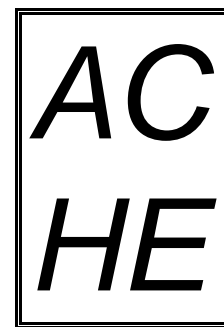


BOLETIN

ASOCIACION COREA DE HUNTINGTON
ESPAÑOLA



Numero 15 Enero 2001

EDITORIAL

Un nuevo año ha comenzado. También un nuevo siglo, y lo mejor de todo, un nuevo milenio. Es una banalidad, pero enorgullece de alguna forma el saberse entre los pocos que por caprichos del destino vivimos estos trasposos de fechas. Y buscándole el sentido optimista, aunque también banal, podemos tener la absoluta certeza de que dentro de este siglo se encontrará sin duda una cura para la EH.

Entre la edición del anterior boletín y el que ahora os presentamos se han publicado varias noticias y estudios relacionados con Huntington. Hemos seleccionado algunos y hemos querido hacer este boletín con un aire completamente informativo en cuanto a la actualidad en el mundo de la investigación de esta enfermedad. Hay que ser cautos y hay que entender que no hay nada definitivo, pero la avalancha de información de los últimos meses ha sido enorme y si mas no, esperanzadora. Incluso cuando ya este boletín estaba prácticamente hecho, la noticia del mono transgénico irrumpió en la prensa, y también le hemos dado cabida.

Es un boletín denso, pero espero que os resulte interesante.

Queridos amigos:

Un nuevo año ha comenzado y, de alguna manera, nuevas esperanzas para las familias con EH. Parece que tenemos por delante otros 365 días para que algún investigador, en algún lugar del planeta, descubra por fin, el tan ansiado tratamiento para esta enfermedad y razones no nos faltan porque continuamente están saliendo artículos en los medios de comunicación y en las revistas especializadas sobre nuevos estudios con animales, con algunos pacientes aunque, desgraciadamente a la hora del "día a día" tenemos que decir que, hoy por hoy, no existe cura ni tratamiento para la EH. Aunque esto no es del todo cierto. Si hay algo que señalar del último año yo resaltaría dos publicaciones que ya se mencionaron en boletines anteriores:

- 1) La de JJ Lucas y col. Que utilizando ratones transgénicos llegaron a la conclusión de que la EH se puede revertir, es decir, algunos ratones con EH dejaron de tener esta enfermedad. Bien es verdad que es un modelo de ratón artificial, pero se pudo ver cómo estos ratones dejaban de tener síntomas clínicos y no tenían las inclusiones intranucleares de huntingtina.
- 2) Una publicación de la revista Nature que demostraba los efectos beneficiosos de la rehabilitación sobre los enfermos de Huntington. Aunque esto no es una cura **sí** es un tratamiento beneficioso, no farmacológico de la EH.

Desde aquí queremos volver a hacer hincapié para que todo aquel que pueda hacer logoterapia, hidroterapia, rehabilitación, terapia

Suerte a todos para el nuevo milenio. Un beso,

Células fetales contra la enfermedad de Huntington

El primer ensayo clínico de esta técnica consigue resultados positivos

EL PAÍS, Barcelona (12-12-00)

Los resultados del primer ensayo clínico para evaluar la eficacia del trasplante de células fetales en el tratamiento de la enfermedad de Huntington son esperanzadores. Aunque se trata de un estudio preliminar, la técnica quirúrgica para el trasplante de células cerebrales fetales podría beneficiar en el futuro a las personas que padecen corea de Huntington, una enfermedad genética degenerativa del sistema nervioso que afecta principalmente a una zona del cerebro denominada cuerpo estriado, tiene graves consecuencias motrices y cognitivas, y hasta la fecha carece de tratamiento.

Hasta ahora se sabía que las funciones motoras y cognitivas se podían restaurar en animales experimentales mediante el trasplante de células cerebrales fetales. El trabajo que publica ahora en la revista *The Lancet* el equipo de Marck Peschanski, del Inserm de París, se ha centrado en investigar si los injertos de tejido humano de la zona del cuerpo estriado del feto podrían sobrevivir y tener efectos detectables en cinco pacientes con la enfermedad de Huntington en un grado entre suave y moderado.

Tras dos años de evaluación preoperatoria, los pacientes recibieron un injerto de células nerviosas fetales humanas en la zona derecha, y tras un año, en la zona izquierda del cuerpo estriado. Los resultados finales se evaluaron un año después. La evaluación de los efectos fue llevada a cabo mediante una serie de pruebas neurológicas y psiquiátricas. Estos resultados se compararon con un grupo de control de 22 pacientes no tratados que se encontraban en una fase parecida de la enfermedad, y que fueron objeto de seguimiento en paralelo. También se hicieron repetidas pruebas con resonancia magnética (MRI) y tomografía de emisión de positrones (PET) para evaluar la actividad metabólica.

Beneficios funcionales

La evaluación final con PET demostró un incremento de la actividad metabólica en varias partes del cuerpo estriado en tres de los cinco pacientes, en contraste con el progresivo declive registrado en los otros dos pacientes de la serie, al igual que no habían recibido tratamiento. Como consecuencia, las funciones motrices y cognitivas mejoraron o se mantuvieron dentro del abanico normal, y se apreciaron beneficios funcionales en las actividades cotidianas de estos tres pacientes, pero no en las de los otros dos.

En un comentario adicional publicado en la misma revista por los investigadores Olle, Lindvall y Andrs Björkland de la Universidad de Lund (Suecia) se señala que "los alentadores resultados presentados por Peschanski y sus colaboradores indican que esta estrategia puede funcionar en la enfermedad de Huntington. Los estudios futuros tendrán que aclarar si la terapia celular se puede desarrollar para convertirse en un tratamiento clínicamente útil para los pacientes" .

A los pocos días de publicarse el anterior escrito en The Lancet, otro estudio salió a la luz a través del St. Petesburg Times, basado en una próxima publicación de la Academia Nacional de Ciencias.

Avance en terapia de células fetales

Los investigadores descubren que la Enfermedad de Huntington, cuyo desenlace es fatal, puede ser tratada terapéuticamente.

Por Wes Allison

TAMPA -- Investigadores de la Universidad del Sur de Florida han comprobado que el tejido fetal puede sobrevivir después de haber sido implantado en el cerebro de pacientes con Enfermedad de Huntington, y que este tejido se mantiene libre de la enfermedad.

Los pacientes que recibieron un trasplante mostraron una marcada mejoría de su estado, lo que sugiere que el trasplante de neuronas fetales u otras

células puede, algún día, ofrecer un tratamiento que cambie la vida a los enfermos de Huntington, una enfermedad degenerativa cerebral para la que no hay cura. También podría aplicarse a otras enfermedades cerebrales o de la médula espinal.

Los descubrimientos de la USF (Universidad del Sur de Florida) van a ser publicados el martes en el "Proceedings of the National Academy of Sciences" (acta de la Academia Nacional de Ciencias) y han generado un gran interés en la comunidad neurocientífica.

"Podemos concluir que estos injertos sobrevivirán conectados con el cerebro, y no serán rechazados" dijo el Dr. Thomas B. Freeman, director médico del "Center for Aging and Brain Repair de la USF y quien ha dirigido esta investigación.

"Lo más importante es que tenemos una evidencia concreta de que esta enfermedad, fatal..., finalmente tiene la oportunidad de ser tratada terapéuticamente."

Estos resultados refuerzan otros descubrimientos idénticos llevados a cabo por investigadores franceses y que se han publicado en el diario médico británico The Lancet.

