

BOLETIN



ASOCIACION COREA DE HUNTINGTON
ESPAÑOLA

Numero 16 Abril 2001

EDITORIAL

Hace unos días, el 23 de marzo, se conmemoraba el 8º aniversario del descubrimiento del gen de Huntington. Ese fue un gran hallazgo pues entre otras cosas permitió que se pudiera llevar a cabo el actual test predictivo, mediante el análisis directo del gen. También supuso el inicio de una gran investigación para intentar conseguir un remedio para esta enfermedad.

Hace unos días se publicó un artículo en la revista Science (del cual damos cuenta en este boletín) de una investigación llevada a cabo por el mismo equipo que en su día aisló el gen de Huntington que ha creado bastante expectación pues supone un paso adelante en la explicación de la muerte neuronal en la EH.

La investigación científica continúa y los avances, aunque pasito a pasito, van llegando.

Sin embargo la Enfermedad de Huntington sigue siendo una enfermedad muy desconocida a nivel social, lo cual interfiere notablemente cuando se trata de mejorar la calidad de vida de nuestros enfermos. El mes de Mayo se ha dado en llamar internacionalmente el mes de la concienciación de la Enfermedad de Huntington. Quisiera animar a las diferentes delegaciones o asociaciones que pueblan nuestra geografía, así como a todos vosotros a que mirarais de "promocionar" de alguna forma esta enfermedad en vuestros diferentes ámbitos, aprovechando este mes especial.

1, 2, 3... Un pasito "pa lante"...

Por Asun Martínez

Como os anunciábamos en la editorial el pasado día 23 de marzo se publicó en la revista Science una noticia que ha producido cierta expectativa.

Investigadores de EEUU, han visto que la huntingtina (proteína que produce la enfermedad de Huntington), interactúa con otra proteína llamada CBP (proteína que se une al factor de transcripción Creb). La CBP se encuentra involucrada en la supervivencia celular en neuronas normales. La huntingtina

(que es una molécula grande) "secuestra" y desplaza a la CBP (que es pequeña), lo que produce que la

CBP deje de actuar y se produzca toxicidad neuronal. También han demostrado que a mayor número de repeticiones CAG (más grande es la molécula) mayor toxicidad. Por otro lado, aumentando la cantidad de CBP en la célula se logra contrarrestar dicha toxicidad celular.

Los autores postulan que, al igual que está alterada la función de la proteína CBP, podría haber otras sustancias alteradas y que están produciendo la muerte neuronal, como el BDNF.

No es nada definitivo pero si es un pasito mas, un poco mas de conocimiento que ayudará sin duda a lo que todos esperamos.

oculares en la EH"

2001. Autores: P.J. García Ruíz, C. Cenjor, E. Ulmer, J. Hernández, S. Cantarero, S. Fanjul y J. García de Yébenes.

En un estudio recientemente publicado, llevado a cabo por un equipo de investigadores de los servicios de neurología y otorrinolaringología de la Fundación Jiménez Díaz, se concluye que las variaciones en los movimientos oculares en enfermos de Huntington podría servir como método objetivo para el seguimiento de la enfermedad, es decir, este método puede servir como una medida cuantificable del progreso de la enfermedad y sirve para comparar el efecto de diversos tratamientos que actualmente se están probando en la enfermedad de Huntington.

Las alteraciones oculomotoras son características de la Enfermedad de Huntington. Se sabe que hay afección en tres de los cuatro movimientos oculares, entre ellos los movimientos sacádicos. Aunque los ojos parece que están quietos tienen un movimiento intrínseco que se llama sacada, y la pérdida de esta velocidad sácadica es probablemente el parámetro más común en la EH.

Para realizar este estudio se contó con 21 pacientes de Huntington y con 15 individuos sin enfermedad neurológica, y se realizaron dos evaluaciones, una al principio y otra, de seguimiento, transcurridos 7 meses.

Se pudo observar que los pacientes con EH presentaron una velocidad horizontal sácadica inferior a la de los individuos sanos y en la evaluación de seguimiento se observó un deterioro significativo a la vez que se constató la correlación entre la expansión de tripletes y la velocidad sácadica.

