración de la Asociación por parte de la nueva presidenta AACDKL5 Sra. Dña. Patricia Gil.

El bloque matinal de la Jornada se dedicó primordialmente a la investigación, coordinación internacional y ensayos clínicos

BALANCE DEL CONGRESO INTERNACIONAL DENVER 2018.

Una importante lista de empresas farmacéuticas había contribuido a cubrir los gastos de las conferencias que se llevaron a cabo en Denver. Un total de doce empre-

sas quisieron ayudar a la comunidad de pacientes a reunirse y estuvieron presentes en las conferencias junto con médicos, investigadores y familias.

Las investigaciones nos llevan a la conclusión de que la proteína CDKL5 es esencial para las neuronas y probablemente la proteína CDKL5 controla a otras proteínas que son importantes para la comunicación entre neuronas. Cuando hay deficiencia son muchas las proteínas que no funcionan bien.

Como consecuencia de la falta de CDKL5, el equilibrio normal de actividades de las neuronas en el cerebro esta alterado y como resultado hay problemas graves de desarrollo neurológico y epilepsia muy agresiva.

En el Congreso se informó sobre los tratamientos que se están desarrollando.

En primer lugar destacaríamos los fármacos sintomáticos, es decir intentar llevar a cabo estudios clínicos a partir de fármacos que ya se están probando para otras enfermedades raras con problemas de desarrollo neurológico y epilepsia. Se habló de diferentes fármacos que muy pronto se van a estudiar. tanto en EEUU como en Europa. El más avanzado Ganaxolone (Marinus). También se habló de los fármacos OV935 (Ovid Therapeutics) y Ataluren con estudios de menor envergadura.

En el Congreso se habló de otras alternativas como las terapias de reemplazo de proteína. Amicus Therapeutics está trabajando en ello. La dificultad está en hacer llegar la proteína al cerebro. Otra posibilidad es la terapia génica usando un virus para hacer llegar un gen terapéutico sano en este caso CDKL5, e incluso se habló en el caso de las niñas de la reactivación de la copia CDKL5 inactiva, aunque la dificultad radica en reactivar tan solo el gen CDKL5 y no el resto de los genes del segundo cromosoma X.

ALIANCE INTERNATIONAL

Durante el Encuentro tuvimos la oportunidad de poder realizar un Skype con un miembro de la Alliance International.

El Sr. Antonino miembro de la Alliance y de la Asociación Italiana CDKL5 Insieme Verso la Cura, nos supo transmitir el espíritu de la Alliance; la cooperación Internacional entre médicos y las familias de pacientes afectados.

Para alcanzar este objetivo se esta creando la base de datos internacional de la alianza CDKL5 que busca participación y aportación de datos tanto médica como de pacientes.

LOU LOU FOUNDATION

Hablar de investigación es hablar de Loulou Foundation. Es una Fundación sin ánimo de lucro con sede en el Reino Unido dedicada a avanzar en la investigación y desarrollo de las terapias para el trastorno por deficiencia CDKL5.

La Fundación ha financiado importantes proyectos en universidades líderes en EEUU y Europa. A su vez realiza anual-

mente un Forum. Este año se realizó en Londres el pasado Octubre 2018.

En nuestra Jornada tuvimos la gran oportunidad de contactar vía Skype con el equipo de investigación MRC PPU de la University of Dundee en Scotland, equipo financiado por la Fundación Lou lou.

Mantuvimos una conversación vía Skype con el Dr. Iván Muñoz

Tuvimos el placer de poder contactar con el investigador catalán Iván Muñoz, investigador en University of Dundee, Scotland y miembro del equipo que recientemente ha publicado sus investigaciones sobre “Primeras pistas sobre los roles fisiológicos y la regulación de la quinasa CDKL5 mutada en el trastorno CDKL5”. Su principal objetivo estudiar la función que desempeña CDKL5 en la célula y con ello ayudar a entender el papel de CDKL5 en el trastorno.

Tuvimos la ocasión de poder hablar con la Dra. Judit Armstrong y su proyecto “Búsqueda de nuevos biomarcadores de pronóstico y dianas terapéuticas”.

Desafortunadamente el proyecto sigue a la espera de una resolución definitiva sobre su financiación por parte del ministerio.