El Dr. Christopher A. Ross, presidente del comité de consejo de la Asociación Americana de Huntington, dijo que era todavía "muy experimental" pero que era esperanzador que los genes que causaban la EH no invadieran las neuronas trasplantadas.

Estas neuronas se obtienen de abortos fetales en el primer trimestre de su evolución.

Se extraen del estriado, un núcleo repetidor central en el cerebro y son trasplantados en el área dañada del cerebro de los pacientes.

"La razón por la que este estudio es importante es debido a que está ayudando a establecer que los trasplantes son por lo menos un tratamiento potencialmente efectivo en enfermedades degenerativas", dijo Ross, profesor de psiquiatría y neurología en la Universidad John Hopkins de Baltimore.

"El hecho de que se pueda aplicar a la EH es muy significativo, dado que es más difícil y la

degeneración está más extendida que en el Parkinson"

La EH afecta a unos 30.000 americanos. Causa síntomas similares al Parkinson, incluyendo pérdida de las habilidades motoras y dificultad en el habla, pudiendo causar también problemas psiquiátricos. A diferencia del Parkinson, es genética, y el 50% de los hijos de un enfermo de Huntington la heredarán.

El estudio de la USF forma parte de la investigación del cerebro, y es reconocida a nivel nacional. El equipo de la Universidad incluye al Dr. Paul Sanberg, director del Aging and Brain Repair Center (Centro de envejecimiento y reparación cerebral) y al Dr. Robert A. Hauser, director del Centro de Enfermedades del Movimiento de la Universidad del Sur de Florida.

Sanberg hizo un primer trasplante de estas características en animales en 1983. Siete años después, el equipo publicó un estudio que mostraba que el tejido fetal sobrevivía una vez que se había trasplantado en los cerebros de enfermos de Parkinson, y que estos pacientes mejoraban.

Aplicaron los mismos principios al Huntington, y tres años después implantaron las neuronas en el cerebro del primero de siete pacientes. Uno de ellos murió de un ataque al corazón lo que permitió la autopsia. Esta mostró que las neuronas se habían conectado con éxito en el cerebro y estaban proliferando. Y se pudo ver de qué forma los injertos se integraban en el cerebro.

Un paciente sufrió un coagulo de sangre en la superficie del cerebro, debido en parte al curso normal de la EH, pero los otros cinco han mejorado un 20 por ciento.

"Si comparamos estos resultados con la evolución natural de la enfermedad, lo que normalmente hubiéramos tenido, es un empeoramiento de un 20 por ciento en un año", dijo Hauser. "Creemos que son buenas noticias y hasta el momento esperanzadoras".

Al mismo tiempo, los investigadores franceses encontraron mejorías similares en 3 de los 5 pacientes de Huntington a los que se les injertaron neuronas fetales, según el estudio de The Lancet.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

"Lo cual significa que es poco probable que sea un evento fortuito" dijo Freeman.

Pero tanto él como Hauser quisieron hacer hincapié en que el estudio lleva algunas limitaciones: Era en un número muy reducido de pacientes y los resultados son preliminares. Además, el tejido se injertaba sólo en una parte del cerebro, pero la EH, a diferencia del Parkinson, causa degeneración en la totalidad del cerebro. Esto significa que los injertos podrían no prevenir en su totalidad la progresión de la degeneración.

Sin embargo, los investigadores creen que este principio puede ser aplicado a otras enfermedades y tipos de células como las células madre, que se pueden conseguir en el laboratorio. "Ahora hemos demostrado que los injertos pueden sobrevivir y conectarse al cerebro en dos enfermedades diferentes que implican dos diferentes mecanismos de degeneración neuronal" dijo Freeman. "Esto nos da esperanza para otras enfermedades neurológicas".

A continuación os traducimos una conferencia que anuncia un nuevo ensayo clínico que se va a llevar a cabo con enfermos de Huntington. Como sabéis ha habido numeros ensayos clínicos a lo largo del tiempo, sin ir más lejos, ya se anunció en el Boletín que distintos centros españoles están llevando a cabo un ensayo clínico con riluzole. Mientras no se conozca el mecanismo por el cual se mueren las neuronas en la EH, los ensayos clínicos son una fuente de esperanza. Desde mi punto de vista tienen dos cosas buenas, la motivación que dan al paciente y a la familia que se ven atendidos y "mimados" durante el tiempo que dura el estudio y lo más importante para mí, es que la mayoría de los pacientes que participan en estos estudios no pueden tomar otras "porquerias", es decir, no son medicados de forma innecesaria con otros fármacos.

¡Ojalá este estudio sea el definitivo y podamos contar con un medicamento realmente útil para la EH!

LAX-101: PROYECTO DE INVESTIGACIÓN EN LA

Resumen de la presentación de la Conferencia de octubre del 2000

por David Horrobin

Durante los últimos seis años, Laxdale, una compañía de investigación con base en Stirling (Escocia), ha estado desarrollando un nuevo enfoque en la gestión de enfermedades del sistema nervioso como la enfermedad de Huntington (EH), en colaboración con el Profesor Krishna Vaddadi de la Universidad de Monash en Melbourne, Australia. También ha estado involucrado en algunos de los estudios científicos básicos el Dr. Marina Lynch del Trinity College, de Dublín. "Lax-bi" es el resultado de este programa de la investigación.

Hasta ahora se han llevado a cabo tres estudios específicos en la enfermedad de Huntington. El Profesor Vaddadi ha realizado un estudio en ratones que llevan el gen humano de la enfermedad de Huntington (ratones transgénicos) y también un ensayo controlado con placebo en diecisiete pacientes que estaban en la fase intermedia de la enfermedad. El Dr Basant Puri, del Hospital de Hammersmith en Londres, ha llevado a cabo un ensayo controlado con placebo en siete pacientes que fueron hospitalizados y que requerían atención las 24 horas.

El Profesor Vaddadi, trabajando conjuntamente con John Drago, Jerry Clifford y John Waddington, encontró que cuando se administraba a los ratones transgénicos una sustancia que tenía LAX-bi desde su nacimiento, estos ratones no mostraban movimientos patológicos, que en estos animales suele aparece a las 30-40 semanas de edad. En los dos estudios con pacientes que se hicieron en Australia y en Londres, se vió que en el grupo placebo, la mayoría de los pacientes sufría un deterioro durante el curso del estudio, mientras que en los grupos tratados con el fármaco, una gran parte de los pacientes mostró mejoría. El éxito queda probado sin lugar a dudas dado que pocos pacientes en el grupo placebo se mantuvieron estables o mejoraron un poco, mientras que solo muy pocos pacientes en el grupo LAX-191 sufrieron un deterioro.

Estos resultados son alentadores y por eso la compañía Laxdale está preparando un estudio a mayor escala, con unos 120 pacientes, que pueda proporcionar una respuesta definitiva sobre si el LAX-bi es o no útil en la enfermedad de Huntington. Muchas personas se preocupan por los problemas éticos en relación a los ensayos clínicos con placebo. Sin embargo tales ensayos son exigidos por la Agencia Europea de Evaluación de Medicinas (EMEA) y por la agencia americana Food and Drug Administration (FDA) en los EE.UU. Sin estos estudios clínicos con placebo, estas agencias no permitirían que se administrara ninguna medicina a los pacientes en Europa o en los EE.UU. Para asegurarse que un tratamiento que es efectivo esté disponible por el Servicio Nacional de la Salud (National Health Service) NHS, tales ensayos son una necesidad absoluta.