Hasta el momento la evolución de la EH suele medirse mediante escalas funcionales, pero dada la intrínseca subjetividad en la valoración de estas escalas parece ventajoso el empleo de métodos objetivos que incluyan estos estudios oculomotores que, a su vez, podría servir para el empleo de futuras terapias neuroprotectoras.

Déficits neurológicos preceden al diagnóstico clínico de la Enfermedad de Huntington

WESTPORT, CT (Reuters Health) 21 de Dic.

En personas que portan el gen mutado de la enfermedad de Huntington, déficits cognitivos y motores, muy sutiles, ocurren antes del inicio de las anomalías neurológicas que certifican el diagnóstico de la enfermedad, según los investigadores.

El Dr. T. Foroud, de la Universidad de Medicina de Indiana en Indianapolis, y sus colegas, buscan la "correlación de las características neurológicas y psicométricas de portadores del gen presintomáticos y de no portadores que habían estado en situación de riesgo de desarrollar la EH". Para ello, los investigadores estudiaron el genotipo de 585 personas en riesgo de la EH y las evaluaron según la escala revisada de Wechsler (WAIS-R) y también a través de mediciones fisiológicas computerizadas.

Como se informó en el ejemplar de Diciembre del "Journal of Neurology, Neurosurgery and psychiatry, 171 individuos eran portadores del gen presintomáticos (PSGCs) y 414 eran no portadores (NGCs)

"El grupo PSGCs tuvo resultados mucho peores comparados con los del grupo NGCs en cuanto a símbolos digitales, ordenación de imágenes y las subescalas aritméticas del WAIS-R", según este equipo. También los resultados fueron peores en las variables psicológicas, incluyendo reacción auditiva, reacción visual con decisión, y movimiento con decisión.

"Aunque no se encontraron en el grupo PSGCs suficientes desarreglos neurológicos para garantizar la EH en un examen clínico", el Dr. Foroud y sus colegas concluyeron que "El grupo PSGCs era más frecuente la posible o definitiva anomalía en la función oculomotora, corea, reflejos en la expansión muscular, el modo de andar, la estabilidad en el estacionamiento y en los movimientos alternativos rápidos"

Los investigadores esperan que estos datos puedan ayudar a que el diagnóstico de la EH se pueda realizar más rápidamente y en la evaluación de

agentes que pretendan ralentizar el inicio de la enfermedad.

J. Neurol Neurosurg Psychiatry 2000; 69:773-779

Carta del Dr. García de Yébenes

Madrid, 28de Enero de 2001

Representantes de las asociaciones de personas afectas con enfermedades neurológicas y familiares

Queridos amigos:

Algunos de vosotros os habéis puesto en contacto conmigo para solicitarme información sobre el desarrollo de las actividades programadas en anteriores reuniones. En los últimos meses han ocurrido algunas cosas que muchos de vosotros conocéis pero también ha tenido lugar una reunión de la Sociedad Española de Neurología en la que se ha procedido a renovar la junta directiva lo que siempre exige un periodo de transición. Paso a resumir los aspectos más importantes de lo ocurrido en este periodo.

El 13 de noviembre del 2000 fuimos recibidos en el palacio de la Moncloa representantes de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Neurología y de las asociaciones de familiares por el asesor del Sr. Aznar en asuntos sanitarios, el Sr. Ramírez de Arellano a quien tuvimos la ocasión de exponerle los problemas sanitarios, sociales y familiares de los pacientes neurológicos. El Sr. Ramírez estuvo de acuerdo con nuestra preocupación y con la necesidad de buscar salidas a corto y medio plazo. También nos manifestó el interés del Sr. Aznar por resolver estos problemas y nos expuso la disposición del Presidente del Gobierno a asistir a una reunión con neurólogos y familiares de pacientes. Propusimos al Sr. Aznar que asistiera a la reunión de la Sociedad Española de Neurología que se celebraba en Barcelona del 12 al 16 de diciembre pero esta visita no fue posible por problemas de agenda, pues coincidía con la cumbre de Niza.

