

## Quirónsalud, la salud persona a persona.

Más de 80 hospitales, institutos y centros médicos dedicados a tu salud en 13 regiones:  
Andalucía | Aragón | Baleares | Canarias | Castilla La Mancha | Cataluña | Comunidad  
Valenciana | Extremadura | Galicia | Madrid | Murcia | Navarra | País Vasco

   [quironsalud.es](http://quironsalud.es)



CENTRO MÉDICO TEKNON

Grupo  quirónsalud

**Centro Médico Teknon**  
Vilana, 12. 08022 Barcelona

**Sala de actos.**  
Aforo máximo: 100 personas.  
Las plazas se reservarán por  
riguroso orden de inscripción.

**Información e inscripciones:**  
Fundación Quirónsalud  
**93 290 62 68**  
[fundacion@teknon.es](mailto:fundacion@teknon.es)  
[www.fundacionteknon.com](http://www.fundacionteknon.com)

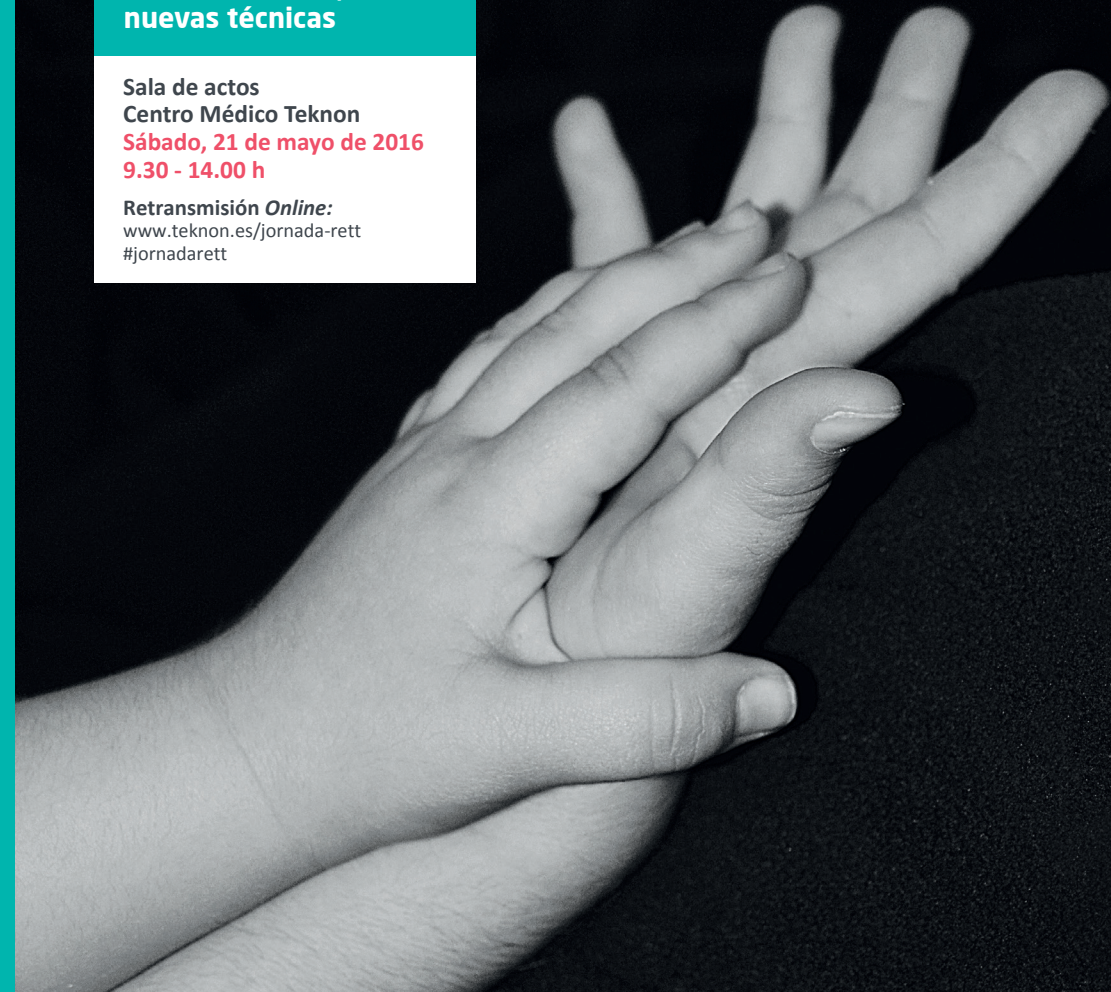
# 6ª Jornada Síndrome de RETT

## RETT, el futuro empieza hoy

### Nuevos avances, nuevas técnicas

**Sala de actos**  
**Centro Médico Teknon**  
**Sábado, 21 de mayo de 2016**  
**9.30 - 14.00 h**

**Retransmisión Online:**  
[www.teknon.es/jornada-rett](http://www.teknon.es/jornada-rett)  
[#jornadarett](https://twitter.com/jornadarett)



Con la colaboración de:



## Introducción

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 se puede confirmar, en la mayoría de los casos, con el estudio genético de mutaciones en el gen MECP2.

