

ASAMBLEA GENERAL DEL SÍNDROME DE RETT EN EUROPA 30 NOVIEMBRE 2024

Representation and participation in relevant European groups



Epicare ERN – European Reference Network for Epilepsy – SAB wrote [Rett syndrome patient care leaflet](#) which is published on their website -



CREA – Complex Rare Epilepsy Association recently evolved from Epicare – very early stages – latest meeting agreed vision, mission and values - bringing together rare epilepsy groups to raise awareness, improve research, – based in Belgium, different levels of membership and chance to be involved in different work groups. Want to find out more??



ITHACA – European Reference Network for Rare Malformations – meetings to discuss and take advice regarding patient registry development – need a representative for this organisation as an advocate in the European Patient Advocacy Group (EPAG)



EMA And Eurordis – European umbrella body for rare diseases - Engaging with relevant training for the patient advocacy group and receiving/reading relevant publications etc. In preparation for participation in new treatments applications for approval. E.g. Daybue Jan 25 submission



Becky Jenner

Share4Rare - 61 organisations now involved. RSE is on the International Advisory Board

REPRESENTACIONES Y PARTICIPANTES EN LOS GRUPOS EUROPEOS MÁS RELEVANTES:

- **EPICARE ERN: Red Europea de Referencia para la Epilepsia- SAB escribió un folleto de atención al paciente sobre el síndrome de Rett que se publica en su sitio web**
- **CREA: La asociación de epilepsia rara compleja evolucionó recientemente a partir de epicare- etapas muy tempranas- en la última reunión se acordó la visión, la misión y los valores- reuniendo a grupos de epilepsia rara para aumentar la concienciación, mejorar la investigación, - con sede en Bélgica, diferentes niveles de membresía y la oportunidad de participar en diferentes grupos de trabajo.**
- **ITHACA: Red Europea de Referencia para Enfermedades Raras- Ha habido reuniones para discutir y recibir consejos sobre el desarrollo de registros de pacientes- Necesitamos un representante de esta organización como defensor en el Grupo Europeo de Defensa del Paciente (EPAG)**
- **EMA y Eurordis- organismo paraguas europeo para enfermedades raras, por ejemplo, con formación pertinente por el grupo de defensa del paciente y recibiendo/leyendo publicaciones relevantes, etc. en preparación para la participación en nuevas solicitudes de aprobación de tratamientos. Por ejemplo, la presentación del 25 de enero de Daybue.**
- **Share4Rare- hay 61 organizaciones involucradas ahora. RSE (Rett Syndrome Europe) está en el consejo internacional de publicidad.**

Engagement and communication with member countries



E Newsletter – last Spring 24



Regular emails – check your email address with us!



Six monthly members meetings?



Social media



October awareness campaign



What else?? We need your help!

Becky Jenner

DIFERENTES FORMAS DE PARTICIPACIÓN Y COMUNICACIÓN CON LSO PAISES MIEMBROS

Aun con todo este año estamos pidiendo más ayuda porque tenemos muchísimo trabajo que hacer.

También hemos tenido muchas reuniones, con las empresas farmacéuticas y genéticas, especialmente con Acadia.

ACADIA
HEALTHCARE

Care Giver Research

- Why? To help support their application to the EMA and MHRA for Daybue –early in 2025
- 8 countries involved – UK, Denmark, Spain, Italy, France, Poland, Netherlands and Germany
- 7-8 Parents or Primary Care Givers recruited for each country by their country lead – range of ages and phenotypes
- Care Givers complete 5 days of a diary online, approximately 20mins a day, ideally in the same week.
- 50% of those Care Givers will be asked to do a 60 min online interview
- Payment to the patient organisation who coordinates the work and to the parent carers (340 Euros, 150 Euros for Diary, 80 Euros for interview)

Becky Jenner

- **¿por qué? para ayudar a respaldar su solicitud a la EMA (Agencia Europea de Medicamentos) y MHRA (Agencia Reguladora de Medicamentos y Productos Sanitarios) para Daybue, a principios de 2025.**
- **8 países involucrados: U.K., Dinamarca, España, Italia, Francia, Polonia y Alemania**
- **7-8 Padres o cuidadores principales reclutados para cada país por su país - rango de edad y fenotipos.**
- **Al 50% de esos cuidadores se les pedirá que hagan una entrevista en línea de 60 minutos.**
- **Pago a la organización de pacientes que coordina el trabajo y a los padres cuidadores (340 euros, 150 euros para la agenda, 80 euros para la entrevista)**

Acadia está llevando a cabo un trabajo de investigación sobre cuidadores.

Implica 8 países: Reino Unido, Dinamarca, España, Italia, Francia, Polonia, Países Bajos y Alemania. Y en cada país se reclutarán entre 7 y 8 parejas de cuidadores o cuidadores principales. Y deben ser reclutados por un líder del país, lo que, de nuevo, necesitamos discutir y decidir quién será el líder en cada país, donde puede haber una, dos o incluso tres organizaciones de pacientes y familiares en ese país.

Necesitamos que una persona pueda tomar la iniciativa porque solo está involucrado un pequeño grupo de personas. Y lo que buscan hacer es llevar un diario de cuidadores durante cinco días, preferiblemente en la misma semana, y son unos 20 minutos al día para completar el diario en línea. Y luego, el 50%, es decir, tres o cuatro de esos padres en cada país, serán invitados a realizar una entrevista en línea de 60 minutos también.

Ahora ambos elementos están pagados. Son aproximadamente 150 € por completar el diario en línea y aproximadamente 80 € por la entrevista de 60 minutos. Si te piden que lo hagas, también hay un pago a la organización de pacientes que coordina el trabajo y eso ronda los 340 €.

Así que, de nuevo, volveremos a eso porque todavía necesitamos decidir quién va a tomar la iniciativa.

Hay una lista de verificación que la persona que tome la iniciativa tendrá porque necesita reclutar a personas de ciertas edades y ciertos niveles de gravedad para obtener un rango. Una sección transversal de la comunidad representada.

También hemos estado apoyando el trabajo de nuestros países miembros y la principal actividad a través de esto ha sido ayudar a financiar el contingente holandés.

Hubo un fisioterapeuta, un terapeuta ocupacional y un logopeda que fueron a Georgia durante una semana para un evento de formación con familias y profesionales.

Y también apoyamos a la asociación de padres turcos para que se pusiera en marcha, y también en su primer gran Simposio Internacional sobre el Síndrome de Rett, que fue en abril.

Work of the Scientific Advisory Board



- Membership – **Chair this year Danijela Szili**, Gill Townend, Aglaia Vignoli, Peter Marschik, Bernd Wilken, Karen Spruyt, Mariëlle van den Berg, Meir Lotan, Jean Christophe Roux, Helena Wandin, Anne-Marie Bisgaard, Sonia Guil, Bojana Milanov and Ana Abdala.
- May 7th & Nov 11th, next Jan 22nd
- Meeting with Acadia representatives on Daybue
- Primary focus this year has been on the registry
- Supporting the events in member countries e.g. Turkey & Croatia

RSE General Assembly 2024

Hemos tenido reuniones en línea con representantes de Acadia sobre el Daybue, que continuaron durante el Congreso Mundial con una reunión en vivo.

Family Focus Stories

- **Niki Konstaninou without wings**
- **Mum in Zurich shares her inspirational story**
- **New book for children about Rett Syndrome**
- **Life with Rett a honest from the heart account**

In the next issue of RSE E-News, the story of the girl and her travels around the world follows, as well as her parents' recommendations on how to travel with a child who has Rett syndrome.



