Nota de prensa

Obra Social San Juan de Dios

María y Josele
dos atletas contra el Síndrome de Rett

La Marató de Barcelona, que se celebrará el domingo 6 de marzo de 2011, contará con dos participantes que correrán en el último lugar para recaudar fondos para la investigación contra el Síndrome de Rett. Estos dos atletas son Maria, una niña de casi 12 años con el precitado síndrome, y Josele, su padre, que tirará de ella en un cochecito para llegar a la meta.

El Síndrome de Rett es un **desorden neurológico severo** causado por la mutación de un gen llamado MECP2, en al menos un 70% de los casos, que se halla localizado en el cromosoma X y que **afecta a niñas**. Las causas fisiológicas del Síndrome de Rett no se conocen aun, pero ha supuesto un gran avance el reciente descubrimiento de su causa genética. Estudios epidemiológicos actualizados reportan **una prevalencia de 1/10.000 de recién nacidas**, siendo la causa de retraso mental más frecuente en niñas después del síndrome de Down.

Este trastorno neurológico de base genética, descubierto en 1966 por el doctor Andreas Rett, se caracteriza por un periodo de desarrollo aparentemente normal durante los primeros 6-18 meses de vida y seguido por **una regresión de las funciones adquiridas a nivel motor, con, pérdida del lenguaje**, conducta autista, apraxia de la marcha, espasticidad progresiva, epilepsia, detención del crecimiento del perímetro craneal y la presencia de estereotipias características de lavado de manos.

Hasta **ahora no existen fármacos que hayan conseguido con éxito mejorar los síntomas** del Síndrome de Rett, excepto la medicación para el control de las convulsiones. Se recomienda una fisioterapia lo más precoz e intensa posible para prevenir: escoliosis, rigidez, pie equino, etc., y favorecer la movilidad. También la terapia musical considerada como medio para comunicarse y la hidroterapia.

Desafortunadamente, la enfermedad no tiene curación en la actualidad. Sin embargo, **proyectos de investigación como el de la Fundació Sant Joan de Déu abren la puerta a la esperanza**. La Fundació precisa financiación para impulsar el proyecto *Diagnóstico genético del síndrome de Rett: primer paso para una terapia farmacológica. Estudio en los genes implicados y correlación fenotipo-genotipo* que lidera la Dra. Mercè Pineda
(http://www.fsjd.org/es/grupos-de-investigaci%C3%B3n_3230/1320/projects/9589#project-detail)

Por ello Josele Ferrer, padre de Maria, **correrá en la Marató de Barcelona** (www.maratobarcelona.es) con su hija en el cochecito para recaudar fondos para el proyecto de investigación del Síndrome de Rett que quiere impulsar la Fundació Sant Joan de Déu. **Esperan conseguir 1€ por cada metro de la carrera, es decir 42.195€ para la investigación de esta enfermedad**. Josele forma parte de la Asociación Valenciana de esta enfermedad y es el artífice de la web Mi Mundo Rett (http://www.mimundorett.com) y la razón de ser de www.yotambienempujoelcarro.es.

También en el marco de la Marató, Expo Sports ha cedido parte de su stand (64) para divulgar la historia de Josele y Maria con la finalidad de **sensibilizar sobre el Síndrome de Rett y captar fondos** para su investigación.

La cita con Josele y María, es **el próximo domingo 6 de marzo** en la Marató de Barcelona.

Esplugues de Llobregat - Barcelona, 4 de marzo de 2011

Más información: Mercè Tura – Responsable de Fundraising de Obra Social Sant Joan de Déu – Tel. 676 996 522
José Carlos Ferre "Josele" – Tel. 678 86 40 20