En esta 6ª edición, además de ofrecer los últimos avances en investigación, se abordará el tema del uso de cannabinoides en epilepsia y el tratamiento ortopédico de las niñas RETT, así como nuevos abordajes terapéuticos que ayuden a su bienestar físico y emocional.



## Programa

- 9.30 - 9.50 h** **Inauguración**
- Dra. Núria Costa.* Coordinadora del Consell Consultiu de Pacients de Catalunya. Conselleria de Salut.
- Sr. Jordi Serra.* Presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de RETT.
- Dr. José Luis Simón.* Director de Centro Médico Teknon.
- Sr. Thomas Bertrand.* Presidente de RETT Syndrome Europe.
- Dr. Josep Torrent-Farnell.* Presidente del Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat (CatSalut). Miembro de la Plataforma Internacional Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC).
- Sra. Belén Marrón.* Directora de Fundación Quirónsalud.
- 9.50 - 10.15 h** **APOYO INSTITUCIONAL AL SÍNDROME DE RETT.**
- **El Consell Consultiu de Pacients de Catalunya: hacer políticas de salud para los pacientes con los pacientes.**  
*Dra. Núria Costa.* Coordinadora del Consell Consultiu de Pacients de Catalunya.
  - **Situación Centros Expertos y Redes.**  
*Sra. Roser Francisco.* Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

**11.40 - 11.50 h** **Ruegos y preguntas**

**10.15 - 11.50 h** **MESA I. ACTUALIZACIÓN EN LA INVESTIGACIÓN.**

- **Aproximaciones terapéuticas en pacientes con síndrome de RETT: estudios de conectómica cerebral y neuromodulación.**  
*Dra. Àngels García-Cazorla.* Neuropediatra e investigadora del Hospital Sant Joan de Déu.  
*Dra. Inés Medina.* Neuropsicóloga. Servicio de Neurología del Hospital Sant Joan de Déu.
- **Modelos animales y desarrollo de nuevos modelos humanos para la investigación del síndrome de RETT.**  
*Dra. Sònia Guil Domènech.* Investigadora del grupo del Dr. Manel Esteller. IDIBELL (Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge).
- **Secuenciación completa del exoma de familias RETT sin diagnóstico genético: modelado de nuevas vías moleculares potencialmente causantes de la enfermedad.**  
*Dra. Paola Jurado Pérez.* Investigadora del grupo del Dr. Manel Esteller. IDIBELL (Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge).
- **Tratamiento con cannabinoides en epilepsia.**  
*Dr. Hari Bhatthal.* Neurólogo Unidad de Epilepsia. Centro Médico Teknon.
- **Que el mecanismo de la vida no se pare nunca.**  
*Dra. Roser Vallès.* Responsable de Promoció de la Donació d'Òrgans i Teixits. Organització Catalana de Transplantaments (OCATT).

**11.40 - 11.50 h** **Ruegos y preguntas**

**11.50 - 12.15 h** **Café**

**12.15 - 12.45 h** **CONFERENCIA**

**1966-2016 - 50 ans après la publication d'Andreas RETT: des progrès remarquables et encore des questions.**  
*Laurent Villard Phd.* Research Professor at Inserm. Laboratory of Human Neurogenetics. La Timone Medical School. Marseille.

**12.45 - 12.55 h** **Ruegos y preguntas**

**12.55 - 13.50 h** **MESA II. SOLUCIONES TERAPÉUTICAS**

- **Musicoterapia: métodos y aplicaciones en el Síndrome de RETT.**  
*Sra. Maria Luisa Salvidio.* Musicoterapeuta. Mallorca.
- **Abordaje logopédico en niñas con Síndrome de RETT.**  
*Sra. Sara Torrents.* Logopeda. Nexe Fundació.
- **Síndrome de RETT desde el punto de vista ortopédico.**  
*Dr. Lluís Terricabras.* Traumatólogo y ortopeda pediátrico. Centro Médico Teknon.

**Ruegos y preguntas**

**13.50 h**

**Clausura**

*Sra. Belén Marrón.* Directora de Fundación Quirónsalud.  
*Sr. Jordi Serra.* Presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de RETT.