

29 Abril 2023, Patio de la Infanta

Zaragoza abre los ojos a las Enfermedades Raras

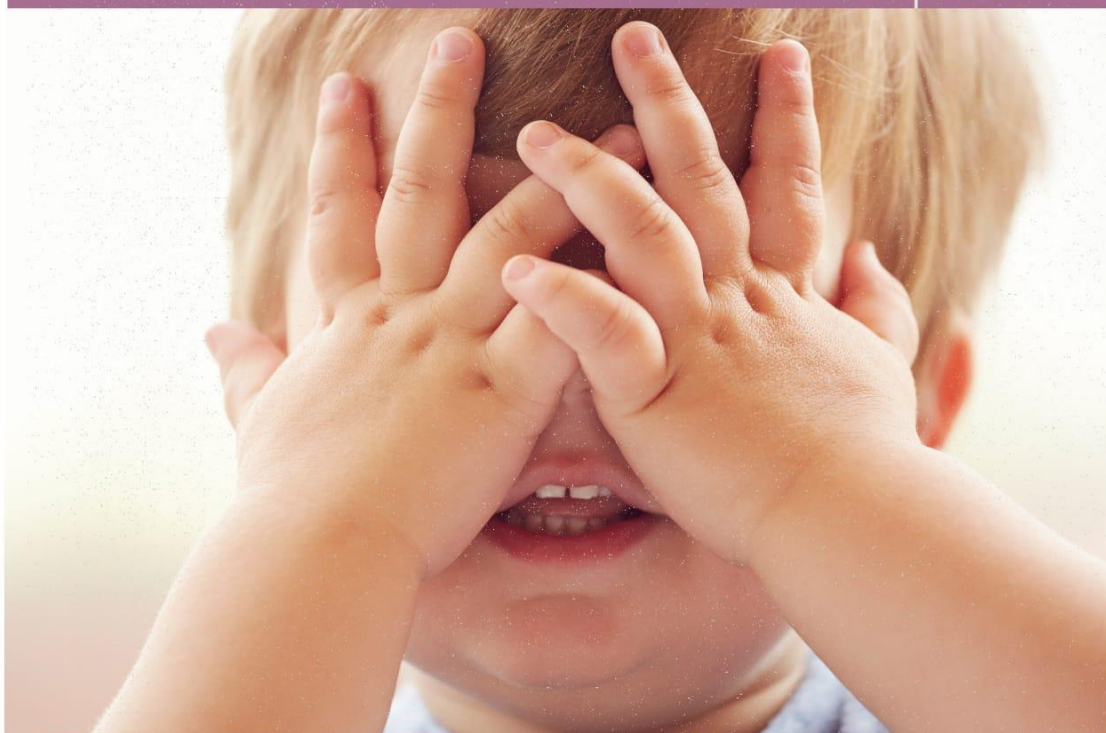
Organizado por la Asociación Síndrome de Rett

Mesa Redonda de profesionales investigadores en medicina y de familias aragonesas afectadas por enfermedades raras.

ZARAGOZA ABRE LOS OJOS A LAS ENFERMEDADES RARAS

**29
ABRIL**

**PATIO DE
LA INFANTA**



11:00

UNA VIDA DE DUELOS

**CORTOMETRAJE
SOBRE LA REALIDAD
TRAS UNA VIDA CON
SÍNDROME DE RETT.**

11:40

EN MANOS DE LA CIENCIA

**MESA REDONDA DE
PROFESIONALES E
INVESTIGADORES DEL
CAMPO DE LA MEDICINA**

13:00

ABANDONADOS POR LA SOCIEDAD

**MESA REDONDA DE
FAMILIAS ARAGONESAS
AFECTADAS POR
ENFERMEDADES RARAS**

ORGANIZADO POR:



**Asociación Española
de Síndrome de Rett**
ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA.

www.rett.es



COLABORAN:

iberCaja 

El pasado sábado 29 de abril, nuestra delegada en Aragón, Montse, estuvo presente en la mesa redonda de profesionales, investigadores, y familias afectadas por enfermedades raras, organizada por la asociación síndrome de Rett. Tuvo lugar en el Patio de la Infanta de Zaragoza, precedida de la presentación del **cortometraje “Una vida de duelos”**, dirigido por David Giménez, con David Bolaños como director de Fotografía.