Laxdale entiende las preocupaciones de la comunidad de Huntington y está intentando completar los estudios tan rápidamente como sea posible. Si los ensayos tienen éxito Laxdale pedirá inmediatamente al EMEA y a la FDA el permiso para hacer disponible el LAX-101 a los pacientes.

Este ensayo se llevará a cabo en cuatro lugares, el Hospital Hammersmith en Londres, el hospital Johns Hopkins y la Universidad de Emory en los EE.UU. y la Universidad de la Columbia británica en Vancouver, Canadá. Además el Profesor Vaddadi en Melbourne seguirá adelante con su programa de investigación en colaboración con Laxdale. Este estudio multicéntrico debe empezar a mitad de noviembre, después que los comités éticos de las instituciones pertinentes hayan dado su aprobación. El ensayo incluirá a pacientes que están viviendo en casa y que todavía puedan viajar al hospital para los exámenes. Durará un año y en él se realizarán 6 visitas, la primera para evaluar si el enfermo es adecuado para este ensayo, la siguiente para un examen completo al inicio del tratamiento, posteriormente a los seis meses y a los 12, y para investigaciones menores a los 3 meses y a los 9. Dado que el aceite de pescado puede interferir en la evaluación del LAX-101, los pacientes que lo están tomando o lo han estado tomando en los últimos tres meses no serán candidatos para este estudio. Los pacientes no tienen que pagar nada por las visitas médicas y se les pagarán los gastos de transporte que sean razonables. A todos los pacientes que participen en el estudio se les ofrecerá

LAX-101 al final del mismo. Si se demuestra que el LAX-101 funciona, a los participantes en el estudio se les proporcionará gratis hasta que esté disponible en cada país. Las Asociaciones de la Enfermedad de Huntington en varios países trabajarán con Laxdale para ayudar a reclutar a los pacientes apropiados para el estudio.

Laxdale entiende los problemas y frustraciones que ocasiona la espera a un resultado, pero haremos todo lo humanamente posible para conseguir los resultados rápidamente. Esperamos que los últimos pacientes sean reclutados a mitad del 2001 y por consiguiente se completarán los 12 meses a mitad del 2002. Esperamos tener los resultados en otoño del 2002. Si el LAX-101 funciona, debería estar disponible para su aprobación por la EMEA y la FDA a mitad del 2003.

Una medusa podría ayudar a los científicos a descifrar misterios genéticos

Por Micheal Waldholz, Jefe de redacción del Wall Street Journal (Sept. 2000)

Un tipo de medusa encontrada en la ensenada Puget Sound en la costa del estado de Washington (USA), está ayudando a los científicos a abordar uno de los más desalentadores retos a los que se enfrentan los investigadores de la EH.

La medusa de la especie *Aequorea victoria*, emite unos destellos verdes fluorescentes cuando se la molesta -como en un intento de defensa por confusión de sus enemigos. Científicos del Aurora Biosciences Corp., una pequeña compañía biotécnica de San Diego, están descifrando los elementos químicos responsables del destello espectral y verdoso de este animal en experimentos destinados a clarificar nuevas formas de solucionar enfermedades relacionadas con los genes.

Aurora, ha anunciado, que pronto empezarán experimentos usando el gen que genera la proteína verde fluorescente de la medusa, o GFP (green fluorescent protein), para encontrar el escurridizo tratamiento buscado durante tanto tiempo para la Enfermedad de Huntington, una enfermedad hereditaria, que surge sin previo aviso en mitad de la vida, causando severos problemas en los músculos,

degeneración de las funciones cerebrales y eventualmente la muerte.

Aunque el gen y el defecto causante de la EH ya fue identificado hace 7 años, después de unos intensos trabajos detectivescos durante 25 años, no ha habido forma de encontrar un tratamiento. Los fabricantes de medicinas no han podido conseguir fondos necesarios para encontrar una cura porque este defecto genético es complicado y el número de personas con la enfermedad, de 25.000 a 50.000 americanos la sufren, es relativamente pequeño.

"Hemos estado terriblemente frustrados porque aunque encontramos lo que causa la enfermedad, no pudimos encontrar una compañía que buscara una medicina que contrarrestara los devastadores efectos de esta enfermedad", dice Nancy Wexler, cofundadora junto con su padre, de 92 años, Milton, de la Hereditary Disease Foundation (Fundación para enfermedades hereditarias). Esta Fundación lanzó una búsqueda del gen de la EH en el año 1968 después de que la madre de la Dra. Wexler desarrollara la enfermedad que también sufrirían sus tres hermanos.

"El mayor problema con el que nos enfrentamos es que después de tantos años de investigación, todavía no sabemos qué papel juega el gen en el cuerpo humano y de qué forma, cuando está defectuoso, provoca la enfermedad", dice la Dra. Wexler, quien está doctorada en psicología y es profesora de neuropsicología en la Universidad de Columbia.

Los investigadores esperan que la luz verde que producen estas medusas pueda no sólo ayudar a mostrar de qué forma el gen defectuoso ocasiona la enfermedad, sino también suministrar un camino simple y visual para determinar qué fármacos pueden desactivar los efectos mortíferos del gen.

Roger Tsien, bioquímico de la Universidad de California en San Diego, ha manipulado el gen de la medusa, creando un nuevo gen que produce una versión muy luminosa de la luz. Los investigadores de Aurora, a su vez, han creado técnicas que permiten mezclar la porción de la proteína que produce la luz con partes de genes que causan enfermedades, como el que causa la EH.

En futuros experimentos de Aurora, los investigadores planean testar cientos de miles de compuestos químicos para ver si alguno de ellos puede prevenir o retardar la muerte de las células cuya causa es pequeñas partes del gen de Huntington. En la técnica desarrollada por Aurora,

cualquier droga que inactive la proteína fusionada o modifique su actividad causaría un cambio en el color de la luz emitida. En muchos casos, el color cambia de verde a amarillo o a un color entre ambos.

"En el pasado no había forma de saber si un compuesto tenía algún efecto en el gen o en la proteína que éste produce" dice Brian Pollok, director del departamento de descubrimientos biológicos de Aurora.

Este gen emisor de luz, también puede ayudar a determinar qué partes del gen defectuoso está causando daño y necesita ser atacado por drogas experimentales. Dice el Dr. Pollok "Lo que intentamos hacer es fusionar la GFP (proteína verde de la medusa) con varias partes del gen de Huntington, y rastreamos cuál de esas proteínas fusionadas hace que las células enfermen o mueran". Si tiene éxito, la técnica de la luz-verde puede beneficiar a otros fabricantes de fármacos que intentan sacar provecho de los descubrimientos que van apareciendo sobre los genes en el proyecto genoma humano. Mientras los científicos relacionan miles de genes hasta hace poco desconocidos a enfermedades tan raras como el Huntington, o comunes como la artritis o enfermedades cardíacas, la forma en que estos genes funcionan en la enfermedad o en la salud es algo desconocido.

Ciertamente, en el pasado año más o menos, una nueva disciplina de la ciencia llamada "genómica funcional" ha aparecido en la academia de investigación, en las compañías farmacéuticas gigantes y en nuevas empresas de biotécnica, intentando entender cómo actúan estos genes recién descubiertos y por qué cuando son defectuosos causan la enfermedad. Pero los investigadores, de las mayores compañías productoras de fármacos, reconocen que si tienen que esperar hasta que los científicos clarifiquen la función de los genes antes de que ellos puedan iniciar proyectos de descubrimiento de fármacos, pueden pasar décadas antes de que se encuentre una medicina basada en los genes.