Becky Jenner



If you would like to contribute a story to be shared here, please email info@rettsyndrome.eu

HISTORIAS CENTRADAS EN LA FAMILIA:

- **Niki Konstaninou sin alas**
- **Una madre de Zúrich comparte su inspiradora historia**
- **Nuevo libro para niños sobre el Síndrome de Rett**
- **La vida con Rett: un relato honesto desde el corazón**

En el próximo número de RSE E-News, sigue la historia de la niña y sus viajes alrededor del mundo, así como las recomendaciones de sus padres sobre cómo viajar con un niño que tiene síndrome de Rett

Para celebrar el Día de las Enfermedades Raras 2024, fuimos entrevistados por la Organización Nacional de Asuntos Urbanos.

Participando en la difusión de artistas sobre el síndrome, así como en la presentación de las actividades.

En nuestra sección de historias familiares las últimas historias son Nikki Constantino sin alas, mamá y Siri comparten su historia inspiradora.

También se habla del nuevo libro para niños sobre la vida con el síndrome de Rett contado desde el corazón de los padres de niños con Rett en el próximo número de las noticias de la RSCA.

La historia de la niña y sus viajes por el mundo continúa también así como las recomendaciones de sus padres sobre cómo viajar con un niño que tiene síndrome de Rett.

Así que si quieres compartir tu historia únete a nosotros, por favor, envíanos un correo electrónico. Nos gustaría.

En Croacia, la reunión científica experta sobre el síndrome de Rett fue organizada por Silent Angels, una organización del síndrome de Rett de Croacia.

La asociación de médicos de RSE de Croacia, Alemania y Estados Unidos enseñó sobre el síndrome de Rett.

Rett Syndrome expert- scientific meeting Zadar, Croatia

- Second part of the event
- **Professor Dr.med. Bernd Wilken**, Kassel Rett clinic Germany ,examined children and adults with Rett syndrome. Many thanks to Professor Wilken and his team for all they do for the Rett community.



Becky Jenner

Fue una presentación en vivo y en línea. Representantes de Rett Syndrome Europe y Rett Syndrome Research Trust presentaron y compartieron actualizaciones sobre el síndrome de Rett, datos de salud y las últimas terapias.

En la segunda parte del evento, el profesor médico Dr. Ben Wilkin de la clínica Rett de Alemania examinó a niños y adultos con síndrome de Rett. Muchas gracias al profesor Wilkin y a su equipo por todo lo que hacen por la comunidad Rett.



Organizing Committee
Rett Syndrome TR
Rett Syndrome Europe

Symposium Secretariat
Assoc. Dr. Gamze Temiz – Health Science University

Science Board
Prof. Dr. Yasemin Alanay – Pediatric Genetics

Prof. Dr. Nuray Uslu Kızıkan - Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition

Assoc. Dr. Gamze Temiz - Internal Medicine

Assoc. Dr. Tuba Mutluer - Child and Adolescent Psychiatry

Dr. Ebru Ekmekçioğlu - Anesthesiology and Reanimation

Becky Jenner

Child and Adolescent Psychologist Tuğçe Erdoğan

Turkiye Rett Syndrome Association
International Rett Syndrome Symposium
April 27/28, 2024
Istanbul/Turkiye



RSE General Assembly
November 30, 2024



Symposium Program

Opening Speech's
Burak Temiz - Chairman RS Turkiye, RSE Member of BoD

Dr. Bojona Milanov - On behalf of RSE, RSE SAB Member, RSE Member of BoD

Day1:

Session 1 - Current Developments
Session 2 - Neurological Symptoms
Session 3 - Respiratory System Symptoms
Session 4 - Gastrointestinal Symptoms
Session 5 - Endocrinological Symptoms

Day 2

Session 1 - Orthopedic Symptoms
Session 2 - Oral and Dental Health
Session 3 - Physiotherapy
Session 4 - Language and Speech
Session 5 - Psychiatric Symptoms
Session 6 - Verbal-Poster Presentations

Closing Remarks

Turquía creó la Asociación en 2023 convirtiéndose en el miembro más nuevo del RSC (Rett Syndrom Community)

Han colaborado con varias Universidades, la de Has y la de Ajba en el simposio donde han participado 50 familias.



9th World Congress -
Look who's here!

26 countries represented! All came on stage on the first day to talk about their associations work and how we can work better to share resources. Join the WOLF forum if you have not already

La foto anterior hace referencia al NOVENO CONGRESO MUNDIAL donde 26 países miembros estuvieron representados de todo el mundo.

Y si aún no estás involucrado con el Wolf Forum, que es el foro de líderes mundiales para el síndrome de Rett organizado por Page at IRSF, únete porque es una muy buena plataforma también.

Hubo dos corrientes, una familiar y otra científica, durante cuatro días.

Fueron días completos con reuniones de desayuno y otras actividades por la noche también.

Una conclusión aquí...

Two Streams
– Family and
Scientific

Becky Jenner

Sharing some highlights and what is new!
Family Stream opened with Dr Alan Percy describing the history of Rett to what we know now followed by Dr Tim Benke.
Take away here was how you can have an MECP2 mutation but not meet the clinical diagnosis for Rett syndrome – typically presenting with learning disability, some movement disorders, behavioural disturbances and autism that can occur in both males and females .

El cuadro anterior habla sobre las dos vertientes:

¡Compartiendo algunos aspectos destacados y qué hay de nuevo! La vertiente familiar comenzó con el Dr. Alan Percy describiendo la historia de Rett, seguido por el Dr. Tim Benke.

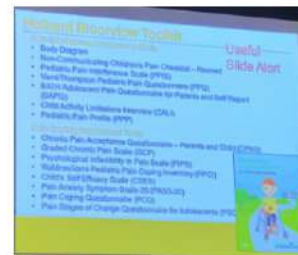
La conclusión es cómo se puede tener una mutación MECP2 pero no cumplir con el diagnóstico clínico para el síndrome de Rett, que generalmente se presenta con discapacidad de aprendizaje, algunos trastornos del movimiento, trastornos del comportamiento y autismo que pueden ocurrir tanto en hombres como en mujeres

Por lo tanto, el hecho de tener una mutación Met P2 no significa automáticamente que tengas síndrome de Rett. Tienes que cumplir con el diagnóstico clínico, ya que también puede aparecer en otros trastornos.

PainChek

Frank Symons spoke about Pain in Rett syndrome and Jeff Hughes from Australia introduced us to an app called PainChek designed to help assess levels of pain in non-verbal people.

He explained how this might be adapted to help people with Rett syndrome. There was also a useful resource called the Chronic Pain Assessment Toolkit for Children with Disabilities.



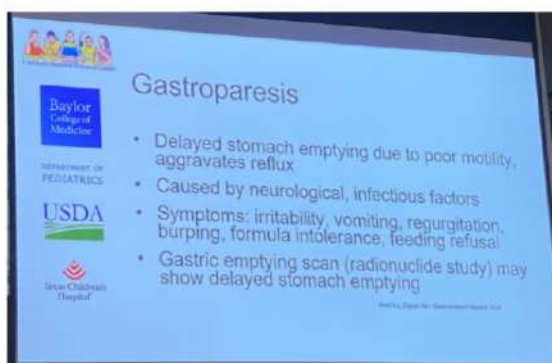
color Jenner

Frank Symons habló sobre el dolor en el síndrome de Rett y Jeff Hughes desde Australia nos presentó una aplicación llamada PainChek diseñada para ayudar a evaluar los niveles de dolor en personas no verbales.

Explicó cómo se podría adaptar esto para ayudar a las personas con síndrome de Rett. También había un recurso útil llamado Toolkit de Evaluación del Dolor Crónico para Niños con Discapacidades

Puedes descargarla de la App Store. Es realmente interesante que puedas ver las expresiones no verbales.

