



AGRUPACION DE PADRES SINDROME X FRAGIL DE ARGENTINA

12th. International Fragile X Conference of the National Fragile X Foundation Detroit, Michigan – U.S.A. 21 al 25 de Julio de 2010

Asistentes por la Argentina: Dra. Liliana Alba – Dra. Noemí Buzzalino - CENAGEM

Como ya les habrán contado María Silvia y Paula, asistimos a la 12th International Fragile X Conference of the National Fragile X Foundation. La reunión se realizó en el Hotel Hyatt Regency ubicado en Detroit, Michigan (Estados Unidos) desde el 21 al 25 de julio de 2010.

Nos maravilló ver la amplia concurrencia de las familias pertenecientes a las distintas organizaciones de padres que existen en las diferentes ciudades del país. Estuvieron presentes los profesionales de las distintas especialidades que se dedican a todos los aspectos de esta patología y del grupo familiar en general.



Durante los días en que se desarrolló la reunión se dieron conferencias simultáneas que estuvieron dirigidas a los distintos tipos de público asistente. Estas conferencias se denominaban:

- 1) Family-Friendly, dirigidas a las familias.
- 2) Scientific-Clinical, dirigidas principalmente a profesionales que se ocupan del tratamiento y
- 3) Scientific-Basic, dirigidas a los profesionales dedicados a la investigación en el área.



Las reuniones fueron abiertas, así que los participantes podíamos elegir a cual asistir. Hubo muchas sesiones dedicadas a FXTAS y falla ovárica prematura, también se presentaron los resultados preliminares del screening que está centralizando el laboratorio de la Dra FloraTassone.



Hay que destacar la sesión destinada a las familias que se realizó en español, donde se expusieron las situaciones de las asociaciones de padres y el diagnóstico de la patología en España y Uruguay, que como ustedes saben es el primer país de Latinoamérica que organizó su propia asociación de padres.

Asimismo, en el espacio dedicado al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas para este síndrome, se presentaron avances en cuanto al uso de litio, hallazgos de proteínas asociadas a la proteína FMRP, la utilización del receptor GABA como posible diana en la terapia y ensayos de cultivos neuronales para hallar un péptido capaz de cruzar la barrera hematoencefálica y tratar a las neuronas in situ a fin de restablecer la función ausente en los afectados. Todos estos estudios se desarrollan en el ratón como modelo animal.





AGRUPACION DE PADRES SINDROME X FRAGIL DE ARGENTINA

Fuimos invitadas a participar en la reunión del Consorcio de Clínicas con participantes de Uruguay, Pakistan, Alemania, India, Japón, México, Australia, España e Indonesia, donde tuvimos un espacio para contar sobre nuestro lugar y expectativas con respecto a la participación en el Consorcio. Hablamos de la posibilidad de un registro de pacientes y se maneja la posibilidad de participar en protocolos terapéuticos.

Se acordó finalmente que una vez que el Dr. Miller lo discuta con el resto del Consorcio nos pondremos en contacto a fin de establecer las pautas de participación.

Es importante destacar que todas las reuniones se desarrollaron en un clima de camaradería y que la organización fue excelente. Todos los profesionales asistentes tuvieron una muy buena predisposición para el intercambio y contestar a todas las preguntas de los padres. Fue una reunión productiva en cuanto a intercambio con profesionales y padres, creemos que sería muy provechoso la participación de padres de Argentina en la próxima reunión en Miami en 2012.

Dra. Liliana Alba
Centro Nacional de Genética Médica



Desde aquí, un *GRACIAS* enorme para Liliana y Noemí, por haber representado tan bien a la Argentina y compartir con nosotros sus experiencias.