Síndrome de Rett

Asociación Española

ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA

MIRADAS QUE HABLAN

INDICE

1. LA ENTIDAD

2. EL SÍNDROME DE RETT

3. JUSTIFICACIÓN DE LA NECESIDAD

4. OBJETIVOS

5. METODOLOGÍA

Calle Sollana, Nº 28 B
46013 Valencia
España

Tel: +34 963740333
Email: info@rett.es

www.rett.es

1. LA ENTIDAD

La **Asociación Española de Síndrome de Rett** (AESR), representa a las personas afectadas por esta enfermedad en España. Es una entidad declarada de Utilidad Pública por el Ministerio del Interior, miembro de la Asociación Europea de Síndrome de Rett (Rett Syndrome Europe "RSE") y socio de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

La AESR nace en 1992 a partir de un grupo de padres que fundan la Asociación Valenciana de Síndrome de Rett. Más tarde, en septiembre de 2010, la entidad extiende su ámbito de actuación a todo el país dando lugar a la Asociación Española de Síndrome de Rett. Es una asociación sin ánimo de lucro, de ámbito nacional, que lucha por los Derechos de los afectados, la Mejora de su Calidad de Vida e impulsa decididamente la Investigación del síndrome de Rett.

Órgano de Gobierno

La **Junta directiva**, es el órgano encargado de ejecutar los acuerdos de la Asamblea General, asumiendo la gestión y representación de la Asociación.

La sede central y social se encuentra en Valencia. Se estructura mediante delegaciones, consideradas herramientas imprescindibles para llevar a cabo los objetivos de la asociación.

Cuenta con **12 delegaciones** repartidas por toda la geografía española; Almería, Cádiz, Cantabria, Cataluña, Jaén, Madrid, Murcia, Pontevedra, Toledo, Valladolid y Zaragoza. Los delegados y delegadas actúan en las zonas donde residen, por lo general su ámbito de actuación se circunscribe a su provincia, siendo los representantes de la AESR en su territorio. Las Delegaciones cumplen un papel fundamental en las reivindicaciones institucionales a nivel autonómico, provincial y local; además de desempeñar una importante labor de contacto, cohesión, información y unión de las familias de afectados en su región.

Servicios de la entidad

La AESR ofrece a sus socios/as los siguientes servicios:

- Trabajo Social
- Servicio Jurídico
- Servicio de Atención Psicológica grupal
- Servicio de Terapias
- Servicio de Cesión Temporal de Comunicadores Visuales
- ¡¡Feliz cumple!!
- Encuentros de Familias
- Información Continua al Socio/a

2. EL SINDROME DE RETT

El Síndrome de Rett (SR) es una Enfermedad Rara (ER) muy compleja. Como ER se cree que en la actualidad pueda afectar a 1 de cada 10- 12000 Niñas nacidas. El SR, es un Trastorno del Neurodesarrollo grave, de origen genético, que se presenta generalmente y casi en exclusividad en Niñas, ya que está originado en el cromosoma X que da lugar al sexo femenino.

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

Sabemos hoy, que el origen de SR no sigue las leyes clásicas Mendelianas de transmisión genética, sino que es una enfermedad de causa epigenética, es decir, que una mutación o delección en un gen, no altera la producción de una única proteína, sino que dicha mutación o delección afecta a la configuración y/o expresión de otros muchos genes, y por tanto afecta a la producción y/o expresión adecuada de las muy importantes proteínas en el desarrollo humano., En la mayor parte de los casos, hay un gen alterado, el MECP2, que provoca alteraciones en la producción adecuada de la proteína MeCP2, proteína que es moduladora/reguladora de otros genes y que tienen gran importancia en el neurodesarrollo. También se sabe hoy, que alteraciones en otros genes, como el FOXG1 y el CDLK5 producen también SR, aunque la sintomatología y grado de afectación puedan variar.

