

Abre-Te / SP

Associação Brasileira de Síndrome de Rett de São Paulo

Relatório de Atividades 2015

Associação Brasileira de Síndrome de Rett de São Paulo . CNPJ 67182618/0001-90
R. França Pinto 1031/33 CEP 04016-034 . São Paulo . SP . Brasil . abrete@abrete.org.br

Telefax (55 11) 5083-0292 . www.abrete.org.br



1. IDENTIFICAÇÃO



Abre-Te / SP - Associação Brasileira de Síndrome de Rett de São Paulo
CNPJ 67.182.618/0001-90 - Inscrição COMAS 931/2012.

Rua França Pinto 1031 – 04016-0134 – Vila Mariana – São Paulo, SP
(11) 5083-0292 – abrete@abrete.org.br – www.abrete.org.br

Horário de funcionamento:

De segunda a sexta-feira, das 8h00 às 17h00.

Fundada em 3 de janeiro de 1992 e consubstanciada em associação privada, não governamental, sem fins lucrativos ou econômicos, a Associação Brasileira de Síndrome de Rett de São Paulo – Abre-Te/SP tem a finalidade precípua de congregar pais e/ou responsáveis de indivíduos (crianças, adolescentes, adultos e idosos) com a Síndrome de Rett (SR), especialistas, técnicos e pesquisadores das áreas da saúde, da educação e da assistência social, e simpatizantes da causa da população geral para que, juntos, colaborem com a promoção de desenvolvimento, de melhoria da qualidade de vida e de inclusão social de pessoas com a SR e, especialmente, de suas famílias.

1.1 Missão

Rastrear casos de SR em todo o território nacional por meio da divulgação da patologia e da associação, para levar a essas comunidades recursos informativos, materiais e humanos para o fechamento de diagnóstico precoce e para o atendimento terapêutico-educacional dessas pacientes, otimizando o suporte local disponível a essas famílias, participando da promoção de políticas públicas junto às três esferas governamentais para o atendimento integral às pessoas com SR, incentivando e participando de pesquisas clínicas e genéticas sobre a condição, e capacitando profissionais da saúde e da educação, a partir dos conhecimentos e da experiência acumulados a partir da busca de compreensão e de satisfação das demandas das famílias de pessoas com a SR.



1.2 Finalidades estatutárias

- Orientar famílias que recebem a suspeita diagnóstica de SR para membro da família.
- Acolher e dar suporte a famílias cujas filhas recebem o diagnóstico da SR e orientá-las acerca de informações sobre a SR e sobre os direitos e garantias previstos para a pessoa com a SR.
- Promover o encontro de famílias para troca de experiências, informações sobre a SR, seus direitos e garantias, e para a reinserção social dessas famílias e de suas filhas.
- Estudar a SR e divulgar esses conhecimentos para a população geral e para as famílias.
- Apoiar e promover estudos e pesquisas clínicas sobre diferentes aspectos da SR.
- Capacitar profissionais da saúde e da educação para o atendimento ideal às pessoas com SR.
- Buscar conhecer locais para o encaminhamento de pessoas com SR para tratamento terapêutico e educacional, ou orientar suas famílias a como fazer valer esse direito de suas filhas nas esferas públicas.
- Contribuir e participar na promoção de políticas públicas para o diagnóstico, tratamento e educação das pessoas com a SR.



1.3 Diretoria 2013-2016:

Diretoria Executiva:



Presidente:
Sandro Duarte de Lima



Vice-Presidente:
Yvonne Famá Dantino



Secretário:
Sandro Figueredo



Tesoureiro:
Sílvia Cristina Rosas



Diretor Clínico:
José Salomão Schwartzman

Conselho Fiscal:



1º Conselheiro:
Cassiana S. B. Pinheiro



2º Conselheiro:
Maria Eloísa Famá D'Antino



3º Conselheiro:
Umbelina S. P. Pradenas



4º Conselheiro:
Silvana Lana

Grupo de Trabalho:



