

Mediante este documento os informamos del trabajo realizado en cuanto a la investigación de Síndrome de Rett durante el año 2011 gracias a las familias y entidades que han apoyado nuestro trabajo científico.

RESULTADOS ECONÓMICOS

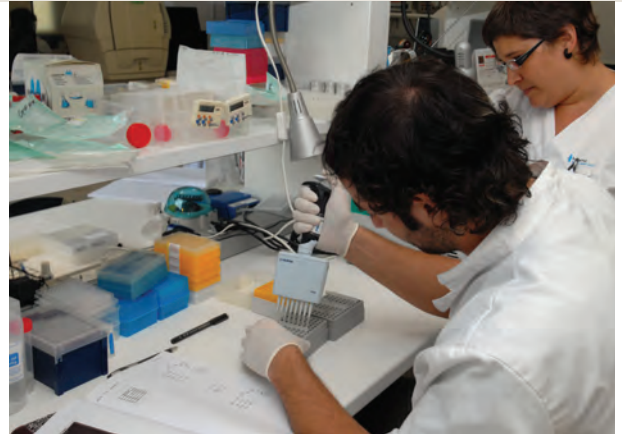
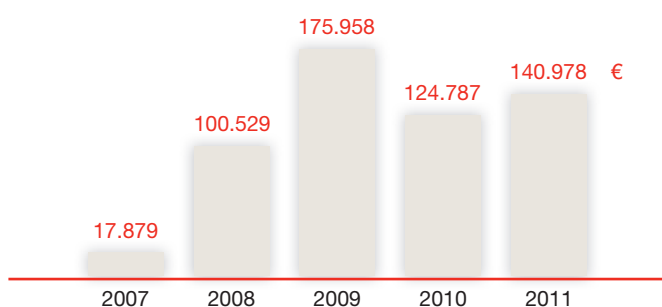
En un año en el que las noticias económicas que afectan al sector sanitario y de la investigación han sido negativas, para nosotros es una satisfacción poder afirmar que **gracias al apoyo de nuestros donantes los ingresos destinados a la lucha contra el síndrome de Rett se han mantenido en la línea de años anteriores**, lo que se explica por las diferentes causas que detallamos a continuación.

Por un lado, en el año 2011 hemos recibido una donación significativa que proviene de la acción "Tu eliges tu decides" de Banca Cívica (Caja Navarra) correspondiente a liquidación de importes del año anterior. Este ingreso es muy probable que el próximo año no se repita debido a que la partida destinada a Obra Social de Banca Cívica se ha reducido considerablemente.

Este ejercicio se ha caracterizado por el **crecimiento de las iniciativas impulsadas por las familias de nuestros pacientes**. Desde el inicio del proyecto contamos con este apoyo, que agradecemos de manera muy especial, pero ha sido durante el 2011 que han crecido las aportaciones que provienen de "Mi mundo Rett" y de otras iniciativas por eventos, venta de camisetas, pulseras y otros productos solidarios.

También queremos mencionar las aportaciones de Associació Catalana de Síndrome de Rett, Fondo Biorrett y Fundació Collserola, entidades que nos apoyan de forma regular y han contribuido de manera importante al avance del conocimiento científico del síndrome de Rett.

Gracias a personas solidarias como usted, la investigación del síndrome de Rett sigue adelante, a pesar de no conseguir las solicitudes presentadas a convocatorias públicas nacionales, europeas y americanas.



INVESTIGACIÓN

La investigación trabaja a largo plazo y tenemos un largo camino por recorrer. Lo importante son los avances del día a día. En este sentido los resultados conseguidos durante este período se miden en:

- 5 publicaciones en revistas científicas.
- Se han realizado 400 estudios de mutaciones genéticas síndrome de Rett: 341 (86%) en el MECP2, de forma clásica, 59 (14%) formas atípicas (que incluyen diagnósticos genéticos de CDLK5, FOXP1), y 14 casos sin hallar mutación en estos genes.
- Se aplica el *checklist* de discapacidad para realizar la relación fenotipo-genotipo, que permite conocer el nivel de discapacidad de cada paciente en función de la mutación, y poder dar un pronóstico clínico de la evolutividad de la enfermedad y de su comorbilidad.
- Hemos visto que en pacientes con síndrome de Rett, el estudio de marcadores sinápticos en LCR muestra que las neuronas quedan en estado "inmaduro" con respecto al comportamiento de un neurotransmisor muy importante en el cerebro: el GABA. Estos hallazgos abren un campo interesante de estudio para desarrollar un futuro modelo celular en el cual podrían aplicarse tratamientos que ayudaran a restablecer o mejorar este desequilibrio y aplicarlo posteriormente a los pacientes. Fundamentalmente irían orientados a tratar aspectos de conducta, epilepsia y rendimiento intelectual. Los resultados de estos marcadores sinápticos se han presentado en el International Child Neurology Congress (Mayo 2012, Brisbane, Australia) y se presentarán en el 7 World Rett Syndrome Congress Nueva Orleans (junio 2012).