Así por ejemplo desde una foto de un bebé se puede leer las expresiones, ya sea el levantamiento de las cejas o el arrugamiento de la frente, ese tipo de cosas, y cómo eso podría reflejar el dolor y el tipo de dolor que las personas sienten y el nivel de dolor y si eso podría ser realmente útil en personas con Síndrome de Rett.



Gut, Gut Microbiome and the GI Tract

- Strong recommendation to be gluten and dairy free!
- Dr Motil dispelled the myth that malabsorption is an issue in Rett.
- Aspiration can be silent.
- Gastroparesis and biliary tract disease were issues especially in older females.
- She has also been involved in giving guidelines for managing the side effects of Daybue.

GASTROPARESIS

- Retraso en el vaciado del estómago debido a la mala movilidad
- causada por factores neurológicos, infecciosos
- Síntomas: irritabilidad, vómitos, regurgitación, eructos, intolerancia a la fórmula, rechazo a la alimentación
- La gammagrafía de vaciamiento gástrico (estudio de radionúclidos) puede mostrar un retraso en el vaciado del estómago

EL INTESTINO, EL MICROBIOMA INTESTINAL Y EL TRACTO GASTROINTESTINAL

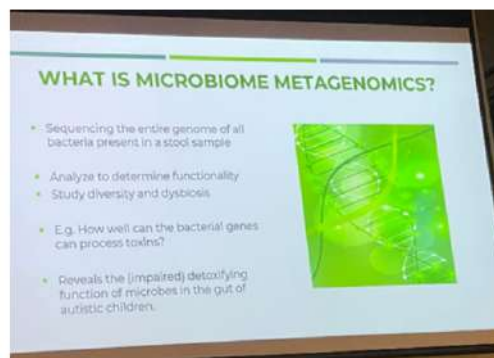
También se habló sobre el intestino. Microbiomas intestinales y el tracto gastrointestinal. Hubo 4 presentadores aquí, presentaciones que aunque ligeramente diferentes, hubo un mensaje muy fuerte aquí y algunos de ustedes ya lo saben.

- ¡Fuerte recomendación de no comer gluten ni lácteos!
- El Dr. Motil disipó el mito de que la malabsorción es un problema en Rett
- La aspiración puede ser silenciosa
- La gastroparesia y la enfermedad del tracto biliar fueron problemas, especialmente en las mujeres mayores
- también ha participado en dar pautas para manejar los efectos secundarios de Daybue

Que sea libre de gluten y lácteos es realmente algo muy bueno para el síndrome de Rett. Si podemos lograrlo, ayuda a reducir la inflamación en particular. La Dra. Motel estaba hablando y desmintiendo mitos sobre la malabsorción. Así es como funciona el intestino. Y absorber cosas es un problema en el síndrome de Rett, así que no es algo de lo que debamos preocuparnos. La aspiración puede ser silenciosa.

Testing for a healthy gut?

- Heather Way –
- The gut microbiome in people with Rett is less diverse
- Important to identify what is missing, which strains and how with some simple tests you can identify what is needed and do a personalised prescription of supplements.
- Testing involved a cheek swap and poo analysis.
- Dysbiotic species led to certain symptoms – e.g. candida produces toxins and depletes taurine which can result in giggling and incontinence.
- High bacteriodes fragilis can cause anxiety. Company is <https://tacga.com.au/>



Becky Jenner

RSE General Assembly 2024

**PRUEBAS PARA UN INTESTINO SANO:
El camino más saludable:**

- **El microbioma intestinal de las personas con Rett es menos diverso**
- **Es importante identificar qué falta, qué cepas y cómo con unas sencillas pruebas se puede identificar lo que se necesita y hacer una prescripción personalizada de suplementos**
- **Las pruebas consistieron en un hisopado bucal y un análisis de caca**
- **Las especies disbióticas provocaron ciertos síntomas, por ejemplo, la candida produce toxinas y agota la taurina, lo que puede provocar risas e incontinencia.**
- **Los niveles altos de bacteriodes fragilis pueden causar ansiedad. La empresa es <https://tacga.com.au/>**

Ahora, hay un artículo publicado sobre eso, así que a medida que lo tengamos en Europa, tendremos un poco más de información .

Y esto fue interesante sobre las pruebas para un intestino sano.

Hablaron del ejemplo de una madre australiana. Ella en realidad no es miembro de RETT. Tiene dos hijos con autismo muy severo que básicamente han sido descartados por los profesionales de la salud y realmente no tenían un futuro brillante. Pero ella no lo aceptó. Investigó lo que podía hacer para ayudar al intestino, en particular, creyendo que ahí es donde provenían muchos de los problemas.

De este modo ella creó esta empresa que analiza todo el microbioma intestinal. Puedes solicitarlo desde cualquier parte del mundo y consiste en que ella envía un kit de prueba. Haces un hisopado bucal y un análisis de heces. Lo envías de vuelta y ella puede decirte qué cosas son irritantes, qué cosas les faltan y luego prescribir una gama muy específica de probióticos, vitaminas, etc necesarias para mejorar el intestino.

En conclusión: sabemos que con el síndrome de Rett hay un fuerte vínculo entre el intestino y el cerebro por lo que se considera realmente bueno lo indicado.

Helpful Technology

- TeMoRett! - Technology assisted motor rehabilitation for people with Rett. A project from Germany - Paul Chojecki, that is going to expand to the US
- Smart Watches – Dr Paramala Santosh, Kings College Hospital London – wearable-based assessment of heart rate variability and its implications
- Fitbit HR Charge or similar?

Becky Jenner

TECNOLOGÍA ÚTIL:

- **TeMoRett!**- Tecnología de rehabilitación motora asistida para personas con Rett. Un proyecto de GErmany- Paul Chojecki, que se va a expandir a Estados Unidos

- **Relojes inteligentes-** Dra. Paramala Santosh, Kings College Hospital London- Evaluación basada en dispositivos portátiles de la variabilidad de la frecuencia cardíaca y sus implicaciones

- **Fitbit HR Charge o similar?**

Hubo una sección sobre tecnología y tuvimos una presentación de Tim Orets, que es esencialmente de uno de los países miembros alemanes que analiza cómo se podría mejorar el uso de la mano de las personas con síndrome de Rett y mostró videos muy motivadores.

Escuchamos al profesor de tecnología Santosh del King's College Hospital de Londres sobre los relojes inteligentes y cómo se usan, de forma que podemos controlar la frecuencia cardíaca, la frecuencia respiratoria, la variabilidad de la frecuencia cardíaca, la temperatura de la piel, de una forma cotidiana pudiendo obtener los resultados nosotros mismos.

El Fitbit HR Charge o nos brinda mucha información y nos puede advertir a modo de alerta, si hay algún cambio en la niña como si pudiera estar desarrollando una infección, por ejemplo.

Hips and Spine!

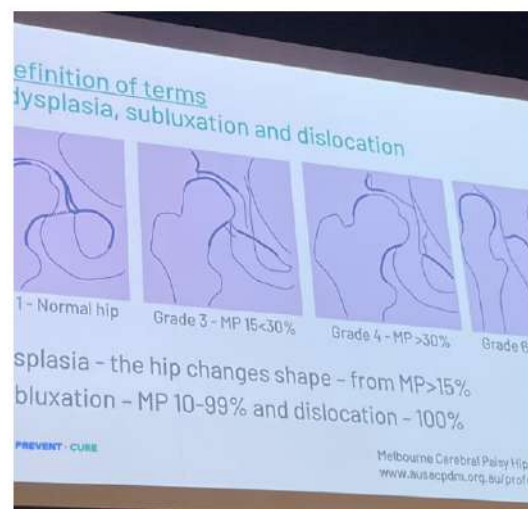
Jenny Downs - Need more careful monitoring – not just about the spine!

Form Age 4 recommendation to screen annually.