"Lo que nosotros hemos desarrollado es la habilidad, usando la GFP, de testar miles de compuestos químicos contra genes relacionados con enfermedades sin tener que saber qué es lo que hace el gen en las células o por qué alteraciones del gen dan lugar a enfermedades" dice el Dr. Pollok, doctorado en bioquímica.

En los últimos meses los trabajos publicados por los científicos de Aurora sobre la capacidad de descubrir fármacos contra los genes implicados en enfermedades antes de saber su función ha conducido a que un número de fabricantes importantes de fármacos, como Pfizer Inc., Bristol-Myers Squibb Co., y Merck & Co., destinen decenas de millones de dólares en contratos que merecen la pena para la caza de un fármaco.

Desde que se descubrió el gen causante del Huntington, investigadores, que han estado apoyados en gran parte por la pequeña Fundación de la Dra. Wexler, han encontrado que el defecto involucra a una pequeña parte del desarrollo. En personas nacidas con el gen defectuoso, que desarrollarán la enfermedad sobre los 40 o 50 años de edad, este gen contiene un segmento diminuto de ADN que se repite anormalmente y esto también se encuentra en personas con otras enfermedades degenerativas como el Alzheimer o el Parkinson.

Hay razones para creer que el Huntington aparece cuando la proteína mutada producida por el gen defectuoso empieza a adherirse dentro de las células nerviosas. Este aumento gradual puede explicar por qué la enfermedad tarda décadas en aparecer.

"La idea sería encontrar un fármaco que bloqueara los agregados de la proteína" dice Ronald Wetzel, un químico de la Universidad de Tennessee en Knoxville. El truco para encontrar ese fármaco es idear un experimento que pueda medir el impacto de miles de compuestos químicos que puedan interferir en la acción letal del gen.

El Dr. Pollok dice que una vez que Aurora empiece sus experimentos en los próximos meses, se espera que en pocas semanas se hayan probado unos 5000 compuestos que puedan tener algún impacto sobre el gen de la EH. Los investigadores piensan remitir dichos compuestos a científicos de la academia para que empiecen a testar estos compuestos en otros experimentos con células. La esperanza está en que quizás en pocos años se puedan encontrar fármacos que puedan ser tomados durante toda la vida por las personas que han heredado el gen y que todavía no han desarrollado la enfermedad. Se espera que la nueva medicina trabaje simplemente bloqueando la acción mortífera del gen aunque todavía no se sepa exactamente cuál es esta acción, incluso años después de que el fármaco esté disponible.

Hace apenas unos días la prensa nos sorprendió con la noticia de la creación de ANDi, un mono

transgénico al que se le ha implantado el gen procedente de las medusas.

Si el artículo anterior resultaba apasionante en sí, el hecho de saber que ya existe un ejemplar donde se ha aplicado este gen y la investigación ha empezado, es esperanzador.

Añadimos a continuación un extracto de lo publicado en El País en relación con este simio. (Y permitirme también la licencia de incluir su foto, pues es realmente encantador)

Científicos norteamericanos crean el primer mono que incorpora un gen de otra especie

La tecnología transgénica alcanza a los primates, el grupo animal al que pertenece el hombre

MALEN RUIZ DE ELVIRA, Madrid

ANDi es el nombre de un mono rhesus que nació el pasado 20 de octubre en un centro de investigación de primates en Oregon (EE UU). Sus cuidadores aseguran que juega normalmente con dos compañeros de su edad, de los que no se diferencia aparentemente. Sin embargo, sus células tienen un gen más, procedente de una medusa. ANDi es el primer primate modificado genéticamente de la historia, y ayer empezó a hacerse famoso. Sus creadores esperan que los primates transgénicos sirvan como modelos animales más cercanos al hombre que los ratones para el estudio de enfermedades.



ANDi, que ahora tiene dos meses y medio, es el único fruto de 224 intentos para lograr el primer primate modificado genéticamente, lo que da una idea de lo difícil que ha sido *crearlo*. Hasta ahora se habían modificado muchos mamíferos, desde ratones a ovejas, pero nunca primates (mamíferos

entre los que se incluye al ser humano). Los científicos de Oregon esperan que ANDi sea el primer paso para obtener modelos animales más parecidos al ser humano en los que investigar la función de los genes y las características de

"Creemos que ANDi es un paso especial", ha dicho el jefe del equipo de la Universidad de Ciencias de la Salud de Oregon, Gerald Schatten, a Reuters. El extraño nombre del mono recuerda al diminutivo de Andrés en inglés (Andy), y surge de escribir al revés las siglas inglesas del ADN (DNA) y la primera letra de "inserted" (insertado). Su existencia se anuncia hoy en la revista *Science*, en un artículo cuyo primer firmante es Anthony W. S. Chan. El equipo de Schatten anunció el pasado mes de enero otro logro: el primer mono clonado por el método de división de embriones (gemelos artificiales).

Fluorescente

El gen extra que tiene ANDi procede de las medusas y se utiliza mucho como marcador porque

enfermedades y sus posibles tratamientos. Sin embargo, otros expertos señalan que queda mucho camino por andar antes de que los monos puedan utilizarse rutinariamente en los laboratorios como se utilizan actualmente los ratones transgénicos.

las células que lo contienen brillan al observarlas. Es un gen que no hace nada pero se identifica fácilmente. ANDi, han explicado los científicos, no brilla, y ni siquiera sus células lo hacen, pero el análisis genético de células de diversas partes de su organismo ha permitido confirmar que contienen el gen marcador. Los científicos no saben por qué no expresa el gen de forma que sea observable, y piensan que quizás lo haga cuando crezca aunque también es posible que esté ya produciendo la proteína correspondiente pero en muy poca cantidad. Como ellos mismos reconocen, tampoco han demostrado todavía que el mono vaya a transmitir su modificación genética a sus descendientes y ni siquiera que su esperma sea transgénico.

REUNION ANUAL DE LA ACHE

El pasado 11 de noviembre tuvo lugar en el Hospital 12 de Octubre de Madrid, la reunión anual de la ACHE. La idea era exponer los principales adelantos en el campo de la Neurología, la Genética y la Psiquiatría referentes a la EH. El programa inicial fue cambiando poco a poco a lo largo del tiempo y en la reunión pudimos contar con la presencia del Dr. David Mayo y la Dra. María José Trujillo, del Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, quienes nos hablaron de "Genética en la enfermedad de Huntington". Nos hicieron una magnífica exposición de lo que pasa con las muestras de sangre que se envían a analizar desde que entran hasta que salen del laboratorio. A continuación la Dra. Esther Fernández, del Departamento de Fertilización in Vitro (FIV) de la Fundación Jiménez Díaz, nos explicó la técnica FIV que además de ser solicitada por parejas con problemas de fertilidad, es útil para las parejas que deseen tener hijos sanos siendo alguno de sus padres portador del gen o una persona a riesgo que no desee saber si es no portador/a. Llegados a este punto no puedo seguir adelante sin señalar que aunque debemos beneficiarnos de los adelantos científicos como la técnica FIV también creo que debemos ser conscientes de lo que hacemos hasta las últimas consecuencias, es decir, el que tarde o temprano ese hijo sano puede que se tenga que educar con una persona enferma de Huntington y la pareja del enfermo tendrá que cuidar a un enfermo y ocuparse de los hijos y de sacar adelante a la familia.

El psicólogo de la Asociación de Alzheimer, D. Carlos Espina, nos honró con una magnífica exposición titulada "Cuidar al cuidador", que será comentada por Montse más adelante.

El Dr. Luis Redondo, neurólogo, nos hizo un breve resumen de los hallazgos que ha hecho en su tesis titulada "Aprendizaje procedimental en la enfermedad de Huntington".