1º Membro:
Marcia Ditt Cury



2º Membro:
Maria Helena V. Battaglia



3º Membro:
Paulo Cury



4º Membro:
Silvana Santos

Assessores Técnicos:



Marisa Uezato, Psicóloga
Mariana Marcolino dos Anjos Rocha da Silva, Fisioterapeuta
Kássia Paiva Antonorsi, Musicoterapeuta

2. ORIGEM DOS RECURSOS

Ao longo de 2015, a Abre-te/SP foi mantida com recursos oriundos de:

- doações de pessoas físicas e jurídicas;
- promoção de eventos beneficentes (Pizza do Bem 1900);
- promoção de eventos técnico-científicos;
- venda de produtos confeccionados pela Abre-Te e seus colaboradores (Calendário Rett anual; Cadernetas Rett; Camisetas; Adesivos para carros; Imãs para geladeira), que passaram a ser disponibilizados também pela Loja Virtual instituída ao final do ano de 2014;
- sublocação de salas em pavimento apartado do pavimento em que a instituição funciona para clínica de terapia ocupacional.



AJUDE A ABRE-TE A CONTINUAR FAZENDO PARTE DOS QUE ABREM PORTAS PARA A CURA DOS SINTOMAS DA SÍNDROME DE RETT!

Não basta curtir! Tem que compartilhar! Tem que participar!

Com uma contribuição de apenas R\$ 50,00, você estará ajudando a Abre-Te a continuar em busca de mais conhecimentos sobre a Síndrome de Rett, uma causa que sensibiliza a todos! Basta fazer seu depósito em nome da Abre-Te. A Abre-te conta com voluntários para todos os tipos de trabalho para conduzir pesquisas (veja em **Rastreamento do olhar para estímulos sociais em pacientes com síndrome de Rett e transtornos do espectro do autismo: estudo piloto** o artigo que acabamos de publicar), organizar eventos, atender famílias, mediar exames moleculares e outros encaminhamentos. Estamos absolutamente encheidos com a organização do VIII Encontro Brasileiro sobre a Síndrome de Rett, o que tem nos tomado um tempo precioso para o gerenciamento da Abre-Te, e por isso estamos com o caixa insuficiente para todas as despesas que temos. Sua colaboração será preciosa, e temos certeza de que você não se arrependerá desta colaboração!



A ABRE-TE está precisando de sua ajuda
Faça uma contribuição única de 50,00
Depósito Abre-Te, Banco Itaú, ag. 0640 - C.C. 25.242-0



3. INFRAESTRUTURA



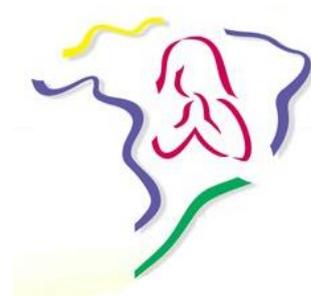
A Abre-Te / SP funciona em sede instalada em imóvel alugado, com espaço físico adequado aos serviços prestados, composto de: recepção / secretaria administrativa; copa / cozinha; dois banheiros; três salas para atividades sócio-recreativas protegidas; pequena área aberta.

4. RECURSOS HUMANOS

Todas as pessoas envolvidas na prestação de serviços oferecidos pela Abre-Te / SP exercem suas funções administrativas ou técnicas VOLUNTARIAMENTE, à exceção de uma profissional contratada para a coordenação geral (uma psicóloga), e de uma faxineira para a limpeza das instalações.

5. BENEFICIÁRIOS DIRETOS

Os serviços prestados pela Abre-Te se destinam a 532 famílias de pessoas com a SR em todo o Brasil. A maioria dessas famílias (57,3%) está concentrada no Estado de São Paulo.