No detailed guidelines at the moment – needs research to decide what best practice is – looking at CP guidelines

Mariëlle – T158 and R270X more of severe scoliosis and not walking. Surgery discussions begin now around 40 degree curve.

Becky Jenner



RSE General Assembly 2024

CADERAS Y COLUMNAS VERTEBRAL

Jenny Downs: necesita un monitoreo más exhaustivo, ¡no solo sobre la columna vertebral!

Desde los 4 años se recomienda que de forma anual se haga la prueba de detección.

Por el momento no hay directrices detalladas, se necesita investigación para decidir cuál es la mejor práctica.

Marielle- T158 y R270x más que una escoliosis severa y no camina. Las discusiones sobre cirugía comienzan ahora alrededor de una curva de 40 grados

Oímos hablar de las caderas y la columna vertebral, especialmente de parte de María, y de la escoliosis severa. En las referidas mutaciones las niñas no caminan.

Y aunque a menudo, las discusiones sobre cirugía comienzan alrededor de una determinada edad, ahora parece que el umbral está en la curva de los 40 grados.

Actualmente se dedica mucho tiempo al control de las caderas. A veces donde posiblemente tienes una cadera subluxada si no se trata, puede llegar a desarrollar osteoartritis severa a medida que envejecen, lo cual es muy doloroso y puede ser muy difícil de tratar en nuestra comunidad también.

Gene therapies and Drugs

- Taysha and Neurogene both presented
- How long till we see these therapies more widely available?? SMA first patient dosed in 2013 – 10 year follow up.
- Jeff Neul on trofinetide – Daybue
- Neurotech – NT164
- CGPMax – Poster - <https://www.rettsyndrome.eu/news/cgpmax-supplement/> FAQ document



Becky Jenner

RSE General Assembly 2024

TERAPIAS GÉNICAS Y FARMACOLÓGICAS

-Taysha y Neurogene hicieron su presentación

- ¿Cuánto tiempo pasará hasta que estas terapias estén más disponibles? Primer paciente con AME administrado en 2013: seguimiento de 10 años.

- Jeff Neul en trofinetide- Daybue.

- Neurotech- NT164.

- CGPMax- Póster- <https://rettsyndrome.eu/news/cgpmax.supplement/> Documento de preguntas frecuentes

Hubo dos presentaciones de Taysha y Neurogene en la corriente familiar, pero también tuvieron presentaciones en la corriente científica a las que se les dijo a los padres que no podían asistir, lo que parecía un poco extraño.

Aparentemente estaban mostrando videos de las mejoras observadas en las niñas que habían recibido los tratamientos.

Sabemos, obviamente, desde que se hizo esto que, tristemente, una paciente ha fallecido en el grupo de dosis más alta de NEUROGENE.

Están continuando con el grupo de dosis más baja y eso es en el Reino Unido, Australia ahora, así como en EE. UU. y Canadá, y Taisha también comenzará en el Reino Unido el próximo año.

Geoff Neal habló sobre Trofinetide. Y luego también se habló de Neurotech.

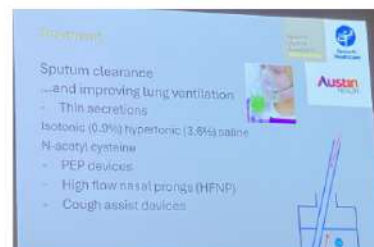
Tienen un medicamento a base de cannabinoides que han estado probando en Australia con bastante éxito.

Y respecto de CGP Max, que es el suplemento de grosella negra sobre el que compartimos información a principios de este año, Becky Jenner, estuvo allí y hablando con el profesor Santosh porque está interesado en hacer un ensayo en el síndrome de Rett con CGP Max, donde ha habido mejoras bastante significativas para las personas que lo han estado usando.

Breathing, lungs and pneumonia

- Jan Ramirez – Does the lung play an autonomous role in Rett? Changes in lung surfactant . More research needed.
- Michelle Caldicott – 1:5 people with Rett over 5 year period needed treatment for pneumonia in hospital
- Shallow breathers more at risk
- Use of PEP (Positive Expiratory Pressure) devices, cough assist, high flow nasal prongs
- PEP device - Mariëlle van den Berg
- Dexamorphin used in US to clear mucus

Becky Jenner



RESPIRACIÓN PULMONES Y NEUMONÍA

- Jan Ramirez- ¿El pulmón juega un papel autónomo en Rett? Cambios en el surfactante pulmonar. Se necesita más investigación.

- Michelle Caldicott: las personas con Rett 1:5 durante un período de 5 años necesitaron tratamiento para la neumonía en el hospital

- Las personas que respiran poco profundamente corren más riesgo

- Uso de dispositivos PEP (Presión Espiratoria Positiva), asistencia para la tos, cánulas nasales de alto flujo.

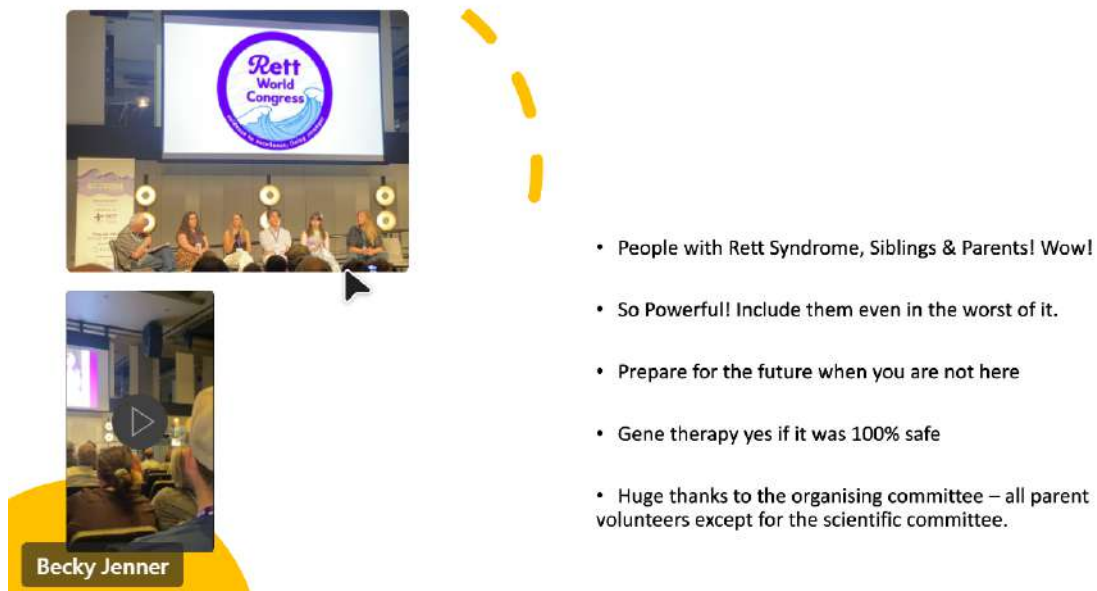
-Dispositivo PEP. Marielle van den Berg.

- Dexamorfina utilizada en EE. UU. para eliminar la mucosidad.

Luego hablaron sobre la respiración, los pulmones y la neumonía, y algunos dispositivos útiles que se compartieron aquí.

Se habló del dispositivo de presión espiratoria positiva (PEP) que ayuda a las personas que tienen dificultades para toser o con la mucosidad y a moverla. Y sabemos que ese es un gran problema para las personas con síndrome de Rett, especialmente a medida que envejecen. La tos es menos efectiva y la neumonía también es un problema.

Y Jan Ramírez está investigando si hay un medicamento utilizado para la fibrosis quística que ha tenido éxito en ayudar a eliminar el moco de los pulmones. Si eso podría ser algo que también podría usarse para personas con síndrome de Rett, porque ahora saben cosas como que hay algunos cambios en los pulmones relacionados con el surfactante pulmonar.



