



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. El Síndrome de Rett es una enfermedad rara que causa una dependencia total y de por vida.

El diagnóstico clínico 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. Se puede confirmar con el estudio genético de mutaciones en el gen MECP2.

Las niñas con Síndrome de Rett también pueden sufrir escoliosis, ataques epilépticos, problemas respiratorios y digestivos, entre otros.

En esta 3ª Jornada sobre Síndrome de Rett: Actualización en Investigación, Bienestar emocional, Incapacitación y Tutela, Fundación Teknon, de la mano de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett, pretende ofrecer la información actualizada y necesaria para un diagnóstico precoz y un mejor tratamiento y cuidado de las niñas con Síndrome de Rett.

• Sede:
Sala de Actos, Centro Médico Teknon
C/ Vilana, 12 - 08022 Barcelona
www.teknon.es

• Información e inscripciones:
www.teknon.es/jornada-rett
Fundación Teknon
T. +34 93 290 62 68
fundacion@teknon.es

• Inscripciones gratuitas

Organizan:



Colaboran:



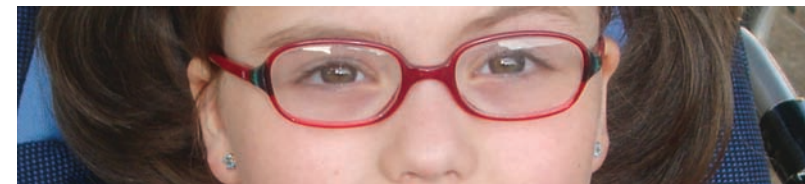
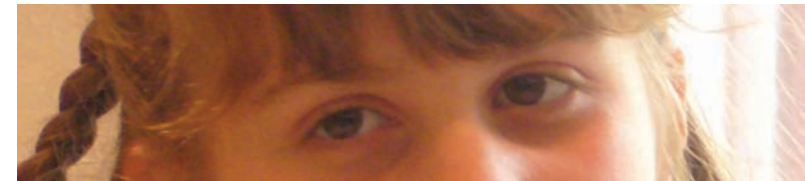
CENTRO MEDICO TEKNON

VILANA, 12
08022 BARCELONA
www.teknon.es

T. +34 93 290 62 00
info@teknon.es

3ª Jornada Síndrome de Rett: Actualización en Investigación, Bienestar emocional, Incapacitación y Tutela

Sábado, 2 de marzo de 2013



www.teknon.es/jornada-rett



FUNDACION TEKNON
Investigación, Docencia y Divulgación Sanitaria

Programa 3ª Jornada Síndrome de Rett

Investigación, Bienestar emocional, Incapacitación y Tutela

09.00-09.30 INAUGURACIÓN

Sra. Glòria Renom

Diputada del Parlament de Catalunya

Sr. Tomas Bertrand

President Rett Syndrome Europe

Dr. Josep Torrent

Director general de Fundació Dr. Robert

Dra. Roser Vallès

Gabinet del Conseller de Salut

Dr. Jose M^a Payà

Director Médico de Centro Médico Teknon

Sr. Jordi Serra

Presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett

09.30-10.00 ACTUALIZACIÓN EN LA INVESTIGACIÓN PRECLÍNICA EN EL SÍNDROME DE RETT

Dra. Dori Huertas. Investigadora del Grup de la Síndrome de Rett. IDIBELL (Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge)

Ruegos y preguntas

10.00-10.30 ESTUDIO GENÉTICO DE LOS DIFERENTES GENES IMPLICADOS EN EL SÍNDROME DE RETT (MECP2, CDKL5 Y FOXP1). CONSEJO GENÉTICO A LOS FAMILIARES

Dra. Judith Armstrong. Investigadora. Hospital Sant Joan de Déu

Ruegos y preguntas

10.30-11.00 EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE RETT. PARTICULARIDADES Y RECOMENDACIONES

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

Ruegos y preguntas

11.00-11.30 DESCANSO / CAFÉ

11.30-12.00 ACTIVIDADES DIARIAS EN UN CENTRO DE DÍA CON NIÑAS RETT APOYADAS POR EL ÁREA DE FISIOTERAPIA

Sra. Marta Torrón. Fisioterapeuta. Asociación Esclat

Sr. Roger Esteve. Integrador Social. Asociación Esclat

Ruegos y preguntas

12.00-12.30 BIENESTAR EMOCIONAL: Qué importancia tiene y cómo conseguirlo

Sra. Ángeles Ponce. Terapeuta Familiar y trabajadora social. Coordinadora Área de Soporte a las Familias. Fundación Nexa

Ruegos y preguntas

12.30-13.00 INCAPACITACIÓN Y TUTELA

Sra. Otilia Román Martín. Trabajadora Social. Coordinadora General de la Asociación Malla

Ruegos y preguntas

13.00-13.15 CLAUSURA

Sra. Mónica Martínez. Jefa de Fundación Teknon

Sr. Jordi Serra. Presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett

Sr. D. Juan José García Fenoll. Presidente de la Asociación Española de Síndrome de Rett