La epigenética se refiere a cambios fenotípicos heredables que no se refieren a cambios o mutaciones en el ADN (genotipo). Existen "epimutaciones" en presencia de ADN normal que pueden causar trastornos del neurodesarrollo o del desarrollo. Y eso es lo que parece ocurrir en SR. La proteína MeCP2 es un regulador epigenético fundamental del cerebro en desarrollo. MeCP2 está ubicada en el núcleo de la célula y se une a regiones metiladas de ADN para leer marcas epigenéticas del genoma y traducirlas en efectos funcionales del genoma que modifican la expresión del gen, sin modificar la estructura del mismo.

La expresión de MeCP2 se ubica en numerosos tejidos, siendo muy alta su expresión en el cerebro. Su rol, está más relacionado con la maduración de las neuronas que con la producción en número de estas.

Concluyendo, hoy podemos decir, en palabras de expertos que el SR es una **"SINAPTOPATÍA"**. Las Niñas con SR no pueden generar conexiones sinápticas adecuadas y necesarias para una correcta organización cerebral debido al fallo en la expresión de la MeCP2. Se sabe que las Niñas con SR, a nivel anatomo-patológico, tienen neuronas con dendritas más cortas, débiles y muchas menos conexiones entre ellas. Esto es un indicador de pobre maduración, déficit en la formación y conexión sináptica, pobre plasticidad neuronal que afecta de forma significativa al desarrollo y al aprendizaje en general**.**

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

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

El SR es una enfermedad rara, que a pesar de serlo es de las más numerosas y conocidas en la actualidad, es la principal causa de discapacidad intelectual en Mujeres a día de hoy y afecta por igual a mujeres de diferente índole socioeconómica, a todos los grupos raciales y étnicos y está presente en todo el mundo de manera similar. Existen casos descritos de varones con SR, pero por razones estadísticas y falta de estudios concluyentes, hablamos de una enfermedad muy ligada al sexo femenino.

Creemos que en España pueda haber más de 2000 casos diagnosticados y muchos más de mujeres adultas sin diagnosticar. En nuestra Asociación, tenemos en la actualidad cerca de 300 Niñas/Adultas con diagnóstico de SR. Según nuestras informaciones, no existe ninguna estadística de las Administraciones sobre incidencia y número de afectadas en España.

Así pues, cuando hablamos de Síndrome de Rett, nos referimos a una alteración grave del Neurodesarrollo Infantil, que afecta a las Niñas en todo su ser, causando una importante deficiencia intelectual, motriz, de comunicación y sensorial, es decir, niñas con pluridiscacidad:

- Limitaciones motrices: puede oscilar desde dependencia total de terceras personas por ausencia de movilidad voluntaria hasta movimientos torpes o enlentecidos de los casos más leves.
- Limitación en la comunicación. Su capacidad para expresarse por medio de lenguaje está también bastante alterada, por lo que es necesario usar **técnicas de comunicación aumentativa y sustitutiva para comunicarse con ellas**.
- Limitación Sensorial. Son frecuentes problemas en el equilibrio, la visión, audición y tacto, lo cual dificulta su conocimiento del medio.
- Necesidad Médicas. La gran mayoría tienen tratamiento farmacológico crónico por su estado de salud. Muchas sufren crisis epilépticas en distintos grados y frecuencias.

En los últimos años, los objetivos de intervención para las personas con síndrome de Rett se han expandido desde el establecimiento de habilidades básicas de comunicación (tomar decisiones simples y solicitar) hasta facilitar una gama más amplia de conductas comunicativas y desarrollar habilidades de lectura y escritura**.**