Total de registros em 25 anos	617
Contatos perdidos	-54
Falecimentos	-31
Cadastro ativo	532



PROCEDÊNCIA

AC	AL	AM	AP	BA	CE	DF	ES
3	4	7	1	10	7	13	6
0,6%	0,8%	1,3%	0,2%	1,9%	1,3%	2,4%	1,1%
GO	MA	MG	MS	MT	PA	PB	PE
12	3	47	4	4	2	4	2
2,3%	0,6%	8,8%	0,8%	0,8%	0,4%	0,8%	0,4%
PI	PR	RJ	RN	RS	SC	SP	TO
3	19	44	7	17	7	305	1
0,6%	3,6%	8,3%	1,3%	3,2%	1,3%	57,3%	0,2%

IDADE ATUAL

até 5 anos	42	7,9%
6 a 10 anos	108	20,4%
11 a 15 anos	117	22,1%
16 a 20 anos	95	17,9%
21 a 25 anos	59	11,2%
26 a 30 anos	52	9,8%
31 a 35 anos	35	6,6%
36 a 40 anos	15	2,8%
> 40 anos	6	1,1%

FALECIMENTOS RELATADOS

1ª década de vida	4	12,9%
2ª década de vida	12	38,7%
3ª década de vida	11	35,5%
4ª década de vida	4	12,9%

ESTUDO MOLECULAR / Cadastros atualizados (n = 309)

NÃO REALIZADOS

128

NASCIDOS EM

1950	1960	1970	1980	1990	2000	2010
1	1	3	34	32	43	14

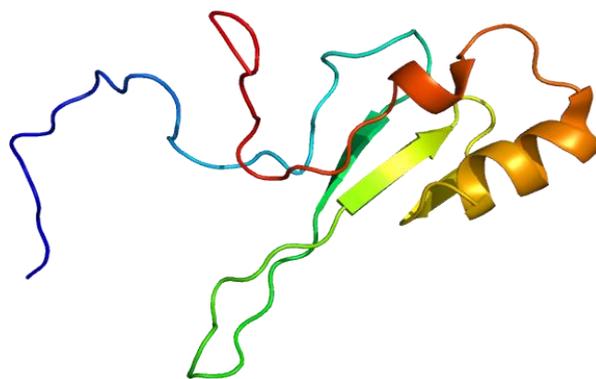
REALIZADOS

181

Positivos (sem relato da mutação)	21	11,6%
Negativos	26	14,4%
Inconclusivos	7	3,9%
Mutações benignas (c.1020G>A)	5	2,8%
Deleções parciais	9	5,0%
Duplicação	3	1,6%
CDKL5	1	0,5%
Mutações não frequentes	26	14,4%
Mutações patogênicas frequentes	83	45,8%

MUTAÇÕES FREQUENTES:

T158M	13	15,7%
R294X	12	14,5%
R306C	10	12,0%
R255X	10	12,0%
R106W	9	10,8%
R270X	9	10,8%
R133C	8	9,6%
R168X	8	9,6%
R270fs	2	2,4%
S134C	2	2,4%



6. SERVIÇOS PRESTADOS

Todos os serviços (100%) previstos nos estatutos sociais da Abre-Te são oferecidos aos beneficiários de forma gratuita.

- Manutenção e atualização sistemática de site (www.abrete.org.br), com amplo potencial para rastreamento efetivo dos casos de SR no Brasil.

- Número de visitas ao site em 2015: **4.757 visitantes** para **5.820 visitas**
- Número de novos casos rastreados e catalogados: **23**
- Número de cadastros atualizados: **5**



- Orientação às famílias que recebem a suspeita diagnóstica (nem sempre confirmada) de SR para suas filhas.

- Número de solicitações em 2015: **34**

- Encaminhamento para avaliação diagnóstica clínica gratuita, realizada por médico neuropediatra voluntário com expertise em SR.

- Número de encaminhamentos em 2015: **11**

- Encaminhamento para Pesquisa Molecular para Mutações no Gene MECP2, realizada por laboratório nacional domiciliado em Curitiba, PR, para confirmação molecular do diagnóstico clínico.