En este corto, la psicóloga Ana Isabel Gutiérrez Salegui, conduce durante media hora a un grupo de apoyo de padres y madres con hijas afectadas del síndrome de Rett, que desnudan su alma y cuentan los momentos más duros y terribles que viven por culpa de esta enfermedad. Nos muestran su realidad, lo duro que resulta el día a día y también cómo siguen luchando gracias a la esperanza puesta en la investigación.

La proyección fue especialmente emotiva, poniendo al descubierto temas que normalmente no se hablan y se invisibilizan, y que todos los afectados de enfermedades raras y cuidadores de grandes dependientes, hemos vivido en mayor o menor medida, de manera que podemos empatizar fácilmente con la dureza y el sufrimiento de su situación.

El síndrome de Rett es una enfermedad poco frecuente, un trastorno grave del neurodesarrollo de origen genético que ocurre casi exclusivamente en el sexo femenino, en genes que codifican una proteína involucrada en la maduración, crecimiento neuronal y que conduce a una discapacidad grave, que afecta a casi todos los aspectos de la vida de la persona: su capacidad para hablar, caminar, comer e incluso respirar de forma normal.

A continuación, se pasó a la mesa redonda de médicos, investigadores, y padres y madres afectados, moderada por la psicóloga Ana Isabel Gutiérrez Salegui. Los participantes fueron:

- Dra Guil, investigadora instituto fundación Josep Carreras
- Dr Peña neuropediatra del hospital infantil de Zaragoza
- Dr Zumeta, att primaria,
- Ana Isabel Álava, experta en comunicación en personas con pluridiscapacidad
- Yolanda Cobo, presidenta de la asociación española del síndrome de Rett
- Fernando, padre de afectada de Rett



Mesa redonda de médicos, investigadores, y padres y madres afectados de síndrome de Rett.

La mesa comenzó recalcando que España está lejos del 3% del producto interior bruto que otros países invierten en investigación. Estando alrededor del 1,12%

☀ Dra Sonia Guil Domènech, líder del laboratorio de la Cromatina y ARN Regulador del Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras

La Dra Guil comenzó hablando de la financiación en los proyectos de investigación, centrando su avance actualmente **en EEUU, donde han logrado revertir los síntomas en ratones, mediante terapia génica.**

El tratamiento el síndrome se está investigando por dos vías:

- Terapia farmacológica, que intenta compensar los defectos de la mutación del gen,
- Terapia génica, que va a la raíz, al gen.

Resaltó como los padres consiguieron asociarse y unificar su lucha para lograr financiar la investigación, a pesar de que las farmacéuticas no veían futuro al tratarse de una enfermedad rara.

El primer fármaco está a punto de salir, y es importante porque establece unos protocolos para futuros fármacos que están en fase 1 y 2. Se abre como vía de interés para farmacéuticas.

Es difícil trasladar esta terapia génica de los ratones a los humanos, debido a la biología del gen MECP2 y a la implicación del Sistema Nervioso Central, que está muy protegido. Viendo cómo se conduce el MECP2 al cerebro, se podrían utilizar estas vías para llegar al cerebro en otras enfermedades.

Ahora está en marcha el primer estudio clínico en niñas adultas. El punto de inflexión será conseguir recuperar la función del cerebro, y que el tratamiento no sea tóxico.

Es necesario destacar el apoyo económico necesario para desarrollar durante 1 año un gen MECP2 que recupere de manera correcta su función. El panorama quiere abrir un hilo de optimismo para los próximos 5 años., para conseguir quizás no una cura definitiva, pero si un fármaco que minimice los síntomas.

https://www.carrerasresearch.org/es/entrevista-dra-s%C3%B2nia-guil_228453

<https://rett.cat/es/sindrome-de-rett/investigacion/>

<https://rett.es/wp-content/uploads/2020/04/entRettodos-2020.pdf>

☀ Dr José Luis Peña Segura, neuropediatra del Hospital Materno Infantil Miguel Servet de Zaragoza, y Presidente de la Federación Española de Asociaciones Profesionales de Atención Temprana-GAT

Jefe de la unidad de neuropediatría del HUMS, coordinador del grupo de trabajo de parálisis cerebral de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) Libro Blanco de la Atención Temprana.