Y por último pudimos contar con la presencia del Dr. Molina, neurólogo del Hospital 12 de Octubre de Madrid, quien estuvo explicando los hallazgos de sus estudios con fibroblastos en la enfermedad de Huntington y estuvo respondiendo a multitud de preguntas de diversa índole que le hicimos, como el estudio con riluzol que se está llevando a cabo en Europa.

En este cruce de preguntas surgió un tema a debatir sobre la conveniencia de que el médico revele a una familia que viene a consulta, que otros miembros de esa misma familia están siendo atendidos por él. La opinión general de los profesionales es mantener el anonimato y aconsejar a los pacientes que informen ellos a sus familiares de que se les ha dado el diagnóstico de enfermedad de Huntington y que es hereditario en un 50%, sobre todo a los familiares que puedan tener riesgo de padecer esa misma enfermedad, pero me gustaría escuchar vuestras sugerencias porque puede ser que los profesionales estén equivocados y nosotros, las familias, les tengamos que decir qué es lo que a nosotros nos parecería mejor.

Otro tema que surgió en la discusión es la necesidad de darnos a conocer para que todas las familias con Huntington del país sepan que existe una asociación y se puedan beneficiar de ello, si quieren. De donde se reafirmó la idea de organizar un congreso europeo para el año 2004. Con esta intención, se nombró una Comisión para empezar a trabajar en el tema. Si alguno se siente con ganas y ánimo de trabajar en esta Comisión que nos lo comunique. A tal efecto, vamos a intentar reunirnos el sábado 27 de enero a las 10 de la mañana en el Centro Cultural "Federico Chueca" en la calle Benita de Avila nº 23, Madrid, Autobuses 9, 72 y 73 (parada de la Carretera de Canillas, frente a la Iglesia Ntra. Sra. del Tránsito). Después de la reunión habrá una conferencia sobre enfermedad de Huntington en el mismo lugar a las 11.30h.

CUIDARSE A SI MISMO, PARA PODER CUIDAR A LOS DEMAS

Este título podría ser el resumen en pocas palabras de toda la charla que nos dio D. Carlos Espina Cillán, Psicólogo de la Asociación de familiares de Alzheimer, en la reunión de la ACHE del 11 de Nov. último.

Y está muy claro ¿cómo se va a poder cuidar a un enfermo, en nuestro caso de Huntington, si nosotros mismos no estamos en plena forma? Si nosotros mismos podemos ser enfermos de esta misma enfermedad. Si la ansiedad de este supuesto nos convierte en personas muy vulnerables. Y bien ¿qué podemos hacer?

Pues varias cosas, pero para ello hay que entender el proceso en su conjunto.

Ser cuidador es un trabajo como otro cualquiera aunque esté repleto de inconvenientes y muy pocas ventajas. Y hay que considerarlo así y no pensar que es un trabajo menor. Es un trabajo útil y necesario.

Al cuidar a enfermos crónicos no cuidamos una enfermedad en sí, algo que desaparecerá con el tiempo. No, estamos cuidando a un enfermo que tiene una enfermedad para lo que no hay cura, por lo tanto no desaparecerá con el tiempo, será larga y tenemos que aprender a cuidar para no sucumbir con el tiempo.

Una enfermedad crónica consta de varias partes:

- shock
- negación
- ira

- pacto
- depresión
- aceptación

Cada una de estas etapas es diferente, y cada individuo enfermo las vivirá de forma más o menos intensa. Pero es bueno saber de estas etapas y poder afrontarlas conociéndolas.

La decisión de cuidar

Varias cosas conforman esta decisión.

-En primer lugar a de ser una decisión **voluntaria**. De no ser así el enfermo no estará bien atendido pudiéndose, en casos extremos, llegar al maltrato. Preguntémonos si realmente queremos cuidar o queremos delegar esta responsabilidad en otra persona o una institución. No actuemos porque las cosas "deben ser así", porque así nos las han enseñado y así las hemos aprendido. Solo una decisión auténtica conseguirá que realicemos un buen trabajo.

-Se deben medir las fuerzas que tenemos y las que podemos precisar. Tenemos por delante un largo camino y es posible que solos no podamos con todo. Aceptemos nuestra insuficiencia y **busquemos ayuda**.

-Prestar un cuidado razonable. No hay que excederse, hay que conocer los límites. Hay que entender que el enfermo no se va a curar. Tenemos que ser **realistas**.

-Hay que ayudar, sí, pero también hay que ayudarse. Es fundamental que sepamos cómo estamos, que sepamos hasta dónde podemos llegar y hasta dónde no. Y si no podemos solos debemos

buscar ayuda y aceptar las ayudas que a veces se nos brindan y que se rechazan. No somos héroes ni debemos serlo. Llegamos hasta donde podemos. No más.

La familia cuidadora "deseable"

-Es la que se esfuerza al máximo, y hace todo lo que puede antes de llevar al enfermo a una institución.

-Es la que se adapta a los cambios. Ante una enfermedad crónica algún miembro de la familia deberá realizar tareas que antes correspondían al otro. Hay que aceptar este cambio de papeles.

-Es la que cuida de una forma compartida. Y este compartir puede referirse tanto a tiempo como a dinero, ambas cosas necesarias e igualmente valiosas.

-Es la que habiendo niños o adolescentes da el ejemplo apropiado para que estos jóvenes reproduzcan las actitudes de los adultos, entendiendo la corrección de éstas. A los niños no se les puede mantener al margen. Ellos lo entienden todo y pueden colaborar en su medida al cuidado del enfermo. Nuestro ejemplo será clave.

-Es la que traza un plan. Sabe lo que se le viene encima y se organiza. Si es necesario pide ayuda. Y si se le da, la acepta.

-Es la que ante posibles problemas, dialoga. Busca ayuda en alguien que pueda ayudar a coordinar los esfuerzos ya sea un consejero, asistente, psicólogo o simplemente un amigo allegado.

-Y es la que considera que la mujer no es la única que tiene la obligación de cuidar.

Por supuesto todo lo anterior es lo ideal pero en muchos casos no ocurre así.

¿Que es lo que acostumbra a pasar?

-Normalmente sólo cuida uno en la familia.

Y si esto es así ¿qué ocurre con este cuidador?

-Que tiene una gran carga física y psíquica, y al poco se convierte en otro enfermo.

-Al controlar la vida de otro (alimentación, higiene, medicación, etc.), pierde su libertad.

-Se olvida de sí mismo y de su pareja o su entorno.

-Y acaba, en fin, perdiendo su propia vida. Su proyecto de vida desaparece.

Y entonces nos encontramos con un cuidador "quemado". No existe placer en el hecho de cuidar, todo se convierte en obligación. Todo se ve negro y este cuidador sin tratamiento adecuado sucumbirá y tendrá serios problemas.

¿Y qué hacemos entonces?

Actitudes básicas del cuidador

-El cuidador debe descansar lo necesario. Dormir por la noche las horas necesarias para reponer el cuerpo del cansancio del día.

-Cuidar la propia salud. Si no se encuentra bien, visitar al médico. Su salud es tan importante como la del enfermo al que cuida.

-No aislarse socialmente. Incluso si se divulga la enfermedad socialmente es muy probable que se consiga una ayuda impensada.

-Cultivar las aficiones. No hay que dejar esas cosas que antes nos gustaban y con las que nos encontrábamos a gusto por el hecho de cuidar.

-Trabajar divirtiéndose. Riámonos con y de nuestros enfermos. La risa es sana para ambos. No añadamos seriedad y pesadumbre.