No obstante ya se han recogido tres muestras CDKL5 con fibroblastos establecidos. La idea es estudiar la vía en que tanto participan CDKL5 como MECP2 y FOXP1 porque todos ellos comparten clínicas parecidas que se cree están implicados en la



Relevancia de identificar sustratos de CDKL5

Si podemos identificar sustratos de CDKL5 podremos entender mejor su función en el cerebro

- Y tendríamos una forma de monitorizar su actividad dentro de las células
- Podríamos simplemente mirar la fosforilación de los sustratos
- Podríamos decidir que sustratos son mas relevantes para la enfermedad
- Podríamos buscar maneras de contrarrestar defectos en esta fosforilación
- Podríamos monitorizar la efectividad de diferentes tipos de terapias

misma vía. Seguiremos como asociación confiando en el proyecto de investigación y trasladamos nuestro apoyo a la Dra. Judit Armstrong y su equipo de investigación. Agradecidos.

La Jornada se completó con una mesa redonda sobre la importancia del asociacionismo tanto en el ámbito estatal a pesar de los

pocos casos registrados como en el ámbito internacional. A su vez se hizo balance del año de la Asociación AACDKL5.

Nos gustaría agradecer a Fundación Once por cedernos sus instalaciones, Asociación Acafi voluntariado coordinado por Carlos Voladero y finalmente a La Asociación Española del Sí-

drome de Rett (AESR) y personalmente a su presidenta Yolanda Corón por animarnos a difundir y dar visibilidad a la existencia del trastorno por deficiencia CDKL5 diagnosticado como Rett atípico. Muchas gracias y un cordial saludo a todos los miembros de la Asociación Española del síndrome de Rett.

La Situación de la Atención Temprana en España

Por Carmen Alemany Panadero. Periodista

Cuando una familia espera un bebé, los padres suelen tener en su mente muchos sueños e ilusiones. Durante el embarazo, la pareja imagina cómo será su hija o hijo, y muchas veces albergan expectativas sobre el futuro. Desde cómo le van a educar, qué tipo de colegio les gustaría para él/ella, en qué valores quieren formarle, hasta si estudiará en la universidad.

La llegada de un bebé diferente a lo esperado puede suponer un duro golpe para muchas familias. Los padres tienen que asumir que algunas de las ilusiones que albergaban puede que no se cumplan, o no del modo que esperaban. Y por tanto, se inicia un proceso de duelo. Duelo por la pérdida del niño ideal que esperaban y la llegada de un niño real con necesidades especiales.

En el CSS he atendido a muchas familias con hijos con discapacidad. Casi todas lamentan que el coste de las terapias es muy elevado y no siempre está cubierto por la sanidad pública y la Atención Temprana tiene larguísimas listas de espera (de años). Muchos de nuestros usuarios menores no reciben las terapias de logopedia, fisioterapia o terapia ocupacional que precisan. La

Plataforma por la Atención Temprana y los Derechos de la Infancia con Diversidad Funcional (PATDI) denuncia que hay listas de espera de hasta tres años en algunas Comunidades Autónomas para las terapias públicas (por ejemplo, en Madrid). El pago de terapias privadas puede costar varios cientos de euros al mes, dinero del que muchas familias no disponen.

En algunas Comunidades no existe atención temprana gratuita (por ejemplo, en Canarias). Otros niños consiguen recibir terapias pero pierden el derecho al cumplir los 6 años, o los 3 años en algunas Comunidades, pese a la permanencia de la necesidad.

En muchos casos, esto supone el agravamiento de la discapacidad y el desarrollo de limitaciones irreversibles.

En la web Autismo Diario indican que un niño con autismo necesita 30 horas de intervención semanales cuyo coste asciende a 1.800–3.000 € mensuales. Las terapias públicas no cubren ese número de horas, y en algunas comunidades autónomas no existen.

Tampoco es fácil el acceso a los apoyos necesarios en los colegios. En muchos centros, el acceso a los maestros especialistas

de Pedagogía Terapéutica (PT) y de Audición y Lenguaje (AL) se encuentra muy limitado. No todos los niños tienen acceso (algunos de nuestros usuarios con discapacidad no lo tenían, bajo diversos pretextos), y los que tienen acceso, disponen de un tiempo limitado de atención. El resto del tiempo lo pasan en el aula ordinaria, en muchos casos sin apoyo y con maestros muy reacios a realizar adaptaciones curriculares. En ocasiones, los Equipos de Orientación y Evaluación Pedagógica (EOEP) tardan más de un año en realizar una evaluación, por falta de personal y recursos. Algunos niños no son evaluados, ya que se endurecen los requisitos para acceder, por la falta de recursos. Los recortes en educación han causado estragos en la población más vulnerable, los niños con Necesidades Educativas Especiales (NEE), que al ser además un colectivo minoritario, son invisibles.