- People with Rett Syndrome, Siblings & Parents! Wow!
- So Powerful! Include them even in the worst of it.
- Prepare for the future when you are not here
- Gene therapy yes if it was 100% safe
- Huge thanks to the organising committee – all parent volunteers except for the scientific committee.

-¡Personas con Síndrome de Rett, Hermanos y Padres! ¡uau!.

- Tan poderosos inclúyelos incluso en lo peor.

- Prepárate para el futuro cuando no estés aquí.

- Terapia génica: sí, si fuera 100% segura.

- **Muchísimas gracias al comité organizador, a todos los padres voluntarios excepto al comité científico.**

Cinco hermanos de personas con síndrome de Rett hicieron una aportación que fue muy fructífera y tenían mensajes muy claros: Quieren ser incluidos y asegurarse de prepararse para el futuro. Piden que no se dejen las cosas para el último minuto, es decir: dejar todo preparado para el momento en que ya los padres no podamos estar ahí, así que hay que asegurarse de que no se les deje a ellos resolverlo y manifestaron que estarían detrás de la terapia génica para sus hermanos si supieran que es 100% segura.

Se procede a aceptar el Acta de la última Asamblea General, que fue el 8 de octubre de 2023.

info@rettsyndrome.eu

Financial Report 2023

Credits	Amount (Euro)
Membership fees 2023	4.150,00
Events and Conferences	637,00
Donations and grants	13.743,90
TOTAL	18.530,90

Debits	Amount (Euro)
Bank Fees and Charges	-199,02
Donated by RSE	-290,00
Event and Conference Expenses	-3.726,39
Event and Conference Expenses (Belgrade)	-1.454,98
Event and Conference Expenses (Georgia)	-2.918,99
Event and Conference Expenses (Hungary)	-11.642,61
Event and Conference Expenses (Istambul)	-833,00
Event and Conference Expenses (Marseille)	-5.003,00
Event and Conference Expenses (NSRE)	-5.394,80
Event and Conference Expenses (NSS)	-5.649,78
Membership Fees Paid (Eurordis)	-100,00
Office Expenses	-12,00
Professional Services	-2.204,00
Refunds and Reimbursements	-1.526,57
Subscriptions and Software Licenses	-32,72
TOTAL	40.787,86

Balance of account 01.01.2023	54.419,89
Credits 2023	18.530,90
Debits 2023	40.787,86
Balance of account 31.12.2023	32.162,93

Financial Report 2024 (preliminary)

<u>Credits</u>	<u>Amount (Euro)</u>
Membership fees 2024 (estimated)	4.150,00
Donations and Grants Received	2.000,21
Membership Fees Received	200,00
TOTAL	4.550,21

<u>Debits</u>	<u>Amount (Euro)</u>
Bank Fees and Charges	-47,76
Event and Conference Expenses	-874,22
Event and Conference Expenses (Istambul)	-921,86
Event and Conference Expenses (Marseille)	-400,00
Membership Fees Paid (Eurordis)	-100,00
Office Expenses	-154,14
Professional Services	-2.755,00
Refunds and Reimbursements	-3.018,81
TOTAL	-8.271,79

Balance of account 01.01.2024	32.162,93
Credits 2024 (estimated)	4.150,00
Debits 2024 (estimated)	8.271,79
Balance of account 23.10.2024	26.091,35

Becky Jenner cree que podría ser útil simplemente decir de dónde sale el dinero, especialmente de dónde provienen las cuotas de membresía y para qué se utiliza, para que seamos completamente transparentes.

Por ejemplo, su viaje a Australia fue financiado por RSE en términos de vuelos y hotel.

Así que eso saldrá de los ingresos.

Y luego se ayudó a Bojana yendo a Estambul y a otros miembros yendo a la conferencia de Marsella.

En general en apoyar el trabajo de RSE en términos de gastos de viaje y conceptos similares. Pero también tenemos servicios profesionales, como los contables y el abogado que tenemos en Luxemburgo, cuando tenemos que presentar cuentas por ejemplo; y a medida que avanzamos y a medida que hablamos de la iniciativa del registro aparecen otros costos asociados con eso, que hacia donde nos dirigimos ahora.

Pedro Rocha considera que debemos entender que RSE somos básicamente 5 miembros de la junta. Todos somos padres. Eso es todo. Eso es RSE, lo que significa que no tenemos la capacidad como muchas organizaciones locales.

Pedro Rocha habla de la asociación española donde tienen 3 trabajadores a tiempo completo que se ocupan, por ejemplo, de la recaudación de fondos y todo tipo de donaciones públicas. Nosotros no tenemos eso en RSE, así que aunque potencialmente podríamos optar a subvenciones de la Unión Europea, es una gran cantidad de trabajo que no está seguro de que estemos en condiciones de hacer.

Becky Jenner considera que fue un trabajo enorme organizar la conferencia que hicimos. Sabemos que involucró a mucha gente y muchas horas. Y si volviéramos a hacer algo así, y no lo descartamos, necesitaremos más ayuda.



REGISTRO EUROPEO DE PACIENTES CON SÍNDROME DE RETT

El registro de pacientes tendrá su propia marca. Se llamará Red X y es una plataforma construida por voluntarios, no solo por mí (Pedro Rocha), sino también por algunas empresas con las que trabajo y algunos colegas de mi empresa.

Addressing Fragmented Data

- Rett Syndrome research and patient care data is often fragmented across different countries, hospitals, and local organizations.
- There is no central repository that collects comprehensive, real-world data on the full spectrum of patient experiences, genetic profiles, and treatment outcomes

ABORDAJE DE DATOS FRAGMENTADOS

- Los datos de investigación y atención al paciente sobre el síndrome de Rett suelen estar fragmentados en diferentes países, hospitales y organizaciones locales.

- No existe un repositorio central que recopile datos completos del mundo real sobre todo el espectro de experiencias de los pacientes, perfiles genéticos y resultados del tratamiento.

En Australia tienen uno y cuando llegan a Europa se dan cuenta de que por ejemplo, sólo en España tenemos tres y es que los datos están muy fragmentados.

Muchos hospitales y organizaciones locales han intentado realizar registros de pacientes sin mucho éxito.

Realmente no existe un depósito central que contenga información sobre el síndrome de Rett, y muchas organizaciones tampoco lo saben realmente.

También faltan muchos conocimientos y hay lagunas en la información que tenemos.

Ahora que existe un interés en la industria farmacéutica en el síndrome de Rett, es un aspecto clave el tener un registro que pueda reunir estos datos.

Además también es muy necesario para las empresas que trabajan en los tratamientos conocer cómo es el manejo diario de la enfermedad, cómo no se están satisfaciendo las necesidades. Y la evolución de los resultados de los pacientes, cómo funciona en general el síndrome de Rett

Sería muy interesante hacer estudios de Historia Natural, lo cual es un poco más complejo por todos los aspectos éticos y regulatorios. En los EE. UU. se han realizado estudios muy extensos de Historia Natural, pero en Europa es mucho más complejo debido a todas las implicaciones sobre la privacidad de los datos.

Así que ahora mismo es una de las grandes ambiciones, pero todavía está un poco lejos de nosotros.

Pero sería uno de los logros de este registro de pacientes el compartir datos anónimos en relación a cómo está la prevalencia del síndrome de rett en Europa y cómo se distribuyen las mutaciones en los lugares donde se atiende a los pacientes.