-Tener ratos libres. Tomarse vacaciones. Es imprescindible hacerlo si se quiere estar sano.

-No utilizar fármacos a no ser que sea absolutamente necesario. A la larga perjudican.

¿Y qué ocurre con esta convivencia tan estrecha?

Pues que pueden surgir problemas.

La convivencia puede provocar emociones negativas tales como angustia, tristeza, depresión, soledad, vergüenza, impotencia, culpa (aun haciéndolo todo correctamente, pensamos que lo hacemos mal o no todo lo que podríamos hacer), y muchas más.

Pero hay más.

La convivencia también puede aportar emociones positivas. Cuidar es gratificante. Debemos darnos cuenta de que a través de nuestro cuidado el enfermo está mejor. Si nos muestra una sonrisa o una palabra de agradecimiento nos encontramos mucho mejor. Si no es así, no importa, sabemos que está mejor por nuestro cuidado.

Sentimos esperanza. Sabemos que la ciencia avanza y que puede conseguir que nuestro enfermo mejore.

Sentimos amor. Cuidamos porque amamos. Estamos cuidando porque hemos decidido hacerlo y lo hacemos por amor y nos sentimos orgullosos de nosotros mismos. Cuidar, ayudar, humaniza.

Finalmente hay que saber que existen asociaciones, grupos de autoayuda o voluntarios que nos pueden ser muy útiles.

Las Asociaciones de familiares

-Unen contra la adversidad. No nos sentimos solos.

La unión hace la fuerza.

-A través de ellas se obtiene información tanto médica como social o jurídica.

-Las asociaciones tienen a veces programas específicos que pueden sernos útiles.

-A través del movimiento asociativo creamos una fuerza enorme. Con esta fuerza lo conseguiremos. Sea mayor atención, servicios necesarios o lo que sea.

Los grupos de ayuda mutua

Si no podemos vincularnos o crear, ¿por qué no? Una asociación por lo menos podemos formar parte de un G.A.M.

Estos grupos están integrados por personas que comparten un algo común, en este caso una enfermedad. Normalmente en estos grupos no hay profesionales de la medicina, pero a través de ellos encontramos:

-Apoyo emocional y quizás otros apoyos que pueden surgir.

-Nos facilitan un ámbito apropiado donde hay total libertad de pensamiento. Allí se habla de todo. Se comparte. No se está solo. Hay reciprocidad. Se está acompañado.

-Se intercambian "trucos" siempre útiles y que en muchos casos no habíamos pensado en ellos.

Los voluntarios

Si ninguna de las dos cosas anteriores son factibles o además de, podemos contar con los voluntarios.

Estas son personas que cuidan por amor. Se encuentran a través de asociaciones y es fácil conseguirlos. Sus servicios no exceden normalmente más de dos horas diarias pero este breve espacio de tiempo nos puede servir para poder relajarnos, irnos de compras o dedicarnos a nosotros mismos.

También los amigos o vecinos pueden ser voluntarios. Hay que preguntarles. A veces no atinamos a hacerlo.

En cualquier caso a través de ellos conseguiremos descargar tensiones y sus visitas serán tan terapéuticas para el enfermo como para el propio cuidador.

Y tener presente que "Lo afectivo es lo efectivo"

ENCUENTROS INTERNACIONALES:

¡ SÓLO POR UNA IDEA, ...!

Durante el pasado mes de septiembre se celebró en la ciudad francesa de Toulouse el **encuentro europeo de asociaciones de enfermos y familiares de Huntington**. Era la primera vez en que yo asistía a una de estas reuniones de carácter internacional.

Las intenciones que me movieron a acompañar a la delegación española fueron dos fundamentalmente: la primera, un interés personal por conocer más y mejor (y de paso instruirme en cómo se organizan en otros países cercanos), la segunda, acompañar a quienes nos representan habitualmente en estos encuentros (me resultaba inexcusable no acercarme puesto que mi lugar de residencia no dista demasiado de la ciudad francesa).

Una vez allí, no cabe duda de que aprendí: una experiencia así, sobre todo te abre puertas para ser, a pesar de todo, más optimista. Dejando a un lado las dificultades, aparece siempre, al menos, una idea nueva (¡y a menudo bastantes más!). El intercambio de opiniones, puntos de vista, valoraciones, etc., siempre me ha resultado muy enriquecedor. Y estos son los foros apropiados para lograr esa renovación.

A pesar de todo ello, había un dato que sorprendía: ¿por qué no nos animábamos, entonces, más españoles a acudir a citas así? Incluso lo estuvimos discutiendo con los compañeros de otras delegaciones. "Quizá sea el coste de los viajes", esgrimían unos. "Tal vez los viajes mismos, que son largos, complicados", aducían otros. "No, no, en este caso no vale, España está aquí al lado", replicaba alguien. "A lo mejor es una cuestión laboral: no todo el mundo puede dejar su trabajo tres o cuatro días", argumentó otro. "Puede que el miedo a la

incomunicación: en España la gente no habla mucho el inglés, que siempre es la lengua usada en este tipo de congresos”, señaló uno más. Y así seguimos durante un buen rato.

No cabe ninguna duda de que cada una de estas es una buena razón y de que, además, en ocasiones seguramente sea una razón muy determinante y poderosa. Es innegable que habrá otras razones distintas también muy reales, que se escapan a generalizaciones propias de una tertulia de café. Sin embargo, también es absolutamente cierto que cada una de aquellas causas que se nos ocurrieron tenían su contra argumentación, a cada una se le podía “dar la vuelta” y si lo reflexionamos, a menudo se trata de una cuestión de prioridades: lo demás pueden ser “simples excusas”.

¡Alto! Que nadie piense que hay que sentirse culpables. ¡Mal cumpliría yo el compromiso que adquiriré entonces de escribir sobre este asunto! Al contrario, esta reflexión pretende ser una invitación entusiasta a que dejemos a un lado esas “pequeñas dificultades” y nos animemos a participar en las próximas citas. Restemos importancia a esos problemillas y démosles solución, total, no son nada: ahorremos un poquito para la ocasión, guardemos unos días de vacaciones, desempolvemos nuestros conocimientos escolares de inglés (al menos los jóvenes) ... y ¡perdamos la vergüenza! A fin de cuentas, todos y ninguno somos expertos en el tema que nos preocupa.

Así pues, no perdáis la siguiente oportunidad, ya que, como mencionaba más arriba, con sólo una idea nueva que recibierais, merecería la pena vuestro esfuerzo.

PROXIMAS RENUNIONES:

-**MADRID**- 27 de Enero 2001
Centro Cultural "Federico Chueca"
C/Benita de Avila, 23

*A las 10,30 Reunión de la comisión para la organización del congreso europeo en el 2004

*A las 11,30 Conferencia sobre la Enfermedad de Huntington

-**SEVILLA**- 10 de Febrero 2001 a las 10h.
Hospital Virgen de la Macarena
Sevilla

-**TARRASA**- 25 Mayo 2001
"Parlem de Huntington"
Hospital Mutua de Terrassa

REUNIONES INTERNACIONALES

-**USA**- Reunión anual de la Sociedad Americana de Huntington (HDSA)
San Diego (California)
Del 29 de Junio al 1 de Julio 2001

-**EUROPA**- 14ª REUNION INTERNACIONAL DE LA ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE HUNTINGTON (IHA)

Copenhague y Helsingor (Dinamarca)
Del 25 al 30 de Agosto

Si se precisa más información sobre estas reuniones puede solicitarse a la ACHE (Teléfono: 689 46 34 17)

EL TEST PREDICTIVO DEL HUNTINGTON: CALMA DESPUES DE LA TORMENTA

Un artículo publicado en la revista The Lancet en el mes de Diciembre comenta lo que ha ocurrido desde que estuvo disponible el test predictivo hasta ahora, siendo muy curioso lo que este estudio nos explica.

