

Nota de prensa

JORNADAS SOBRE EL SÍNDROME RUBINSTEIN-TAYBI 2015

La Asociación Española para el Síndrome de Rubinstein-Taybi (AESRT) realizó las “II Jornadas sobre el SRT” en Madrid, del 13 al 15 de marzo del 2015, en el Colegio María Corredentora. Durante este encuentro, **44 familias** procedentes de distintos lugares de España, e incluso alguna familia de Argentina y Bélgica, ha tenido la oportunidad de contactar con otros afectados por este síndrome y conocer de primera mano los avances científicos y técnicos que han presentado distintos doctores expertos en la materia.

El Síndrome Rubinstein-Taybi, que afecta a 1 de cada 100.000 o 125.000 nacimientos conlleva varias anomalías congénitas y sus características principales suelen ser pulgares y dedos gordos del pie anchos, características faciales típicas y grados variables de retraso generalizado. La AESRT es una asociación sin ánimo de lucro compuesta por familiares y amigos de personas con el Síndrome de Rubinstein-Taybi cuyo principal objetivo es dar a apoyo a las familias y afectados por este Síndrome.

La Presidenta de la Asociación, Cristina Rodríguez Fonseca, puntualizó que “a través de estas jornadas buscamos no solo el apoyo a las familias, sino también dar a conocer este síndrome poco frecuente para la mayoría de la gente, e incluso para muchos de los médicos y personal sanitario, que son los primeros capacitados para ayudar a hacer el diagnóstico”.

Uno de los acontecimientos más destacados de las Jornadas ha sido la participación de la **Dra. Elena Domínguez**, de la Unidad de Diagnóstico Molecular de la Fundación Rioja Salud en un programa de investigación para la identificación total de los genes responsables de este síndrome, actualmente solo conocidos el CREBBP y EP300, y facilitar así su concreto diagnóstico.

Dos de los facultativos con más experiencia en el síndrome SRT a nivel mundial son los doctores **Dr. Raoul C. Hennekam**, genetista y pediatra, que vendrá desde la Univ. de Ámsterdam, Holanda, y el **Dr. Sixto García-Miñaur** del Hospital de La Paz de Madrid para hablarnos sobre las últimas noticias relacionadas con el síndrome. Concluyendo que es un síndrome hasta día de hoy de diagnóstico clínico.

Se contó con la colaboración de distintos expertos: **Dr. Jaime Sánchez del Pozo**, endocrino del Hospital 12 de Octubre de Madrid, comentando los últimos percentiles del SRT donde se contó con la ayuda de toda la información recogida por la Presidenta de la AESRT. También con la **Dra. Teresa Martínez Iturriaga**, Maxilofacial del Hospital San Rafael de Madrid y el **Dr. José López-Tappero** foniatra en el Hospital La Paz de Madrid con sus interesantes comentarios sobre esta materia.

Y destacar el equipo liderado por el **Dr. Angel Barco** del Instituto de Neurociencias de la Universidad Miguel Hernández, en Alicante, presentando los resultados de los estudios realizados en modelos animales (ratones) en los que han conseguido reproducir el síndrome de Rubinstein-Taybi. Estudios de vital importancia para su posible aplicación en humanos.

Durante el desarrollo de estas jornadas un grupo de 52 voluntarios ha participado en el cuidado de los niños afectados por el SRT y de sus hermanos con distintos talleres musicales y educativos, así como la grabación de un videoclip de la canción “Los amigos de la mano genial” que se subirá a la cuenta de YouTube de la AESRT.

Más información sobre la Asociación Rubinstein-Taybi en <http://www.rubinsteintaybi.es/> y en twitter, Facebook

Madrid, 16 de marzo 2015