El Dr Peña comenzó su exposición hablando sobre genética y epigenética, manifestando que en breve el genoma sustituirá al exoma y aclarando que actualmente los trastornos del neurodesarrollo no tienen marcadores ni pruebas, así que el diagnóstico es por síntomas.

El diagnóstico etiológico puede demorarse, pero se debe actuar antes, de ahí la importancia de la atención temprana.

Es importante:

-Conocer las comorbilidades

-Dar apoyo a las familias

-Evitarles el peregrinaje

-Saber dar esa mala noticia en equipo

-Hacerles sentir que no están solos, que los profesionales tengan empatía, disponer de un equipo multidisciplinar, que sepa buscar información, comunicar, dar apoyo.

La misión de los profesionales sanitarios es acompañar y preguntar en qué pueden ayudar.

-Favorecer el asociacionismo.

-Tener protocolos a nivel asistencial, en atención primaria, en el hospital, en educación...

-Preparar a los padres y a los profesores para saber cómo actuar cuando la niña convulsiona, por ejemplo.

-También es importante preparar la transición a adultas de las niñas.

El Dr Peña relato emocionado que los médicos también sufren el síndrome del cuidador, y cuánto llegan a sufrir por sus pacientes.

A continuación, Fernando, moderador y padre, le agradeció al Dr Peña que hubiera realizado su exposición desde el punto de vista humano:
- “No se pueden lanzar diagnósticos como si fueran piedras”.

<https://www.heraldo.es/noticias/nacional/2020/06/16/jose-luis-pena-lo-mas-importante-s-eria-contar-con-una-red-de-atencion-temprana-que-garantice-que-no-hay-desigualdades-1380695.html>

<https://www.20minutos.es/salud/familia/jose-luis-pena-la-atencion-temprana-es-muy-re-ntable-desde-el-punto-de-vista-economico-invertir-en-los-ninos-y-las-familias-significa-tener-una-sociedad-mas-sana-en-el-futuro-4743129/>

☀ Dr Jesús Zumeta, coordinador del Centro de Salud de Fuentes de Ebro, de Atención Primaria Rural de Aragón.

El Dr Zumeta nos habló de su experiencia ante las enfermedades poco frecuentes. En medicina, la atención primaria es la 1ª línea de batalla y un eslabón para derivar al especialista. Ellos atienden las incertidumbres de padres y familiares, pero lo más agudo que conocen son las anginas. No conocen estos casos, y no están acostumbrados a verlos. Y deberían, ya que en la vida pasamos del neurodesarrollo a la neurodegeneración. Todo el mundo antes de ir al especialista, acude al médico de familia, son los médicos de los cuidadores, de la comunidad, de todo lo que puede influenciar ambientalmente a estas familias.

Desde aquí hace un llamamiento a la administración, la necesidad de tener más tiempo con los pacientes en consulta es primordial. Así como la importancia de la investigación.

Si no se puede curar, debemos al menos, intentar cambiar el curso de la enfermedad, y hacer la vida más agradable, para ello es necesaria la coordinación de la atención primaria con los hospitales, no solo una mejora de los protocolos de la sanidad sino también un lazo social, cultural, educativo y de ocio para que la vida de los afectados sea menos dura.

Reclamó la desigualdad geográfica, así como tener un CSUR, donde puedan coordinarse y atender correctamente.