La Junta Directiva de la Sociedad Española de Neurología se reunió en Barcelona el día 12 de diciembre y tomó entre otros el acuerdo de promover un día especial de alerta social sobre las enfermedades neurológicas. Se discutieron varios nombres pero de momento no hemos sido capaz de encontrar uno que nos satisfaga y se ha adoptado la

terminología provisional de "Día del enfermo neurológico". Este día comenzará a celebrarse en una fecha no determinada de la primavera del año 2001 y para la primera celebración se desarrollarán una serie de actos en las distintas comunidades autónomas pero el acto central tendrá lugar en Madrid y a él asistirá el Sr. Aznar. En esos actos queremos que participen neurólogos y miembros de asociaciones de pacientes con enfermedades neurológicas. El programa está por determinar y queremos pedirnos ayuda y sugerencias para confeccionarlo.

La Junta Directiva de la Sociedad Española de Neurología decidió también iniciar una serie de trabajos para confeccionar un "Libro Blanco" sobre la asistencia neurológica en España, la investigación y la formación y los cambios necesarios para adaptar nuestra problemática actual a los principios de la Declaración de Madrid de 19 de febrero del año 2000. En este sentido el día 16 de diciembre del 2000 se creó una comisión encargada de ese estudio, el "Plan Estratégico Nacional de Asistencia Neurológica Integral", dividida en 4 subcomisiones encargadas de desarrollar los respectivos temas. Además de esas 16 personas, la Junta Directiva de la Sociedad Española de Neurología decidió proceder a la contratación especial de 2 personas dedicadas en exclusiva a conseguir los datos necesarios para el trabajo de las comisiones.

La comisión del Plan Estratégico Nacional de Asistencia Neurológica Integral se reunió el día 26 de enero con objeto de examinar los primeros documentos de carácter general y de proceder al desarrollo del trabajo posterior. Las comisiones quedaron estructuradas, los primeros borradores de documentos han sido repartidos y se va a proceder a hacer una encuesta nacional que permita realizar propuestas sobre datos reales. Además de estas propuestas se pidió al Dr. Miguel Aguilar, quien tiene amplia experiencia en trabajo con asociaciones, que presentara la historia de la asociación de pacientes con enfermedades neurológicas del Vallés occidental, Asociación Valles Amigos de la Neurología (AVAN), historia que resumo a continuación por el interés que pudiera tener para otros casos similares.

AVAN se puso en marcha hace algunos años mediante la reunión de 43 familias con pacientes con

enfermedades neurológicas (demencias, Parkinson, esclerosis múltiple, enfermedades del músculo, infartos cerebrales, distonias, Huntington, etc.). En el momento actual comprende a 543 familias.

Tiene una sede en Tarrasa, otra en Sabadell y sedes en municipios más pequeños. En cada una de las sedes trabaja un administrativo y un psicólogo, un trabajador social, logopeda, fisioterapeuta y terapeuta ocupacional, todos ellos financiados por el programa. Los neurólogos que dirigen el proyecto lo hacen de manera altruista. AVAN ofrece en cada una de sus sedes un espacio para la estimulación cognitiva de pacientes crónicos, un centro de rehabilitación y un centro de estimulación polivalente. AVAN tiene además un aspecto lúdico (cenas conjuntas, viajes, espectáculos) y dispone de una revista propia con periodicidad trimestral. Estos servicios se financian de diversas formas. Los locales de la Asociación han sido cedidos por el Ayuntamiento, las cuotas, de 10.000 ptas/año, cubren al rededor de 5.5 millones al año y el resto, hasta un total de 60 millones proviene del pago de servicios a bajo costo. El coste de los servicios por familia y año es de alrededor de 100.000, más las cuotas. La Junta Directiva de la SEN consideró que el Dr. Miguel Aguilar podría ocuparse en el futuro de las relaciones entre la Sociedad Española de Neurología y las asociaciones de pacientes. Por esto os adjunto su dirección electrónica: maguilarb@meditex.es.