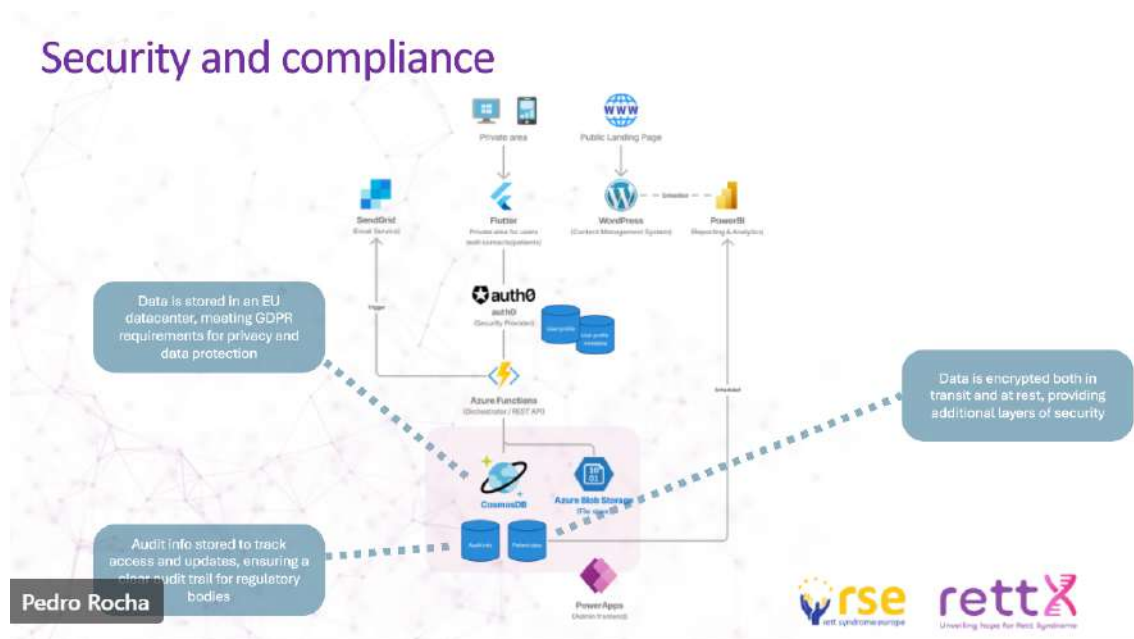
Solo la información demográfica básica que no tenemos en este momento de manera colectiva ya sería súper importante para cualquier tipo de investigación y ensayos clínicos, esto fue destacado por las compañías biofarmacéuticas que trabajan con ellas y respecto del síndrome de Rett, realmente están ansiosos por tener acceso a estos conjuntos de datos anónimos. Y hay que destacar la idea de que toda la información que se comparte se hace de forma anónima.

La información sobre pacientes con síndrome de Rett seguramente ayudará a intentar acceder a mejores recursos de atención médica.

En España se ha hecho un registro piloto. Recopilamos datos de casi 300 pacientes y con esos datos podemos usarlos para ir a hablar con instituciones públicas, instituciones gubernamentales y decir, oye, tienes todas estas personas en tu región con esta enfermedad, con esta afección y sin acceso, por ejemplo, o acceso muy limitado a la comunicación, dispositivos de comunicación aumentativos, que es un derecho reconocido en España.

En España se prescribe la comunicación aumentativa, cosa que todavía no se hace realidad en muchos casos.

Por todo ello necesitamos un registro de pacientes de un nivel alto y es un trabajo muy complejo, y requiere una solución técnica compleja.



SEGURIDAD Y CUMPLIMIENTO

Hay que centrarse en intentar conseguir que los datos sean privados y que los datos se almacenen en Europa, que es un importante. Es una imposición por cuestiones de privacidad y protección de datos del RGPD.

Los datos están cifrados, se cifran en tránsito y en reposo.

También existen muchos requisitos con respecto a cómo se auditan los datos.

Legal guardian collected data

Data Field	Purpose of Collection	Usage	Retention & Security	Optional or Mandatory
Contact Full Name	Identifies the person responsible for a patient, ensuring proper communication and permissions	Used to manage communication and permissions for data updates	Retained as long as the registry is active; securely stored with restricted access	Mandatory
Email Address	Primary means for communication, verification, and passwordless login	Used for login, survey invites, and updates	Retained as long as registry is active; securely stored with encryption and 2FA on access	Mandatory
Mobile Number	Supports two-factor authentication (2FA) and alternative contact methods	Used for 2FA, critical updates, and reminders	Retained with limited access, only for security verification	Mandatory (2FA)
Country	Enables geographic analysis of Rett Syndrome prevalence by country	Used for demographic insights and regulatory compliance	Stored in aggregate for reporting, individual data kept securely	Mandatory
State	Enables geographic analysis of Rett Syndrome prevalence by region	Used for demographic insights and regulatory compliance	Stored in aggregate for reporting, individual data kept securely	Mandatory
Association Membership Status	Assesses registry reach and engagement beyond known Rett Syndrome networks	Used for internal analysis to understand reach and diversity of the registry	Aggregated for internal insights, individual responses are confidential and stored securely	Mandatory
Relationship to Patient	Establishes the contact's authority for providing patient data	Used to confirm legitimate family or guardian relationship for consent	Stored securely with access control	Mandatory

Pedro Rocha



DATOS RECOPIADOS POR EL TUTOR LEGAL

Los datos serán anonimizados públicamente para obtener algunas cifras de prevalencia de nivel muy alto en cada país.

La parte más importante es que podemos comunicarnos con el tutor legal por correo electrónico y número de teléfono de modo que también podemos utilizar esto como una herramienta para el caso de tener que informar sobre novedades y en relación a ensayos clínicos. Se trata, por tanto, de información importante y esclarecedora para las familias

Es también muy importante la categorización en cuanto al género. Encontramos en nuestro piloto en España cinco chicos que ni siquiera sabíamos que existían en ese momento. Entonces, de 280 pacientes, cinco fueron identificados como hombres.

Por supuesto, necesitamos información sobre la mutación MECP 2 y la confirmación del diagnóstico para asegurarnos de que los datos sean muy confiables.

El objetivo es enviar encuestas a los padres para que sean ellos quienes puedan completar información en relación a todos los tipos de categorías y subcategorías de información sobre los pacientes con síndrome de Rett; y esto se hará de forma progresiva: Primero, la idea es lanzar y recopilar datos demográficos básicos y luego publicaremos diferentes encuestas a las familias.

La idea también es promover la participación y una cosa que fue clave en el piloto en España es que lo que hicimos fue un tipo de microencuestas, lo que significa que solicitamos información muy limitada que se puede completar en cinco a 10 minutos en

lugar de preguntar en encuestas que tardan horas y horas en completarse, que es para nuestras familias muy tedioso.

Por otro lado necesitamos el apoyo de las instituciones sanitarias. No sólo porque ayudarán a crear conciencia, sino que nos apoyarán validando que la información es precisa.

Building a patient registry together	
Healthcare	<i>Support from healthcare institutions to raise awareness about the registry, helping to communicate its importance to families and encouraging their participation</i>
Biopharma	<i>Foundation for partnerships with pharmaceutical companies interested in research and potential treatment development for Rett Syndrome</i>
Ethics & Legal	<i>Ensure that patient data is collected, stored, and used in compliance with GDPR and ethical standards, protecting participants' rights</i>
Data & Tech	<i>Establishes a robust infrastructure to securely manage, analyze, and report data, empowering research and decision-making</i>
Rett community	<i>Helps expand the reach of the registry, connect with patients, and amplify the impact of collected data within the community.</i>
Financial support	<i>Ensures the registry is sustainable by securing funding and managing costs, so the project can grow and continue supporting families long-term</i>

CONSTRUYENDO JUNTOS UN REGISTRO DE PACIENTES

Atención sanitaria: Apoyo de las instituciones sanitarias para dar a conocer el registro, ayudando a comunicar su importancia a las familias y fomentando su participación.

Biofarmacia: Fundación para asociaciones con compañías farmacéuticas interesadas en la investigación y el desarrollo de posibles tratamientos para el síndrome de Rett.