PROYECTOS DE FUTURO

PRESUPUESTO 2012 - 2014

	2012	2013	2014	TOTAL
Diagnóstico genético síndrome de Rett · Dra. Armstrong	47.140			47.140
Modelo celular para el estudio y tratamiento del desequilibrio sináptico excitatorio / inhibitorio en el síndrome de Rett · Dra. G. Cazorla / Dra. Alcántara	50.028	64.800	54.600	169.428
RNA en LCR estudios genéticos · Dra. Armstrong	39.828	39.828	40.000	119.656
Cómo cuidar niñas síndrome de Rett (video)				
TOTAL PRESUPUESTO	136.996	104.628	94.600	336.224
Importe financiado (convenios, donaciones)	80.950			80.950
Saldo 2011 (45.450 €)				
PENDIENTE DE FINANCIACIÓN	56.046	104.628	94.600	255.274

**NUUESTRO
OBJETIVO**

En relación a los proyectos del año en curso, este año finalizará el estudio dirigido por la Dra. Armstrong y iniciaremos dos nuevos proyectos:

- “Estudio de RNA en LCR” dirigido por la Dra. Armstrong
- “Modelo celular para el estudio y tratamiento del desequilibrio sináptico excitatorio/ Inhibitorio en el síndrome de Rett” dirigido por la Dra. García Cazorla en colaboración con la Dra. Alcántara de IDIBELL.

ENTIDADES AMIGAS

Asociación Catalana de Síndrome de Rett

www.rettcatalana.es

Aglutina a familias de niñas que padecen el síndrome de Rett. Apoya la investigación de SJD desde su inicio. Durante el año organiza acciones conjuntas con SJD que van desde conciertos, eventos deportivos, cenas, sorteos, etc. para dar conseguir fondos. En el año 2011 se firmó un convenio de colaboración con Obra Social San Juan de Dios.

Fundació Collserola

www.fundaciocollserola.cat

Fundación de un grupo escolar que ha apoyado el proyecto “Diagnóstico genético del síndrome de Rett” desde el año 2010, aportando 10.000 € anuales.

RETT EN RED

www.mimundorett.com

www.yotambienempujoelcarro.es

www.fondobiorett.es

www.rett-ayuda.com

www.unamirada.rett

www.planetarett.blogspot.com

www.rettandoalsindromederett.blogspot.com

www.rettcatalana.es

www.rett.es

ACCIONES SOLIDARIAS

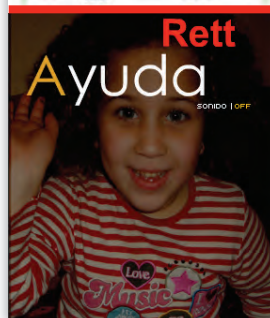
En este espacio podrás conocer algunas de las iniciativas solidarias que se llevan a cabo para dar apoyo a nuestros investigadores en la lucha contra el síndrome de Rett. **Anímate a colaborar y envíanos tus propuestas.**



Josele junto a María y sus iniciativas *on line* “mi mundo Rett,” “yo también empujo el carro” y “cazaretos” han hecho una gran campaña de sensibilización y captación de fondos a favor de síndrome de Rett. La afición al deporte ha sido la vía de sensibilización y comunicación de el deseo y esperanza de mejorar la calidad de vida de las niñas que padecen síndrome de Rett.



Un grupo de padres creó el Fondo Biorett con el objetivo de organizar acciones para captar fondos e impulsar la investigación, hasta el momento han financiado un proyecto de investigación mediante una donación de 35.547€ y han instaurado un Torneo de Golf anual en Segovia.



Fali, Marga i Cristina, madres de niñas que padecen el síndrome de Rett, apoyan la causa mediante la elaboración de pulseras, collares, llaveros, muñecas... que venden en ferias y a través de su web www.rett-ayuda.com