Esperamos que estas noticias puedan ser de vuestro interés. Querríamos pedir os que las comunicéis a vuestros asociados y juntas directivas a través de vuestras revistas, boletines y asambleas. También deseamos solicitar vuestra colaboración, sugerencias y ayuda para la celebración del día del enfermo neurológico. Para ello podéis poneros en contacto con el Dr. Aguilar o con la Dra. Isabel Illa, presidente de la SEN (iilla@santpau.es) o conmigo mismo (jgyebenes@fjd.es).

Os saluda atentamente,
Justo García de Yébenes

Nota adicional:

Madrid, 30 de Marzo de 2001

El 17 de mayo de este año, celebraremos en el Gran Anfiteatro del Colegio de Médicos de Madrid, a hora que os avisaremos oportunamente, una reunión de los representantes de pacientes con enfermedades neurológicas y sus familiares, la Sociedad Española de Neurología, con el Presidente del Gobierno, Sr. D. José María Aznar. Esta reunión es fruto de las actividades desarrolladas a partir de la "Declaración de Madrid", el 19 de febrero del año 2000 y puede tener una gran trascendencia para el desarrollo de planes estratégicos nacionales para el cuidado integral y la investigación de las enfermedades neurológicas.

Con este objetivo os ruego que comunicéis esta información a la Junta Directiva de vuestras asociaciones y les convoquéis para este acontecimiento. Así mismo os rogamos que discutáis con las Juntas Directivas de vuestras asociaciones los aspectos más importantes que penséis debemos incluir en el programa.

Este evento pone de manifiesto la necesidad de establecer una coordinación entre todas las asociaciones de pacientes y familiares de enfermedades neurológicas. Se hace necesario, cada vez más, que con independencia de las actividades que cada asociación realice, exista una actitud de defensa en común de los derechos de los pacientes con enfermedades neurológicas, que en muchos aspectos, comparten temas de interés con los de otras asociaciones.

Os ruego, por tanto, que expongáis este deseo de conseguir una mayor coordinación entre todos nosotros.

UNA HISTORIA DE DOLOR Y ESPERANZA EN EL LAGO MARACAIBO

Por CHRISTINA HOAG

Traducción Montse Torrecilla

Barranquitas se parece a cientos de pueblecillos de gente trabajadora bañados por el sol de la vasta Venezuela interior. La plaza principal está dominada por la estatua del libertador Simón Bolívar. Cerca hay una escuela pintada de blanco y azul. Carteles

mostrando un oso polar -la mascota de Venezuela es un omnipresente Oso Polar- se ven por doquier.

Pero hay algo extraño en los habitantes de este pueblo pescador en el extremo sudoeste del lago Maracaibo de Venezuela. Mientras un hombre pasea por la calle, sus brazos y piernas se mueven en una especie de brinco danzarino.

En un instante retorna a su andar normal y sigue su camino. Nadie le presta atención. Una mujer esquelética se acerca con mirada temerosa, con cuerpo tambaleante como si estuviera borracha. Pero cuando se acerca más se puede ver que sus piernas están tan agarrotadas como astas de bandera y su cuello está rígido y encorvado. Un poco más lejos hay dos hombres charlando. Mientras el ojo de uno se contrae violentamente, la mano del otro se extiende con fuerza. Entonces ambos, también, siguen como si nada hubiera pasado.

Parece como extraído de "La Zona Penumbrosa" (famosa serie televisiva americana), pero la tragedia es demasiado real. Barranquitas tiene la más alta incidencia mundial de Enfermedad de Huntington (EH). Cerca de la mitad de las 10.000 personas que integran su población posee el gen alterado.

La EH ataca las células cerebrales y no discrimina a hombres o mujeres. Empieza con síntomas tales como depresión y comportamiento agresivo. Después su insidioso ataque prosigue con la pérdida del control muscular, perturbaciones psiquiátricas y disfunciones cognitivas. Tras 10 ó 20 años llega la muerte. La víctima más famosa de esta enfermedad fue el cantante de folk Woody Guthrie, que heredó la enfermedad de su madre. Sus síntomas empezaron cuando tenía 40 años y murió 15 años después, en 1967. Dos de sus ocho hermanos han muerto también de esta enfermedad.