→ Número de encaminhamentos em 2015: **26**



- Encaminhamento para avaliação global gratuita, levantamento de suportes da comunidade local da família e orientação familiar.

→ Número de encaminhamentos em 2015: **4**

- Acolhimento das demandas e fornecimento de suporte a famílias cujas filhas recebem o diagnóstico da SR e orientação acerca de informações sobre a SR e sobre os direitos e garantias previstos para pessoas com a SR e suas famílias.

→ Número de famílias acolhidas em 2015: **91**

→ Disponibilização do Núcleo Campinas de Apoio e Orientação a Famílias de Pessoas com a Síndrome de Rett.



- Promoção de fóruns de famílias para troca de experiências, informações sobre a SR, seus direitos e garantias, e para a reinserção social dessas famílias.

→ Em 2015, todos os esforços da Abre-Te foram direcionados para a realização do VIII ENCONTRO BRASILEIRO SOBRE A SÍNDROME DE RETT, realizado no período de 22 a 25 de outubro, na cidade de Embu das Artes, São Paulo, ocasião em que foram reunidas **81 famílias** de pessoas com Síndrome de Rett provenientes de todo o Brasil.





22.02.2015



04.04.2015



23.05.2015



09.07.2015



02.08.2015



29.09.2015

- Estudo e divulgação de conhecimentos sobre a SR.

→ Participação na 14ª versão da REATECH – Feira Internacional de Tecnologias em Reabilitação, Inclusão e Acessibilidade, realizada no período de 9 a 12 de abril de 2015.



- Orientação e capacitação de profissionais da saúde e da educação para o bom atendimento às pessoas com SR.

→ Durante a realização do VIII Encontro Brasileiro sobre a Síndrome de Rett, dezenas de profissionais da saúde, da educação e da assistência social capacitaram e foram capacitados para o melhor atendimento à população com Síndrome de Rett e suas famílias, conforme programação técnico-científica a seguir apresentada.



22 de outubro de 2015

- ♦ A SÍNDROME DE RETT NO BRASIL HOJE - José Salomão Schwartzman (Neuropediatra, Diretor Clínico da Abre-Te)
- ♦ A FUNDAÇÃO DA ABRE-TE NO BRASIL - Ísis Riechelman (Fundadora do Associação Brasileira de Síndrome de Rett)
- ♦ MENSAGEM ÀS FAMÍLIAS BRASILEIRAS (apresentação em vídeo com tradução simultânea) - Monica Coenraads (Presidente da RSRT – Rett Syndrome Research Trust)
- ♦ OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA - Renata F. Tybiriçá (Defensora Pública do Estado de São Paulo)
- ♦ BOAS-VINDAS AOS PARTICIPANTES - Sandro Lima (Presidente da Abre-Te)

23 de outubro de 2015

- ♦ O ESTADO ATUAL DOS RESULTADOS DE ENSAIOS CLÍNICOS PARA O TRATAMENTO DA SÍNDROME DE RETT - Aleksandra Djukic (Neuropediatra e Pesquisadora, New York, NY, EUA)
- ♦ MUTAÇÕES GENÉTICAS ASSOCIADAS COM A SÍNDROME DE RETT - Salmo Raskin (Geneticista, Curitiba, PR)
- ♦ DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS - Maria Cecília J. Branco de Oliveira (Presidente da Associação de Amigos, Familiares e Portadores de Doenças Graves – AFAG, Campinas, SP)
- ♦ ASPECTOS GASTROINTESTINAIS E MEIOS PARA MELHORA DO ESTADO NUTRICIONAL NA SÍNDROME DE RETT - Kathleen L. Motil (Gastroenterologista, Houston, TX, EUA)
- ♦ CONTRIBUIÇÕES DA CIRURGIA PARA CORREÇÃO DE ASPECTOS GASTROINTESTINAIS E UROLÓGICOS - Marcio Miranda (Cirurgião pediátrico, Campinas, SP)
- ♦ EPILEPSIA E FENÔMENOS PAROXÍSTICOS NÃO EPILÉPTICOS NA SÍNDROME DE RETT - Fernando Arita (Neuropediatra, Santo André, SP)
- ♦ USO CLÍNICO DO CANABIDIOL NA EPILEPSIA REFRATÁRIA - Eduardo Faveret (Neuropediatra, Rio de Janeiro, RJ)

