

## Título del Proyecto:

**PAPEL DE LA REGULACIÓN TELOMÉRICA EN LA EVOLUCIÓN CLÍNICA DEL SÍNDROME DE RETT Y UNA POTENCIAL TERAPIA DE RESCATE EN CÉLULAS DE PACIENTES**

## Resumen del proyecto:

El **síndrome de Rett** es un **trastorno** del **neurodesarrollo** poco prevalente que afecta principalmente a 1 de cada 10.000 niñas y que se caracteriza por una **regresión cognitiva** así como de las **habilidades comunicativas, motoras y manuales**.

Los pacientes presentan frecuentes y graves comorbilidades neurológicas como **epilepsia, alteraciones conductuales, cardio-respiratorias, gastrointestinales, endocrinológicas, osteo-musculares y trastornos del sistema nervioso autónomo y del sueño**, entre otras.

Además de los problemas en el neurodesarrollo, las pacientes con síndrome de Rett presentan, de manera muy habitual, **trastornos** en otros sistemas que, en muchos casos, suelen ser la principal causa de alteración de la calidad de vida. La fisiopatología de la mayoría de estas comorbilidades **no la conocemos actualmente**.

Una de las manifestaciones más características de esta **enfermedad**, y de las que menos conocemos su fisiopatología, es la **alteración** en el patrón **respiratorio** que aparece en el 95% de las niñas con síndrome de Rett. Las **alteraciones de sueño** son casi una constante, describiéndose problemas para conciliar el sueño, despertares, alteraciones del ritmo vigilia-sueño o apneas (hasta en el 80-93% de estas niñas), siendo de los aspectos que más afecta a la calidad de vida del paciente y del núcleo familiar.

Asimismo es primordial **mejorar** nuestro **conocimiento** sobre la afectación de diferentes órganos y sistemas como ocurre en el sistema gastrointestinal (estreñimiento, atragantamientos, reflujo gastroesofágico), sistema locomotor (retraso del crecimiento, osteopenia con el consiguiente riesgo de fracturas y dolor asociado), escoliosis y problemas bucodentales o disfunción autonómica entre otros.

**Mejorar nuestro conocimiento** sobre estos síntomas asociados nos permitirá poder **tratarlos** de manera específica **mejorando la calidad de vida del paciente y sus familiares**.