



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](http://www.teknon.es)

• Inscripciones gratuitas

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

Organizan:



Colaboran:

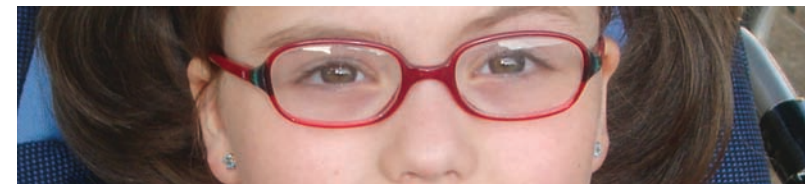
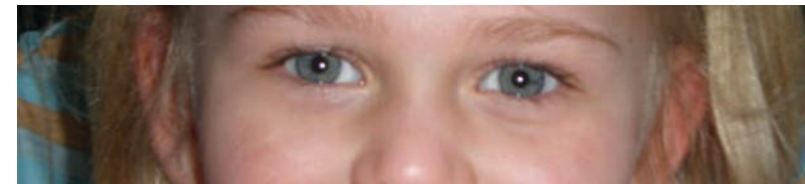
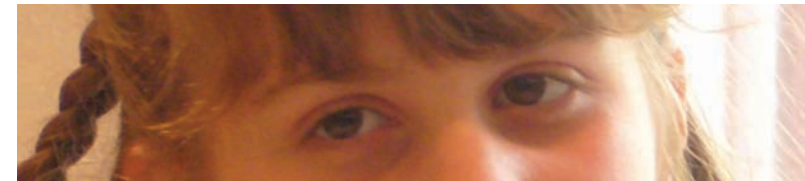


 **CENTRO MEDICO TEKNON**  
VILANA, 12  
08022 BARCELONA  
[www.teknon.es](http://www.teknon.es) T. +34 93 290 62 00  
[info@teknon.es](mailto:info@teknon.es)

# 3ª Jornada Síndrome de Rett:

## Actualización en Investigación, Bienestar emocional, Incapacitación y Tutela

Sábado, 2 de marzo de 2013



[www.teknon.es/jornada-rett](http://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<sup>a</sup> 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

---