24 de outubro de 2015

- ♦ RECONSTRUINDO O CÉREBRO HUMANO USANDO CÉLULAS-TRONCO: *INSIGHTS* NO DESENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO DA SÍNDROME DE RETT - Alysson Muotri (Biólogo, San Diego, CA, EUA)
- ♦ O PROJETO A FADA DO DENTE - Patrícia Braga (Bióloga, São Paulo, SP)
- ♦ A IMPORTÂNCIA DAS TECNOLOGIAS DE RASTREAMENTO DO OLHAR PARA A COMPREENSÃO DA COMUNICAÇÃO NA SÍNDROME DE RETT - Aleksandra Djukic (Neuropediatra e Pesquisadora, New York, NY, EUA)
- ♦ HABILIDADES COGNITIVAS NA SÍNDROME DE RETT - José Salomão Schwartzman (Neuropediatra e Pesquisador, São Paulo, SP)
- ♦ PREVENÇÃO E TRATAMENTO DA ESCOLIOSE NA SÍNDROME DE RETT - Djalma Pereira Mota (Ortopedista, São Paulo, SP)
- ♦ Mesa Redonda: A PROMOÇÃO DE QUALIDADE DE VIDA PARA AS PESSOAS COM A SÍNDROME DE RETT:
 - O protocolo de acompanhamento clínico - Maria José Mastellaro (Pediatra, Jundiaí, SP)
 - Recursos da Fisioterapia para manutenção da saúde motora - Maria Clara Costa (Fisioterapeuta, Rio de Janeiro, RJ)
 - Recursos da Integração Sensorial - Zodja Graciani (Fisioterapeuta, São Paulo, SP)
 - Avaliação postural: um novo olhar - Carlos Onodera (Terapeuta Ocupacional, São Paulo, SP)
 - Recursos da Fonoaudiologia para motricidade oral - Mariane Alves Graciano Malatesta (Fonoaudióloga, Jundiaí, SP)
 - Programa Educacional Individualizado: Perspectivas para a Síndrome de Rett - Claudia Silvestre (Terapeuta Ocupacional e Neuropsicóloga, São Paulo, SP)

25 de outubro de 2015

- PERGUNTE AOS ESPECIALISTAS!
- MOMENTO 1: QUESTÕES MÉDICAS
- MOMENTO 2: QUESTÕES TERAPÊUTICAS

- Apoio e promoção de estudos e pesquisas laboratoriais e translacionais sobre diferentes aspectos da SR.

→ Manutenção de suporte ao cadastro InterRett (o maior cadastro do mundo sobre a relação



fenótipo-genótipo na Síndrome de Rett) em Língua Portuguesa, em parceria com o The InterRett Team (*InterRett – IRSF Rett Phenotype Database*), sob a coordenação da Profa. Dra. Helen Leonard, do *Telethon Kids Institute* (Austrália).

→ Colaboração com o Projeto A Fada do Dente, coordenado pela Professora Patrícia Beltrão Braga



(Universidade de São Paulo). Trata-se de pesquisa molecular, a partir da polpa do dente de leite da criança, que, em tempo mais ou menos longo, poderá ser a mais importante fonte de estudos para medicamentos que amenizem os sintomas da Síndrome de Rett, e talvez para a sua cura.

→ Participação em pesquisa clínica desenvolvida no Programa de Pós-graduação em Distúrbios do



Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie intitulada “Investigação do padrão de rastreamento ocular em pessoas com Síndrome de Rett”.

→ Conclusão de pesquisa intitulada “Rastreamento ocular de estímulos sociais em pacientes com Síndrome de Rett e com Transtornos do Espectro do Autismo” e publicação do artigo resultante em junho de 2015.