El niño/a queda muchas veces a merced de la buena voluntad del centro educativo o del maestro correspondiente. Y aunque existen sin duda maestros vocacionales que quieren ayudar, estas familias me han narrado numerosas historias de discriminación, de colegios concertados que quieren “quitarse de encima” a este alumnado, y llevan a cabo tretas de todo tipo: excluir al niño del comedor alegando no poder atenderle, excluirle de excursiones y salidas, llamar reiteradas veces a los padres durante la jornada escolar, obligándoles a acudir al colegio con urgencia (impidiendo así a las madres trabajar), o insistir a los padres para

que trasladen al niño a otro centro con la amenaza (velada o no tan velada) de que no van a poder atenderle y el menor va a pagar las consecuencias (va a estar desatendido).

Finalmente, las familias terminan cediendo para que su hijo no sufra desplantes, discriminación o desatención. Suelen terminar trasladándoles a un centro público, donde los recortes han acabado con la inclusión por falta de recursos (como veíamos en el párrafo anterior). Esta odisea termina en muchos casos con los niños/as escolarizados en Centros de Educación Especial.

Estas familias se encuentran con un cúmulo de dificultades cuando van a solicitar unos recursos imprescindibles para sus hijos. Falta recursos para la intervención educativa, psicopedagógica, logopédica, terapéutica, rehabilitadora e integradora.

Faltan recursos en el sistema educativo y en la red de Centros de Atención Temprana. Todas nuestras familias usuarias carecen de recursos económicos para cubrir el elevado coste de las terapias de sus hijos.

Existen algunas ayudas económicas, pero no son suficientes para cubrir los elevados costes de las terapias. En la Seguridad Social se puede solicitar la prestación por hijo a cargo, cuya cuantía es de 1.000 € anuales. Teniendo en cuenta los elevados precios de la intervención profesional privada (que puede ascender a 2.500 € mensuales), esta ayuda no es suficiente para las

necesidades de estas familias. También se puede solicitar la beca del MECD para alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo, que se convoca anualmente.

Existen asimismo deducciones fiscales por adecuación de vivienda y para adquisición de vehículos adaptados, y las prestaciones de la Ley de Dependencia. Pero todas estas ayudas tienen alcances y cuantías limitadas.

Algunas entidades sin ánimo de lucro tratan de paliar esta situación. El problema es que estas entidades dependen de subvenciones, que también se han visto reducidas por la crisis.

Algunas entidades han tenido que aumentar el coste de sus servicios, anteriormente subvencionados. Y muchas familias han dejado de poder pagar los nuevos precios. Pese a todo, algunas entidades luchan por becar los tratamientos de aquellos niños/as cuyas familias no pueden pagarlos.

La Fundación Judy Sharp en Madrid dispone de becas para cubrir (dentro de sus posibilidades) los tratamientos a niños de familias en riesgo de exclusión y que acrediten su situación económica.

La asociación Campeones recauda fondos para financiar los tratamientos de niños con diversidad funcional.

La Fundación Acavall, en Valencia, organiza una carrera anual denominada Corre para cambiar

el mundo, en la que busca empresas patrocinadoras. Con el dinero obtenido se cubren los costes de las terapias de varios niños de familias en situación vulnerable.

La Fundación Cadete, en Madrid, concede 150 becas anuales para financiar tratamientos a menores con discapacidad. Apoyan las terapias de los niños/as en 54 centros de 13 provincias españolas. Down Madrid dispone de becas para los usuarios de los servicios que no dispongan de otras ayudas y cuya renta per cápita no supere una determinada cantidad.

A pesar de la utilidad de estas iniciativas, y de la buena voluntad de sus organizadores, resultan insuficientes para paliar la grave situación de estas niñas y niños. Su desarrollo y el nivel de capacidades que logren alcanzar depende de unas terapias que no reciben y que no pueden costear.

La Administración tiene la obligación de garantizar el acceso de los niños/as a las terapias, en virtud de las obligaciones contraídas por España al ratificar las convenciones internacionales de los Derechos del Niño y de los Derechos de las Personas con Discapacidad.

Las terapias no pueden depender de iniciativas benéficas. Son un derecho del menor con discapacidad, como lo es el acceso a la sanidad pública, que debe ser garantizado por la Administración a través de recursos y servicios con una financiación suficiente.

Agradecimientos:



Asociación Española
ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA

www.rett.es