Finalizó con la esperanza de que la dedicación a los pacientes fuera por parte de todos, volvió a incidir en la importancia de coordinar las distintas especialidades y en el interés **de llegar cuanto antes al diagnóstico y poder minimizar el impacto en las personas y las familias.**

<https://www.heraldo.es/noticias/aragon/2022/10/02/jesus-zumeta-medico-rural-sanidad-atencion-primaria-aragon-1603182.html>

☀ Ana Isabel Alava Jimenez, logopeda en ATADES Zaragoza, experta en comunicación en personas con pluridiscapacidad

Ana Isabel nos estuvo explicando que la comunicación es un derecho fundamental por ley, publicado en el BOE. De manera que siempre hay que facilitar algún tipo de medio para poderse expresar. En las niñas con síndrome de Rett se utiliza comunicación aumentativa y adaptativa. Hay comunidades autónomas que adoptan esos comunicadores y otras no. Y el médico tiene el poder de decisión para valorar si las familias pueden optar a esos comunicadores para las niñas.

La comunicación es una necesidad básica y un derecho. No poderse comunicar no significa no tener nada que decir. Es muy importante la comunicación para:

-Jugar, y jugar con otros niños, socializar

-Aprender a leer y a escribir

-Mostrar estados afectivos y necesidades

- Tener interlocutores para participar en el día a día

Las niñas Rett se pueden comunicar, sólo necesitan los medios.

¿A qué edad se puede comenzar con un dispositivo ocular? Cuanto antes mejor, pero nunca es tarde. Los dispositivos oculares consisten en una **cámara con infrarrojos que detecta la pupila**. De esta manera, pueden interactuar a través de los ojos con la tablet o con el ordenador, es un ratón que me maneja con los ojos, y funciona muy bien en las niñas Rett. Se necesitan unos programas especiales para Rett, que incluyen juegos interactivos con seguimiento, para utilizar luego tableros de comunicación, con cuadrículas y el alfabeto.

Eso sí, hay que entrenar la mirada para poder controlar el seguimiento y la fijación de los ojos cuando hay un objeto. Aunque es un entrenamiento lúdico, el proceso es largo y complicado, con altibajos, se debe realizar con un especialista que acompañe, y respetar que cada niña tiene unos ritmos distintos de aprendizaje. Los interlocutores alrededor de la niña también necesitan aprender. Esta herramienta de comunicación debe estar siempre accesible, porque es su voz. Supone un gran esfuerzo por parte de todos, pero es muy gratificante, ya que les da lenguaje, autonomía, y calidad de vida.

Tener en cuenta las características de las niñas, la epilepsia, convulsiones, estereotipias... pero no deben ser un freno. Todas las familias necesitan ayuda para esta comunicación

Es un derecho.

Cuando se dota de una herramienta de comunicación, se da calidad de vida, y mejora la afectada.

🌟 Ana Isabel Gutiérrez Salegui, psicóloga forense.

El diagnóstico de una enfermedad poco frecuente es un gran impacto al vislumbrar lo que les espera. **La expectativa al nacer un niño es una, y nadie te ha preparado para esa desesperación con el diagnóstico, no nos enseñan a enfrentarla ni a gestionarla.** Explicó que los padres y madres con hijas con multidiscapacidad son muy difíciles en consulta psicológica, porque se les ofrecen cuidados, pero no los aceptan con facilidad. Anteponen a las hijas a su salud y al final caen ellos. Su misión es enseñarles que **la familia es un sistema, si uno tropieza, los demás caen.** Y debe buscarse la manera de disminuir esas emociones negativas.

Es por esto que han constituido la Escuela de padres para niños con pluridiscapacidad, compuesta de varios módulos, ya que se deben atender a varias áreas:

- Los padres que están atendiendo convulsiones, atragantamientos, urgencias pediátricas, baños encamados... con especialistas
- El síndrome del cuidador: realizando talleres de autocuidado y talleres de terapia de pareja.

Este curso ha logrado obtener la Declaración de interés sociosanitario. Es un título para padres. En él, toman conciencia de su estado real y de sus emociones.



El Dr Zumeta, Ana Isabel Álava, y Yolanda Cobo.

🌟 Yolanda Cobo, presidenta de la asociación española de síndrome de Rett

Yolanda nos contó el proceso que viven como padres de niñas Rett, nos habló de la historia de la asociación, y de cómo se llegó a realizar el cortometraje. Destacó que el asociacionismo es un pilar fundamental.