Esta extraordinaria concentración de víctimas de Huntington en Barranquitas y sus alrededores en el estado de Zulia ha hecho de esta área un lugar magnífico para los investigadores genéticos. Desde hace 22 años, Nancy S. Wexler, psicóloga clínica de la Universidad de Columbia, pasa dos meses al año en Zulia. En 1993 su investigación en Barranquitas condujo al gran adelanto del descubrimiento del gen que causa la enfermedad.

"No hubiera habido forma de encontrar el gen si no hubiera sido por esas familias" dijo.

Un día de calor sofocante, la Dra. Wexler y su equipo -7 estudiantes y profesionales de varias ramas de la medicina, principalmente neurólogos y psicólogos- se apilan en un viejo autobús de escuela americano para el trayecto de tres horas de duración a través de carreteras pavimentadas pero llenas de agujeros que les conduce a Barranquitas desde Maracaibo, la capital del estado. Mientras su largo pelo rubio se mece con la brisa, la Dra. Wexler explica que empezó a viajar aquí en 1979 para colaborar con un doctor venezolano llamado Amerigo Negrete. Fue el primero en darse cuenta de la prevalencia de Huntington en esta zona, en la década de los 50. Negrete se retiró y la Dra. Wexler continuó su estudio genealógico.

Este estudio genealógico hoy en día abarca a 16.000 personas, la mayoría uniendo sus raíces, 200 años atrás, a un antepasado común: una mujer con la Enfermedad de Huntington que tuvo 10 hijos. "Cada año añadimos 1000 personas más", dijo la Dra. La propagación del gen ha sido exponencial debido al índice astronómico de natalidad de esta zona; lo normal son familias de 8 a 14 hijos. Los esfuerzos de la Dra. Wexler para que la contracepción y esterilización fueran posibles se han enfrentado a la oposición de las autoridades de la Iglesia católica.

DOBLE DOSIS. La enfermedad, mientras tanto, sigue su mortífero progreso. Si un padre tiene la EH sus herederos tienen el 50% de posibilidades de heredar el gen. Pero las bodas entre miembros de una misma familia, muy frecuentes aquí, hace que las cosas sean todavía peor. Evitados y siendo burla de los extraños, los afectados viven en un gran aislamiento. Por eso Zulia tiene la incidencia mayor del mundo de genes de "doble dosis", queriendo decir ello que ambos padres son descendientes de víctimas de Huntington. Esto produce a sus hijos un 75% de posibilidades de tener la enfermedad.

Esta mañana de abril, los investigadores se establecieron en el espartano ambulatorio de Barranquitas, donde una multitud se agrupa, entusiasmada por participar en el test. "Están trabajando para encontrar una cura- al menos esa es mi esperanza.", dice Maria Gregoria, 24 años, cuya

madre murió de Huntington. El equipo examina las habilidades motoras y cognitivas para ver si hay alguna señal que determine el inicio del proceso. Se toman también muestras de sangre y esperma. "No sabemos cómo mata el gen" dice la Dra. Wexler "esta es la pregunta del billón de dólares".

Acompaña a los nuevos miembros del equipo a dar una vuelta por la población. Después de un corto paseo a través de limpios barrios de casas immaculadas, llegan a las chabolas de hojalata donde la mayoría de las víctimas viven. Los sucios caminos se entrecruzan con zanjas abiertas de alcantarillado llenas de basura, pescado muerto y aguas de aspecto venenoso. El olor a excrementos penetra el aire. Niños desnudos o casi desnudos, vientres hinchados por los parásitos, su normalmente pelo negro que se ha vuelto castaño claro debido a la mala nutrición, se abalanzan como dardos alrededor de los gringos con alegría.