REFERÊNCIA: Schwartzman JS, Velloso RL, D'Antino MEF, Santos S. The eye-tacking of social stimulae in patients with Rett syndrome and Autism Spectrum Disorders: a pilot study. *Arquivos de Neuropsiquiatria* 2015; 74:102-7



- Encaminhamento de pessoas com SR para tratamento terapêutico e educacional, ou orientação às famílias sobre como fazer valer esse direito de suas filhas nas esferas públicas.

- Participação na promoção de políticas públicas para o diagnóstico, tratamento e educação das pessoas com a SR.

→ 29 de fevereiro de 2015: Presença da Abre-Te no Dia Internacional das Doenças Raras, realizado na cidade do Rio de Janeiro, RJ.



São Paulo, 29 de fevereiro de 2015.

Sandro Duarte Lima – Presidente

Relatório Financeiro 2015

RECEITAS	338.054,22
1. Contribuições	77.022,24
Boletos bancários	23.736,36
(-) Taxa de cobrança	-2.531,00
Cartões de crédito	36.455,00
(-) Taxa de administração	-1.277,49
Depósitos em conta	19.456,95
PagSeguro	1.250,00
(-) Taxa de comissão	-67,58
2. Bazar	3.124,50
Doações diversas	3.124,50
3. Produtos Abre-Te	18.047,02
Bottons	205,00
Cadernetas	160,00
Calendários	10.292,07
Camisetas	1.755,00
Canetas	5,00
Chaveiros	325,00
Imãs de geladeira	30,00
Livro "Ave, Maria!"	4.296,00
Medalhas Abre-te	750,00
Meias	181,00
Fretes	156,30
Comissões e tarifas	-108,35
4. Avaliações	1.130,00
Diagnóstica	330,00
Molecular	800,00
5. VIII EBSR	198.556,28
Patrocínios	75.087,14
Inscrições + hospedagens	122.129,62
Outras receitas	1.339,50
6. Iniciativas de apoio	3.818,00
Pizza do Bem	1.968,00
Rifas	1.580,00
Reatech	270,00
7. Sublocação	36.356,18
Artevidade	32.156,18
Salas avulsas	4.200,00

DESPESAS	327.089,96
1. Instalação	57.123,36
Aluguéis + IPTU + IRRF	54.401,70
Impostos e taxas	209,19
Sabesp	1.238,40
Eletropaulo	983,17
Registros	290,90
2. Operacionais	9.093,70
Vivo telefone	3.176,44
Manutenção site + provedor	1.062,12
e-CNPJ	324,05
Limpeza e higiene	1.108,95
Copa e cozinha	466,10
Material de escritório	534,84
Correio	1.654,70
Contador	71,00
Motoboy / Taxi	261,50
Manutenção	434,00
3. Pessoal	59.808,96
Administrativo	6.808,96
Técnico	53.000,00
4. VIII EBSR	189.992,33
Passagens e hospedagens	164.061,82
Tradução simultânea	9.221,12
Assessoria de imprensa	3.000,00
Gráfica e brindes	3.265,70
Entretenimento	5.724,00
Inscrições devolvidas	4.719,69
5. Diversas	9.099,00
Serviços da Abre-Te	965,50
Produtos Abre-Te	6.143,50
Gráfica	1.990,00
6. Bancárias	1.972,61
Tarifas e taxas	1.972,61

Posição Financeira em 31.12.2015

Saldo Itau em 01.01.2015	2.424,96
Saldo BB em 01.01.2015	5.027,60
Saldo em caixa em 01.01.2015	284,11
Receitas	338.054,22
Despesas	-(327.089,96)
Resultado financeiro de 2015	18.700,93
Saldo Itau em 31.12.2015	5.789,81
Saldo BB em 31.12.2015	12.827,97
Saldo em caixa em 31.12.2015	83,15
A pagar VIII EBSR	-(26.931,30)
Déficit em 2015	-(8.230,37)