3. JUSTIFICACIÓN DE LA NECESIDAD

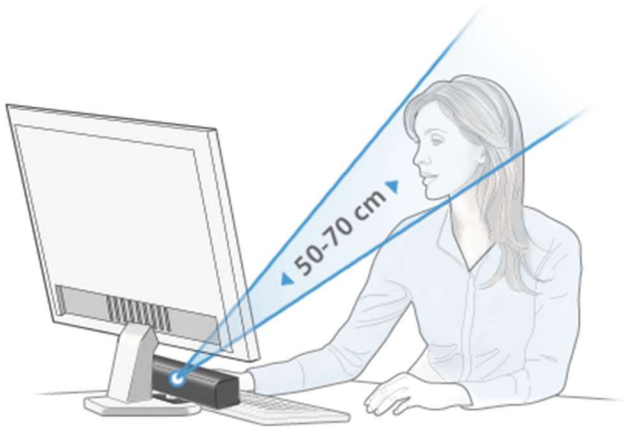
Cuando hablamos de Síndrome de Rett, nos referimos a una alteración grave del Neurodesarrollo Infantil, que afecta a las Niñas en todo su ser, causando una importante deficiencia intelectual, motriz, de comunicación y sensorial, es decir, Niñas con Pluridiscacidad.

La Niña Rett, por lo general, recibe Educación Especial, aunque si adecuada para su situación, las adaptaciones curriculares de los Centros son muy pobres, en parte por la ausencia de profesionales, de tiempo, de recursos y en mucho de los casos por simple desconocimiento de la enfermedad, provocando un serio distanciamiento de lo que debería ser una Atención Específica y Especializada del Síndrome de Rett.

Debido a que el Entorno público y Social no da respuesta a todas las necesidades que la enfermedad presenta, genera que sean las familias las que investiguen busquen y costeen gran parte de la Rehabilitación que su hija necesita (logopedia, fisioterapia, terapias alternativas, ayudas técnicas...).

Desde la Asociación sabemos, que **la mirada y el contacto ocular** en nuestras afectadas, es el **punto fuerte para realizar sus peticiones espontáneas del día a día**, La Comunicación Visual y Sonora es una disciplina bien aceptada por las Niñas Rett y se muestra adecuada para facilitar y motivar la interacción con el entorno.

Por todo ello, se considera que el proyecto **"Miradas que hablan"** está debidamente justificado, mediante el cual, la AESR pretende la mejora de comunicación y calidad de vida de personas con síndrome de Rett, mediante la utilización del sistema **Eye-tracking**, es decir, el manejo de un sistema aumentativo y alternativo de comunicación controlado con su mirada.



El Eye-Tracking incorpora unos haces de luz infrarroja (IR), invisibles e inocuos para el ojo humano, que generan unos destellos en la córnea del usuario. Una videocámara registra los destellos e identifica mediante complejos algoritmos de computación las pupilas del usuario. Esta información es procesada en el ordenador a través de una aplicación instalada previamente.

Los movimientos de los ojos de la niña son transformados en coordenadas de posición del ratón en pantalla. De esta manera, puede manejar el ordenador con el movimiento de los ojos de forma sencilla e intuitiva.

Integrado con los programas y softwares de comunicación aumentativo y alternativo adecuados, mediante esta tecnología se puede jugar, aprender, comunicar y acceder a un ordenador o portátil de una manera sencilla e intuitiva.

Ante la dificultad de acceder a esta innovadora tecnología de comunicación por parte de algunos centros y familias interesadas, la AESR dispone de un servicio de cesión temporal de comunicadores visuales para que, tanto los centros como las familias, puedan probar esta novedosa herramienta. Los dispositivos están registrados y gestionados por la trabajadora social y una persona autorizada de la junta directiva.

Es muy importante que tanto los profesionales de los centros educativos y las familias posean una formación en tecnología y metodología en Comunicación Alternativa y Aumentativa (CAA) sobre comunicadores visuales.

4. OBJETIVOS

- Formar a profesionales y familias de Personas con Síndrome de Rett en el uso de estos dispositivos.
- Mejorar la comunicación y calidad de vida de las Personas con Síndrome de Rett.

5. METODOLOGÍA

Las formaciones online dirigidas tanto a profesionales como a familias de personas con Síndrome de Rett, se desarrollan en una jornada de 6 horas de duración, con parte teórica y práctica sobre el uso de estos dispositivos y la metodología de aprendizaje aplicada, avalada por los Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (SAAC).

Porque desde la AESR defendemos que comunicarse es un derecho.