Ética y legal: Garantizar que los datos de los pacientes se recopilen, almacenen y utilicen de conformidad con el RGPD y las normas éticas, protegiendo los derechos de los participantes.

Datos y tecnología: Establece una infraestructura sólida para administrar, analizar e informar datos de forma segura, lo que potencia la investigación y la toma de decisiones.

Comunidad Rett: ayuda a ampliar el alcance del registro, conectar con los pacientes y amplificar el impacto de los datos recopilados dentro de la comunidad.

Apoyo financiero: Garantiza que el registro sea sostenible al asegurar la financiación y gestionar los costos, para que el proyecto pueda crecer y continuar apoyando a las familias a largo plazo.

Es importante transmitir la importancia del registro a las familias.

Un pilar muy importante es la biofarmacia, ya que están ansiosos por ayudar no sólo tratando de entender qué información es útil para ellos, sino también financieramente y por tanto están deseando tener esta información; por lo que tenemos que ser un medio para proporcionarlo.

Por supuesto, existe un pilar ético y legal y está en Europa, la GDPR y los estándares

Debemos proteger los derechos de los participantes y este es uno de los aspectos que está siendo clave para desarrollar el registro de pacientes en Europa y no depender de otros.

Existen registros de pacientes fuera de Europa son una parte muy importante porque está vinculado con el RGPD, pero necesitamos proteger los datos, deben cifrarse y deben ser anónimos. No podemos sufrir ataques cibernéticos, por lo que es necesario crearlos en una plataforma que sea altamente confiable.

También necesitamos el apoyo de la comunidad RETT de nuestros miembros de nuestras familias. Es imposible hacer un registro de pacientes sin su apoyo. Estamos planeando crear equipos en cada país con representantes de asociaciones locales que nos ayudan a amplificar el impacto. Para nosotros fue clave durante el piloto que hicimos en España, donde si bien tenemos 3 asociaciones y eso fragmenta mucho el esfuerzo, fue una de las únicas iniciativas o las primeras iniciativas que tuvimos las tres asociaciones trabajando juntas y es clave. Y creo que también es un aspecto

Básicamente, contamos con casi 300 personas, por lo que fue bastante sorprendente verlo y necesitamos ese apoyo de ustedes y, por supuesto, ese apoyo también puede significar dinero, ya que la iniciativa, técnicamente hablando es compleja y debe ser sostenible, por lo que barajamos la posibilidad de contar con apoyo económico.

Biopharma está dispuesta a ayudarnos en esto pero, por supuesto, también exploraremos otras opciones de recaudación de fondos.

Tenemos muchas reuniones con diferentes empresas para validar el concepto, validar qué información quieren y también determinar de alguna manera en la forma en que recopilamos los datos.

Pero definitivamente es un pilar importante y nosotros lo somos bastante.

En cuanto al tema de la ética y lo legal que hemos indicado, tenemos hasta el momento un abogado en España, experto en GDPR que trabaja de forma pro bono.

Entonces no hay ningún gasto para nosotros y se encarga de validar la política de privacidad existente y de ayudarnos a crearla.

Desde una perspectiva de datos y tecnología, tengo voluntarios trabajando para Pedro Rocha (el ponente, miembro de RSE y AESR), que Trabaja en Microsoft y él también se ofrece como voluntario.

Además Microsoft dona dinero por cada hora que dedica a este proyecto. Hasta ahora ya hemos conseguido recaudar casi 3000€ sólo del trabajo que está haciendo para RSE, y unos como 8000 euros para la asociación española.

Este año ha logrado conseguir ayuda de dos empresas que están en España y le están ayudando a construir la primera parte, una aplicación móvil que formará parte del registro de pacientes.

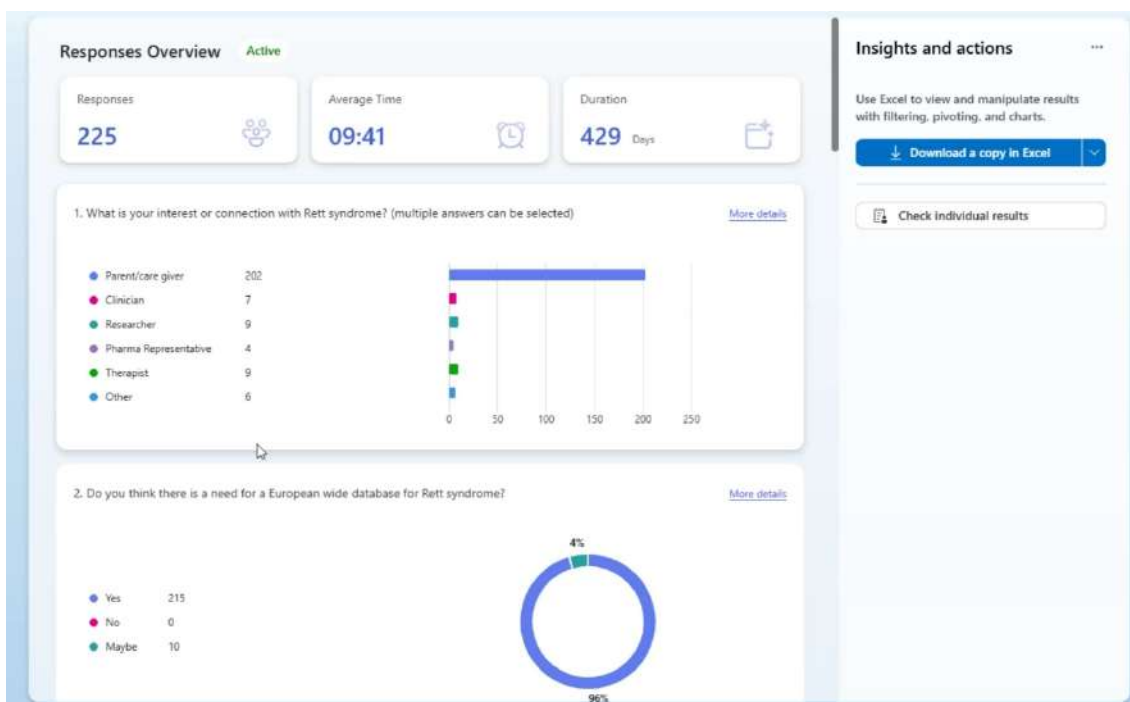
En términos de comunidad rett, ya hemos identificado equipos en tres países: Portugal, España y Serbia.

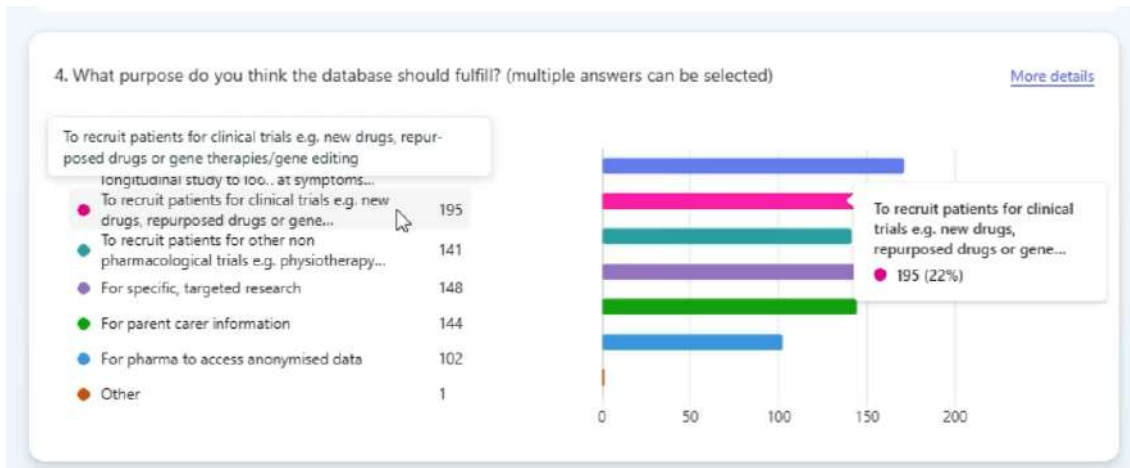
Todavía está todo en una fase piloto, lo que significa que todavía estamos tratando de unir ideas de forma conjunta cómo hacer esto realidad. Pero, desde un punto de vista técnico, los registros de pacientes avanzan muy rápido. Es difícil dar una fecha porque dependemos mucho del trabajo voluntario; pero aún así se avanza muy rápido.