Aunque está basado en el Reino Unido, los resultados son muy similares a los de Canadá o USA.

Las conclusiones son las siguientes:

1. Han pasado el test predictivo muchas menos personas de las que se había previsto. Entre un 5 y un 25 por ciento de las personas en riesgo han preferido no tener el resultado, aunque las encuestas previas indicaban que un 70-80% de personas lo pasarían. El motivo de no

arriesgarse a confirmar una enfermedad radica en que ésta no tiene tratamiento.

2. El test prenatal también ha sido muy bajo. La esperanza de una terapia en la próxima década, antes de que los niños empiecen a tener síntomas y la reluctancia a efectuar test prenatales en enfermedades de aparición en la edad adulta, han contribuido a esta baja aceptación. En Canadá solo se han realizado 10 test prenatales para la EH entre 1990 y 1995, y en USA la cifra es similar. Estos resultados también son sorprendentes porque en encuestas previas se había asegurado lo contrario.
3. Una cantidad mucho más alta de la esperada se ha dado con las personas de más de 60 años. En el Reino Unido cerca del 30% de los tests efectuados se han hecho en personas de esta característica.
4. La mayoría de las personas pasan el test predictivo no para facilitar una planificación familiar sino para salir de la incertidumbre y poder tomar decisiones respecto a la vida o a su carrera profesional.
5. La mayoría de las personas que pasan el test son mujeres (alrededor del 60%). Los hombres difieren de las mujeres en la respuesta a la información sobre los riesgos de su propia salud.

En resumen, aunque el test predictivo de la EH ha sido incorporado con éxito en el sistema de salud pudiendo beneficiarse de ello muchos individuos, el hecho de que más del 75% de las personas no lo hayan querido pasar, enfatiza la importancia de la autonomía y hace patente que tests de este tipo no se pueden pedir jamás por fuerzas externas, compañías de seguro o empresas. El individuo como individualidad es el que debe tomar esta decisión.

En un Estudio efectuado en la Comunidad Valenciana y presentado por el Dr. Burguera en la reunión de Junio de la Movement Disorders Society, en Barcelona, se indica que en nuestro país el índice de realización del test predictivo en una población con acceso directo a la información es de un 24,7% lo que se considera bajo, aunque superior comparado con otros estudios que se han hecho en el extranjero y que lo señalan en un 20%. La tasa global del test predictivo en la Comunidad

Valenciana se sitúa en un 8,3% que se puede considerar baja sabiendo que hay un 11% de la población en situación de riesgo que podrían beneficiarse de ello si tuvieran acceso a la información.

Camino de... Huntington

No sé si recordaréis la idea de hacer este año el Camino de Santiago con el fin de difundir información sobre la enfermedad de Huntington. Vosotros sois privilegiados porque por lo menos conocéis la Asociación y otras familias que comparten vuestros problemas, inquietudes, preocupaciones e incluso de vez en cuando, soluciones frente a la enfermedad de Huntington, pero otros no tienen esa suerte. Salir en los medios de comunicación tampoco es fácil porque no “somos noticia”, así que en un intento de que todas las familias nos vayan conociendo vamos a aprovechar nuestro período de vacaciones para hacer el Camino de Santiago, como una actividad agradable en la que podáis participar los que queráis e intentar darnos a conocer el máximo posible. Para participar no hace falta ni siquiera hacer el camino, todos podéis ayudarnos, por ejemplo, concertando entrevistas con la prensa o las radios locales y otras mil cosas que se pueden hacer. ¡Os esperamos!

Programa tentativo de las etapas:

Reunión en Roncesvalles el miércoles 20 de junio del 2001.

JUNIO 2001

- Salida el día 21 de Roncesvalles a Pamplona (48 kms.)
- Día 22-23. Pamplona - Puente La Reina (22 kms.)
- Día 23-24. Puente La Reina – Los Arcos (42 kms.)
- Día 24-25. Los Arcos – Logroño (29 kms.)
- Día 25-26. Logroño – Sto. Domingo de la Calzada (48 kms.)
- Día 26-27. Sto. Domingo de la Calzada – Burgos (49 kms.)
- Día 27-28. Burgos – Castrojeriz (42 kms.)
- Día 28-29. Castrojeriz – Fromista (23 kms.)
- Día 29-30. Fromista – Carrión (21 kms.)
- Día 30-1. Carrión – Sahagún (39 kms.)

JULIO 2001

- Día 1-2. Sahagún – Mansilla (40 kms.)
- Día 2-3. Mansilla – Villadongos (40 kms.)
- Día 3-4. Villadongos – Astorga (29 kms.)
- Día 4-5. Astorga – Molina Seca (46 kms.)
- Día 5-6. Molina Seca – Villafranca (29 kms.)
- Día 6-7. Villafranca – O Cebreiro (30 kms.)
- Día 7-8. O Cebreiro – Calvor (34 kms.)
- Día 8-9. Calvor – Ligonde (44 kms.)
- Día 9-10. Ligonde – Arzúa (39 kms.)
- Día 10-11. Arzúa - Santiago de Compostela (40 kms.)

No parece muy probable que en esas fechas podamos tener una reunión en el Hospital de Santiago.

Así que, con esta idea en la cabeza, espero vuestras propias ideas y sugerencias. Asun: 91 544 90 08 / 689 46 34 17. También podéis hacer aportaciones económicas si queréis apoyar esta iniciativa, al número de cuenta de la Asociación, especificando "Camino de... Huntington".

50 dólares, que entregamos a Barbara Boyle en la convención de Orlando.

Mientras pedaleo encuentro un promedio de un centavo por milla, aunque hay días que encuentro mas, y algunos menos. Pero todos van sumando. He encontrado 15 dolares, por este sistema, desde que regrese de Florida en Junio.

Lo que propongo es que cada unos de vosotros, mientras paseáis, corréis, vais en bicicleta, o lo que sea..., os paréis y recojáis ese penique, níquel, dime, cuarto, pieza de 50 centavos, o dólar de plata (si, me encontré un dólar de plata en mitad de una calle en Orlando el año pasado, un Eisenhower de 1972). Puedo enviaros un sobre especial, decorado, si me enviáis vuestra dirección.

Algunos podéis encontrar otras fuentes de recaudación, si pasáis demasiado tiempo en vuestro vehículo. Monedas que se caen bajo el asiento, cambio en la lavandería, monedas que se encuentran en bolsillos vacíos o bolsos.... Esto también sirve!

UNA MUJER SORPRENDENTE

Acaba de llegar a mis manos un email procedente de Marie Nemec. En el boletín de verano ya hablábamos de ella pues la impresión que nos causo tras conocerla en la reunión de la HDSA de Orlando fue impresionante. Marie Nemec es una persona completamente ajena al mundo del Huntington y que está colaborando de forma completamente inusitada con nuestra causa.

Quiero traduciros el email que ha escrito y hacer unas consideraciones sobre él.

Quiero anunciaros que he pensado empezar una nueva captación de fondos para la investigación de la cura para la EH.

Como muchos de vosotros ya sabéis, he pedaleado mi bicicleta a través de América dos veces (1999 y 2000) intentando concienciar a la gente con el Huntington y recaudar dinero para la investigación. Dado que pedaleo relativamente poco a poco, muchas veces veo monedas que han caído sobre la calzada, y paro a recogerlas. No estoy muy segura de cuanto recaudamos el año pasado, Scott y yo, pero creo que fueron unos simplemente, guardar esas monedas y llevarlas a la convención en San Diego, donde todos formaremos una coalición "Monedas en la Carretera" y las donaremos conjuntamente.

