

► **Sede:**

Sala de Actos. Centro Médico Teknon
C/ Vilana, 12 08022 Barcelona

► **Información:**

Fundación Teknon
T. +34 93 290 62 68

► **Se ruega confirmación a:**

T. +34 93 290 62 68
fundacion@teknon.es

Inscripciones gratuitas

El Síndrome de Rett es un trastorno neurológico que se presenta, principalmente, en niñas. Está causado por la alteración de genes reguladores por medio del proceso de metilación del DNA. Fue descubierto por primera vez en el año 1966 por el médico austriaco Andreas Rett, quien da nombre al síndrome.

El Síndrome de Rett está catalogado dentro de las denominadas enfermedades raras, siendo una de las más crueles actualmente, ya que las niñas tienen una dependencia total y de por vida.

El diagnóstico se basa en el cumplimiento de los criterios de diagnóstico clínico.

Este se fundamenta en la información durante las primeras etapas de crecimiento de la niña y del desarrollo y evaluación continua de la historia médica y de su estado físico y neurológico. El diagnóstico clínico se puede confirmar con el estudio genético de mutaciones en el gen MECP2.

Muchas de las niñas con Síndrome de Rett llegan a caminar a la edad en que deberían hacerlo;

otras presentan, desde el principio, una incapacidad para andar. Sin embargo, tienen un periodo de regresión o estancamiento en el que pierden el uso de las capacidades manuales y las sustituyen por movimientos constantes y repetitivos (estereotipias). También pueden sufrir escoliosis, ataques epilépticos, problemas respiratorios y digestivos, entre otros. Dado que su desarrollo intelectual se retarda gravemente, muchas niñas son diagnosticadas erróneamente como autistas o de parálisis cerebral.

En el marco de las "Jornadas de la Fundación", la Fundación Teknon, de la mano de la Asociación Catalana de Síndrome de Rett, pretenden, a través de las II Jornadas sobre Síndrome de Rett: Enfoque Multidisciplinar, poner al alcance de todo el colectivo profesional implicado (pediatras, médicos de atención primaria, psicólogos infantiles, neuropediatras, logopedas, profesionales de educación especial, asistentes sociales, etc.), la información necesaria para un diagnóstico precoz y un mejor tratamiento y cuidado de las niñas con Síndrome de Rett.

Colaboran:

IDIBELL
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge

Unnim

Organizan:

FUNDACION TEKNON
Investigación, Docencia y Divulgación Sanitaria

**ASSOCIACIÓ CATALANA
DE LA SÍNDROME DE RETT**



CENTRO MEDICO TEKNON

VILANA, 12
08022 BARCELONA
www.teknon.es

T. +34 93 290 62 00
F. +34 93 211 26 90
info@teknon.es

2ª Jornada Síndrome de Rett: enfoque multidisciplinar

Sábado, 18 de febrero de 2012



www.teknon.es/jornada-rett

JORNADAS DE LA FUNDACIÓN TODOS PONEMOS EL CORAZÓN

Programa

09:00-09:45 PRESENTACIÓN Y APERTURA

Honorable Sr. Boi Ruiz

Conseller de Sanitat (por confirmar)

Dr. Antoni Montserrat

Policy Officer for Rare and Neurodevelopmental Diseases

Health and Consumers General-Directorate (SANCO), Directorate C 'Public Health and Risk Assessment', Unit C-2 (European Commission)

Dr. Josep Torrent

Director General de la Fundació Dr. Robert

Presidente del Comité de medicamentos huérfanos de EMEA (European Medicines Agency)

Sr. Gerard Nguyen

Presidente Asociación Europea de Síndrome de Rett

Sr. Robert Manson

Presidente de Fundación Teknon y Consejero Delegado de Centro Médico Teknon

Dr. Josep M^a Payà

Vicepresidente de Fundación Teknon y Director Médico de Centro Médico Teknon

Sr. Jordi Serra

Presidente de la Asociación Catalana de la Síndrome de Rett

09:45-10:35 CONFERENCIA MAGISTRAL SOBRE EL SÍNDROME DE RETT

A cargo de la Dra. Mercè Pineda. Neuróloga Infantil de Centro Médico Teknon y del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

- Definición, formas atípicas
- Etiología e incidencia
- Recursos terapéuticos farmacológicos y no farmacológicos
- Pronóstico
- Sistemas del cuerpo humano más comúnmente afectados

Ruegos y preguntas

10:35-11:35 MESA REDONDA I

PAPEL DEL PEDIATRA. LA IMPORTANCIA DE LA NUTRICIÓN. TERAPIAS ALTERNATIVAS

Moderador: Dr. Jordi Sapena Grau. Pediatra de Centro Médico Teknon

- Importancia del diagnóstico precoz
- Gestión pedagógica a la familia
- Seguimiento del pediatra y derivación al especialista

Dr. Jordi Sapena

- Nutrición

Dra. Margarita Pich Rosal. Gastroenteróloga pediátrica de Centro Médico Teknon

- Realidad de las Terapias alternativas

Sra. Eloisa Martínez. Fisioterapeuta. Pedagoga. Colegio Jeroni de Moragas

Ruegos y preguntas

11:35-12:05 PAPEL DEL MÉDICO DE FAMILIA

Dr. Lluís Cuixart. Médico de Familia. Cap Roger de Flor. Barcelona

- Gestión de las situaciones de urgencia
- Prevención de las complicaciones propias del síndrome
- Potenciación de la calidad de vida de la paciente y la familia
- Coordinación con especialistas y centros hospitalarios
- Apoyo en la gestión de recursos públicos

Ruegos y preguntas

12:05-12:30 DESCANSO / CAFÉ

12:30-13:00 PAPEL DEL PSICÓLOGO DE FAMILIA

Sra. Susi Cordón Almela. Treballadora Social i Terapeuta Familiar. Coordinadora àrees d'Atenció Precoç i Educació. Dincat (Discapacitat intel·lectual Catalunya) Membre FEAPS

- Soporte psicológico para la familia
- Pautas conductuales
- Gestión del entorno

Ruegos y preguntas

13:00-13:50 CONFERENCIA MAGISTRAL sobre el papel de la GENÉTICA en RETT

A cargo del Dr. Manel Esteller. Líder del Grupo de Investigación en Epigenética de IDIBELL (Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge)

- Actitud de la comunidad científica ante las enfermedades infrecuentes
- Estado actual de la investigación básica. Trabajos de investigación básica en curso
- Debate sobre expectativas a corto y largo plazo

Ruegos y preguntas

13:50-14:05 CLAUSURA