Y desde una perspectiva financiera, tenemos activos ya que tenemos el compromiso de una farmacéutica para ayudarnos.

Ya tenemos parte de la herramienta para la que tenemos presupuestos preliminares que nos permitirán solicitar este tipo de recaudación de fondos.

Pero cualquier idea que surja y el apoyo financiero que provenga de nuestros miembros también será bienvenido.





La buena noticia es que es gratuito, lo que significa que en el momento en que publicamos el registro de pacientes ya existe la posibilidad de registrarse.

En el registro hay un poco de todo, pero el 22% de los encuestados dijo que uno de los principales objetivos debería ser reclutar pacientes para ensayos clínicos de nuevos medicamentos, medicamentos reutilizados o terapia génica.

Otro dato a destacar es el estudio de Historia Natural, lo que básicamente significa que se trata de recopilar puntos de datos de cada paciente en diferentes momentos de sus vidas o, por ejemplo, cada seis meses tener que responder a una encuesta con información sobre tu hijo con síndrome de Rett. La mayoría del 20% de la gente estaba dispuesta a hacer esto como decía al principio, aunque un estudio de Historia Natural en Europa es muy complejo desde una perspectiva ética.

Y hay un 11% para que las farmacéuticas accedan a datos anonimizados.

¿Quién crees que debería acceder e ingresar datos en la base de datos?

Este es siempre un gran debate por lo delicado que puede ser la información.

En Europa, si confiamos en los Médicos para gestionar el registro de pacientes nos encontramos en la misma situación que estamos hoy, es decir, no tenemos un registro de pacientes.

Nosotros, los padres, somos los que estamos más interesados en conseguir un registro de pacientes y, si lo hacemos, si encontramos una manera de tener un paciente, un paciente que lidere el registro, es la clave del éxito porque están personalmente comprometidos a garantizar que el Registro de pacientes tenga éxito.

¿Quién crees que debería poder acceder a datos anonimizados?

29% médicos, 28% padres y cuidadores, 28% y compañías farmacéuticas 15%. Así con todo.

Por lo tanto, es claramente de interés compartir datos anonimizados.

La principal conclusión es que hay una respuesta clara de la comunidad de que necesitamos un registro de pacientes. Que los datos anonimizados deben compartirse.

Y solo un poco de debate sobre si debería ser dirigido por los padres o por el médico.

Una herramienta que es fácil de completar información, y ese es uno de los aspectos en los que Pedro Rocha está poniendo mucho esfuerzo y de hecho es en tener una aplicación móvil ya que será clave para poder, por ejemplo, simplemente escanear y diagnosticar y mandar la foto con el móvil que es algo que todo el mundo sabe hacer rápido y no lleva más de un par de minutos. Será uno de los aspectos que será clave si realmente logramos que las familias se involucren mucho y de una manera muy fácil.

En España tenemos 3 asociaciones y puede haber unas 500 familias y tuvimos muchos problemas para llegar a las familias.

Y la última cuestión es en relación a la propiedad de los datos: Los datos serán propiedad de RSE y estarán alojados en ella.

Las familias que aún no conocemos, las que no han sido diagnosticadas o las que no colaboran con nosotros como organizaciones de pacientes, **tiene nuestros datos de contacto. Si hay otras cosas sobre las que desea preguntarnos siempre, utilice la información en el correo electrónico del síndrome de Rett punto UE, por favor.**

Becky Jenner (ponente) a modo de CONCLUSIÓN indica que ya que están buscando implementar esto con bastante rapidez, para cuando terminen deben estar elegidos los líderes de cada país.

De forma que pueden debatir entre ustedes para seleccionar a 4 pacientes cada uno.

Así que en realidad se trata sólo de encontrar a los 8 padres y luego hacer una presentación.

Otras dos cosas en términos de cosas particulares en las que nos encantaría tener más ayuda voluntaria:

- Uno está en Íthaca, la rara enfermedad de Rett, y Mariëlle van den Berg se ofrece como voluntaria para eso porque está *ITV Physicians International* y recientemente también se puso en contacto con ellos.
- el otro grupo que parece realmente interesante y creo que está muy bien organizado y que en realidad son muy ambiciosos y creo que lograrán grandes cosas es *CREA* la alianza compleja y rara contra la epilepsia en la que sé que María estaba allí en la reunión. Tuvimos esta iniciativa de una reunión de miembros semestral y decimos que la última vez que envié un correo electrónico solo obtuve una respuesta. Aquí nos concentramos en mantener lo mínimo en este momento porque todos estamos inmersos en el hospital, al igual que los miembros de la junta. Así que no creo que podamos participar más porque no tenemos tiempo.

Finalmente se procedió a la votación para determinar si la reunión de miembros será semestral.

Para los que no puedan asistir: grabaremos las reuniones y las publicaremos.

La reunión será el Miércoles 14 de mayo a las 7:00 p.m.

Así que nos comprometeremos a enviarles un correo el 25 de febrero.

Verifiquen que tengamos los correos electrónicos correctos y, si lo cambian en algún momento durante el año, asegúrese de informarnos para que podamos mantener la lista de contactos actualizada.

trabajadorsocialerincesarett@gmail.com

Si tienen algo que compartir con nosotros, asegúrese de enviarnoslo por correo electrónico a Info Ritz en Ritz Syndrome dot EU y luego podremos publicarlo en el sitio web o compartirlo a través de Facebook para que tenga una mayor difusión.

Como dijo Bojana antes, en cualquier historia centrada en la familia, a las familias realmente les encanta leerlas. Entonces, si tiene algunas historias interesantes de sus miembros para compartir, envíenlas también. Estamos tratando de sacarlos con regularidad.

Nos contactó el autor que había escrito un libro sobre cómo ser un hermano de una persona con síndrome de Rett. Sí, a todas las cosas difíciles con las que te enfrentas como hermano. Si alguien quiere una copia puede solicitarlo en rett@rett.dk.

Por su parte Pedro Rocha considera si todas las asociaciones tuvieran acceso a Microsoft Teams ayudaría mucho porque se traduce de forma simultánea el chat y manifestó que podría enviarle un mensaje a Robert en el Reino Unido.

Francia también utiliza Microsoft Teams. Por supuesto, la Asociación Española también los utiliza y la RSE de forma que la AESR Y RSE pueden chatear juntos e incluso podríamos compartir algún contenido juntos y es gratis.

Le sugieren a Pedro que tenga un canal de equipos RSE y considera que podemos pensar en los detalles, pero la idea sería que pudiéramos tener un chat que esté disponible para todos, también puedo explorar la opción para ver si se permiten invitados.

En relación a cuándo será el PRÓXIMO CONGRESO EUROPEO y dónde, se indicó que Alemania también celebrará su 40º aniversario en 2027 y por eso proponen un Congreso Europeo para 2027 en Berlín.

Normalmente es bianual, por lo que habría que hacer uno en 2025.

Dinamarca busca celebrar el Congreso Mundial para 2028, lo cual sería fantástico tenerlo en Europa y reducir así costes.