

4ª JORNADA SÍNDROME DE RETT

Información e inscripciones:

Fundación Teknon
T. +34 93 290 62 68
fundacion@teknon.es
www.fundacionteknon.com

Sede:

Sala de Actos
Centro Médico Teknon
C/ Vilana, 12
08022 Barcelona
www.teknon.es

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 con el estudio genético de mutaciones en el gen MECP2.

Coincidiendo con el veinte aniversario de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett, esta 4ª Jornada, organizada en cola-

boración con Fundación Teknon, pretende rendir homenaje a todas las instituciones que de forma continuada vienen dando su apoyo decidido al cuidado de las niñas con Síndrome de Rett.

En esta edición, además de ofrecer toda la información actualizada y necesaria para un diagnóstico precoz y un mejor tratamiento, se hará énfasis en la importancia de la regulación del modelo de cuidado de las niñas con Rett en Catalunya y la posibilidad de replicarlo en otras comunidades autónomas.

Colabora



Organiza



CENTRO MEDICO TEKNON

VILANA, 12
08022 BARCELONA
www.teknon.es

T. +34 93 290 62 00
info@teknon.es



FUNDACION TEKNON
Investigación, Docencia y Divulgación Sanitaria



PROGRAMA PROVISIONAL

4ª JORNADA SÍNDROME DE RETT

DE LA INVESTIGACIÓN A LA
ASISTENCIA EN LA EDAD ADULTA
SÁBADO, 8 DE MARZO DE 2014
9.30 - 14.30h

Aforo máximo: 100 personas
Las plazas se reservarán por riguroso
orden de inscripción



PROGRAMA

9.30 - 10.00h

Inauguración

Dr. Josep M^a Payà

Director Médico de Centro Médico Teknon del Grupo Hospitalario Quirón

Sr. Thomas Bertrand

Presidente de Rett Syndrome Europe

Sr. Jordi Serra

Presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett

Sra. Neus Munté

Consellera del Benestar Social i Família Generalitat de Catalunya

10.00 - 10.30h

Apoyo Institucional al Síndrome de RETT.

Associació Catalana de la Síndrome de RETT: 20 AÑOS

Sr. D. Juan José García Fenoll

Presidente de la Asociación Española de Síndrome de Rett.

Sra. Glòria Renom

Diputada del Parlament de Catalunya

Sr. Josep Torrent-Farnell

Presidente Consell Assessor Tractaments Farmacològics Alta Complexitat (CatSalut). Miembro de la Plataforma International Rare Diseases Research Consortium IRDiRC

Sra. Roser Vallès

Directora General de Ordenación y Regulación Sanitarias del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya

Sra. Carmela Fortuny

Directora General del Institut Català d'Assistència i Serveis Socials

10.30 - 11.50h

Actualización del estado del arte sobre los "Centros expertos"

Atención al Síndrome de Rett en el marco de la atención a las enfermedades minoritarias. Importancia de la transición de la atención pediátrica a la atención a adultos.

Dra. Pilar Magrinyà

Divisió d'Avaluació de Serveis de l'Àrea de Serveis i Qualitat (ASQ) de CatSalut

Nuevas vías de investigación sobre terapias en Síndrome de RETT.

Dra. Dori Huertas

Investigadora del Grup de la Síndrome de Rett. IDIBELL (Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge).

Síndrome de Rett. Forma congénita y gen FOX G1.

Dra. Judith Armstrong Morón

Investigadora. Hospital Sant Joan de Déu.

Dra. Mercè Pineda

Neuróloga Infantil de Centro Médico Teknon del Grupo Hospitalario Quirón y del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona).

Ruegos y preguntas

11.50 - 12.20h

Descanso / Café

12.20 - 12.40h

Articulación del proyecto de ordenación del territorio y cobertura. Modelo replicable en otras CCAA

Sra. Mónica Ribas

Subdirectora General d'Atenció a les Per -

sones i Promoció de l'Autonomia Personal. Generalitat de Catalunya.

Ruegos y preguntas

12.40 - 14.10h

Oferta de Centros Concertados en Catalunya

• **ASSOCIACIÓ ESCLAT**

Presentación

La atención de calidad a las personas con pluridiscapacidad.

Sr. Jordi González Barrufet

Director de la Residència i CAE Esclat Marina.

• **FUNDACIÓ PRIVADA ATENDIS**

Presentación

Normalización en el espacio/entorno para un plan de atención centrado en la persona.

Sra. Anna Santaulària Muixí

Directora tècnica del servei d'acolliment. Residencial Bauma.

• **FUNDACIÓ L'ESPIGA**

Presentación

Sra. Montserrat Roca

Pedagoga. Directora de Fundació l'Espiga.

Uso de los SACC en las actividades diarias

(SACC – Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación).

Sra. Natàlia Cabré

Pedagoga –Logopeda i Directora de l'Escola d'Educació Especial Delta-Espiga.

• **CONSORCI SANT GREGORI**

Presentación

Sra. Xènia Corcoll

Trabajadora Social. Responsable de l'Àrea de Treball Social i Família.

Intervención dietética y nutricional en personas con discapacidad intelectual grave.

Sra. Dolors Batista

Responsable de l'Àrea de salut del Consorci Sanitari Sant Gregori.

• **FUNDACIÓ PRIVADA ÀURIA**

Presentación

Sra. Marta Mateu

Directora de la Fundació Privada Àuria.

Junts creixent en valors

Sra. Fina Núñez

Responsable de Comunicació de la Fundació Privada Àuria.

• **FUNDACIÓ EL MARESME**

Presentación

Sra. Domi Rodríguez Brazal

Directora de la Llar Sta. Maria de la Fundació El Maresme.

Asistencia y Terapias en la Edad Adulta

Sra. Domi Rodríguez Brazal

Directora de la Llar Sta. Maria de la Fundació El Maresme.

Ruegos y preguntas

14.10h

Clausura

Sra. Mónica Martínez

Jefa de Fundació Teknon.

Sr. Jordi Serra

Presidente de la Associació Catalana de la Síndrome de Rett.