El cortometraje nos muestra una realidad que no se suele hablar ni comentar, y que ellos querían visibilizar, ya que lo que no se ve, no existe. Querían expresar que, además de padres y cuidadores, son mucho más: personas que tienen trabajos, hobbies...

No es fácil abrirse en canal, hubo que prepararse, antes de rodar, y antes de salir a los medios. Ellos, y toda la familia.

La enfermedad es cruel, pero los padres también están ahí. Los padres además tienen sus vidas.

“Las ilusiones desaparecen tras el diagnóstico. Corremos el riesgo de perder nuestra individualidad, nuestra personalidad, ya sólo somos padres y cuidadores.”

El cortometraje se llama “**Una vida de duelos**”, porque un día es una cosa, otro día otra... Y buscas apoyo en las asociaciones.
La asociación de Rett España tiene 31 años. Todos dedican su tiempo y esfuerzo al bien común, todavía queda mucho por hacer, en las instituciones, y en otros ámbitos.
Las instituciones no están respondiendo ni a las familias ni a los médicos.
La meta es lograr la atención multidisciplinar para todas las niñas con síndrome de Rett.

Las asociaciones de familias no deberían existir, pero deben estar ahí, mientras existan las enfermedades, y mientras las instituciones no respondan.

✨ MESA REDONDA DE FAMILIAS CON ENFERMEDADES RARAS DE ARAGÓN



Mesa redonda de familias afectadas de enfermedades raras de Aragón

Tras el descanso, se dio paso a la mesa redonda de personas y familias afectadas de enfermedades raras en Aragón. La moderadora era la psicóloga Ana Isabel Gutiérrez, y los ponentes eran:

- José María Soria, presidente de ASIC, la asociación española de ictiosis.
- Rebeca Morfioli, de la asociación del síndrome de Rett, en Aragón
- Sara Berdejo, presidenta de la asociación Somos PERA
- Mirella García, vicepresidenta de la asociación Somos PERA
- Elena Almalé, vocal de la asociación de quistes de Tarlov

Aunque estaba Fina, la delegada de la asociación del síndrome de Rett en Aragón, la ponente fue Rebeca Morfioli, socia de Rett.

Sara nos contó el proyecto de **Somos PERA** para padres, para volver a sentirse personas y dejar por unas horas el papel de madre/padre cuidador que no tiene tiempo para sí mismo y ha renunciado a su carrera, a su trabajo, a sus hobbies, a la vida social, al ocio...

Chema proyectó un vídeo sobre ictiosis, y se estuvo hablando de sentirse el centro de unos ojos, de cuando la enfermedad no es invisible y da paso a lo estigmatizable.

Mireia, contó cómo su hijo todavía no tiene diagnóstico, y de momento tiene el de epilepsia catastrófica. Y cómo pasó de tener su carrera y su profesión que le apasionaba, a ser cuidadora las 24 horas. Y cómo la ayudó la asociación.

Rebeca Morfioli, de la asociación síndrome de Rett en Aragón, explicó su situación como madre de dos niñas gemelas afectadas por el síndrome de Rett.

Para terminar, la psicóloga quiso recordar la importancia del **concepto de clan, a la hora de cuidar y criar.**

☀ Fin



Montse, delegada de ANSEDH Aragón

Enlaces:

<https://rett.es/sindrome-de-rett/>

<https://rett.es/2023/04/24/acto-abre-tus-ojos-a-las-enfermedades-raras-zaragoza-29-abril/>

<https://rett.es/2023/02/20/acto-abre-los-ojos-a-las-enfermedades-raras-25-de-febrero-de-2022-boadilla-del-monte-madrid/>

<https://rett.es/2023/01/20/campana-de-visualizacion-del-sindrome-de-rett/>

<https://www.mujeresaseguir.com/social/opinion/1176790048615/vida-de-duelos.1.html>

<https://www.mujeresaseguir.com/social/noticia/1176775048615/documental-muestra-du-ra-realidad-de-familias-conviven-sindrome-de-rett.1.html>

<https://twitter.com/Fasmida/status/1652326958728921089?s=20>

<https://twitter.com/NoInvisibles/status/1651609212454162433?s=20>