Me doy cuenta de que muchos de vosotros no vivís en los EEUU, pero podéis encontrar esas monedas en vuestro país y alguien os las puede cambiar.

Será divertido ver cuanto podemos conseguir. Y por favor tener cuidado cuando os agachéis a recogerlas, no quisiera que nadie acabara en la consulta del medico.

Estoy planeando otro trayecto en bicicleta para la reunión de este año, desde Vancouver BC en Canadá hasta Tijuana, Méjico "La frontera del combate para la EH". Necesito compañeros para esta marcha. Si queréis ser voluntarios, hacer sugerencias, etc... contactad conmigo.

Con amor y esperanza

Marie Nemec

Escalofriante ¿no? Marie conoció la EH a través de Internet y esta trabajando muy duro para ella.

¿Qué os sugiere este email? ¿Imagináis lo que se puede hacer si todos aportáramos lo que Marie menciona? En la convención del año pasado había mas de 1000 personas. Si Marie recogió en su periplo de un mes a través de USA 50 \$, en un año se podrían recoger ¿cuántos? ¿200?. Si 1000 personas recogieran en un año 200\$ se recaudarían 200.000\$ ¿sabéis cuanto es esto? 35.080.000 pesetas (he tenido que usar la calculadora dos veces. No me lo creía). ¿Imagináis lo que se puede hacer con esta cantidad? Muchas cosas seguro. Y

solo recogiendo o guardando esas monedas que a veces se desaprovechan y que juntas tienen un valor incalculable.

¿Qué hacemos? ¿Nos unimos a la campaña o iniciamos una propia?

La ACHE tiene gastos. Patrocina programas de investigación y sobrevive con las pocas cuotas de socios que tiene. Proyectos, muchísimos, ilusión por trabajar y conseguir, incalculables. Pero se necesita dinero.

¿Qué hacemos?

UN LIBRO PARA DISFRUTAR

Nuestro querido Dr. Justo García de Yébenes, jefe del Servicio de Neurología de la Fundación Jiménez Díaz, acaba de publicar el libro "Amami, Alfredo... y otras historias clínicas"

Como ya su título indica es un libro que recoge una serie de historias clínicas que el autor recuerda con especial intereses o cariño. Es un libro muy ameno. Con su lectura se aprende sobre los difíciles entresijos que el campo de la neurología tiene, pero está escrito de una forma muy amena para que el público en general aprenda y también comprenda. Como buen médico es también un buen escritor (¿por qué será que hay tan buenos escritores entre los médicos?) y su narrativa es ágil y sus descripciones, sobre todo las paisajísticas, impresionantes.

A aquéllos que conocemos al Dr. de Yébenes nos sorprenderá este libro. Su calidad humana y su buen hacer como médico están patentes a lo largo de todo él. Los que no lo conocen pueden disfrutar de un libro agradable e ilustrativo de la realidad de la neurología en España.

Entrañable y triste es la historia que en él se narra en relación a la Enfermedad de Huntington. Y curioso y divertido el capítulo que dedica a nuestra querida presidenta de la ACHE, Asun.

Os recomiendo su lectura.

El libro no se encuentra en comercios especializados pero adjuntamos con este boletín una hoja para que si estáis interesados podáis pedirlo.

Tened en cuenta que los beneficios que se obtengan con su venta se destinarán a investigación y al sostenimiento de la Asociación.

LISTA DE CORREOS

Desde hace unos meses tenemos en marcha una lista de correos en Internet para personas relacionadas con la Enfermedad de Huntington.

Lo que se pretende con esta lista es unir a través del correo electrónico a todos aquellos que quieran participar en ella y utilizar esta vía para poder intercambiar opiniones, dudas, noticias, inquietudes, etc.

Por el momento somos pocos los miembros que integramos la lista y tampoco se recibe demasiado correo, pero espero que crezca y que sea de utilidad.

Quien este interesado en darse de alta debe enviar un mensaje a huntington-alta@eListas.net No es necesario escribir ningún texto en el cuerpo del e-mail.

Animaos!

DELEGACIONES:

Maria Antonia Ramos
Servicio de Genética Hospital Virgen del Camino
Irunlarea s7n
31008 PAMPLONA
Tno: 948429400
Fax: 948429924

Asociació Catalana Malaltia de Huntington ACMAH
Hotel D'Entitats de La Pau
Pere Verges s/n, 7^a planta, despacho 1
08020 BARCELONA
Tno: 933145657
Fax: 932780174

Asociación de Corea de Huntington Asturias
Centro Social de Ciudad Naranco
"Javier Blanco"
c/ Fernández de Oviedo, s/n

33013 OVIEDO
Tno: 985243847

Asociación de Familiares de Enfermos de Corea de
Huntington de Aragón AFECHA
C/Genoveva Torres Morales 9, 2º Dcha.
50006 ZARAGOZA
Tno: 689 635551 - 649 140776

Asociación Huntington Norte
Apartado 338
48200 DURANGO (BIZKAIA)
Tno: 639492095
Fax: 944953454

Associació Balear de Corea de Huntington
Fed. Coordinadora de Minusválidos de Baleares
Vinyassa 12 C, bajos
07005 PALMA DE MALLORCA (BALEARES)
Tno: 971771229
Fax: 971460276
e-mail: coordina@bitel.es

Asociación Corea de Huntington de Andalucía
ACHA
Plaza del Generalife 7, 3º A
41006 SEVILLA

Tno: 954514181 Antonia Mallet

Angeles Rodríguez Fernández
Alexandre Bóveda 10, bajo E
36210 VIGO
Tno: 986206805 - 986204804
Fax: 986296578

Esther Guillén Martorell
c/ Toneleros 6, puerta 9
46024 - VALENCIA
Tno: 963713561 - 629 884830
Fax: 963309658

Fernando Bejarano Fernández
Miguel de Unamuno 1, 4º A
45600 TALAVERA DE LA REINA (TOLEDO)
Tno: 925825228

Jesús Fernández Gómez
Alferez Provisional 1, 3º E
40005 SEGOVIA
Tno/Fax: 921428726

Julio García Fernández
Colegio Jesuitas
c/ San José 2
06220 VILLAFRANCA DE LOS BARROS
(BADAJOZ)
Tno: 924524001

Luis Dorado García
c/ García Morato 18, 2º D
47007 VALLADOLID
Tno: 983221949 (mañanas)
Tel:- 983 34 21 18 (tardes)

Ana Isabel Nuñez Cabañes
c/ Federico Martínez Varea 23, 5º C
09006 BURGOS
Tno: 947220105 (noches)

Expiración Villalba Alameda

C/ Trinidad, 41
23400 UBEDA (JAEN)
Tno: 953754819

José Luis Copete Carbonell
C/Miguel Servet 5, 4º B
30005 MURCIA

**ASOCIACIÓN DE COREA DE
HUNTINGTON ESPAÑOLA (ACHE)**

Servicio de Neurología Fundación Jiménez Díaz
Avda. Reyes Católicos, 2
28040 MADRID
Tno: 915449008 - Fax: 915497381
E-mail: amartinez@fjd.es
mtor@wanadoo.es
Página Web: <http://e-huntington.tripod.com>

Datos bancarios

Banco de Santander
Nº de cuenta: 0049 4687 18 2410144440
C/Arturo Soria 187
28043 MADRID