La enfermedad tiene agobiada a la comunidad, dice la enfermera del pueblo Norma Urdaneta. Generaciones de niños no han ido nunca a la escuela. Como la enfermedad afecta a los padres, los niños se convierten en cabezas de familia; los chicos trabajan en los barcos de pesca, mientras las niñas cuidan a sus hermanos más jóvenes y a los miembros enfermos de la familia. A menudo de 15 a 18 personas viven en cabañas de suelo sucio, apenas mayor que un vestidor, mientras los parientes enfermos y sus descendientes sufren su declive en el miembro sano de la familia.

El suicidio es muy normal cuando una víctima se da cuenta de que la enfermedad empieza, mientras que en otras familias simplemente se echa fuera de casa al familiar enfermo. Los que sufren, a menudo con heridas abiertas debido a los incontrolables golpes contra paredes o puertas, vagan por las calles mendigando comida. En lo que se refiere a ayuda del gobierno, no hay ninguna. "El gobierno nos tiene completamente olvidados" dice Norma. "Solo se acuerdan de nosotros cuando hay elecciones".

Pero Barranquitas recientemente ha encontrado un benefactor -la Compañía Shell Venezuela- que opera en la zona cercana al lago en unas excavaciones. Se han dado cuenta de la sombría situación de la población y la compañía petrolífera está proporcionando materiales para la

construcción de una clínica que tendrá un área especial para los enfermos de Huntington; la comunidad pone la mano de obra. Shell también está construyendo un centro social y un alcantarillado de hormigón; sus trabajadores enseñan a los residentes a plantar legumbres para comer.

Antes de empezar su jornada de investigación, la Dra. Wexler visita a Inés Margarita, un ama de casa de unos 30 años que ha perdido a 3 de sus 14 hermanos debido al Huntington y que tiembla de pensar que puede ponerse enferma porque tiene 8 hijos. "Lo peor de esto es ver una persona perfectamente sana un año, y al siguiente, ver que ya está enfermo" dice la Dra. Wexler. Su compasión es profunda pues ella también está en riesgo de sufrir la enfermedad. Su madre murió de Huntington en 1978. Diez años antes, cuando su madre fue diagnosticada fundó la Hereditary Disease Foundation en Los Angeles. La fundación recibe subvenciones del National Institute of Health y de otras fundaciones y financian la investigación de la Dra. Wexler, así como una nueva residencia y una clínica cerca de Maracaibo.

Los investigadores han pasado dos meses en Barranquitas y otras poblaciones este año. Mientras se preparan para partir, la Dra. Wexler se encuentra con una enferma de nombre Lucrecia, de 39 años que se tambalea bajo el dolor de sus delgadas y artríticas extremidades. Con 10 hijos a su cuidado, está completamente sola desde que su marido la dejó por otra mujer hace dos años, cuando se dio cuenta de que ella tenía el "mal de san Vito", como los nativos llaman a la Enfermedad de Huntington. "Pasamos hambre constantemente" le dijo a la Dra., antes de tambalearse entre las sombras. La Dra. Wexler sacude su cabeza. Ella espera volver algún día con una cura.

TESTIMONIOS:

COMO ROMPER LA TRADICIÓN

Por Raquel, al dictado de su abuelo Antonio Mena (publicado en el boletín de la Asociación Andaluza AEHA)

Hay tradiciones que habría que romperlas porque se vuelven hábitos en las familias.

Yo conocí una familia que vivía a seis o siete kilómetros del pueblo, eran pequeños labradores que andaban siempre a "la cuarta pregunta" porque el terreno que tenían era demasiado pequeño para poder prosperar y no podían marcharse porque no conocían otro medio de vida; por eso se aferraban a su "terruño". Así malvivieron generación tras generación.

La familia estaba compuesta por un matrimonio, su hijo de catorce o quince años y el abuelo -ya un anciano- que estaba torpe (tenían que darle de comer, cuidarlo, asearlo, asistirlo completamente) y representaba un estorbo para la familia puesto que faltaba tiempo para estas tareas de atención.

Un buen día su hijo decidió llevarlo a una residencia de ancianos que había en el pueblo y le dijo a su esposa: "Prepara la ropilla que tenga mi padre que nos vamos al pueblo". A los pocos minutos la esposa apreció con un "lío" donde iban las pertenencias del anciano y los dos -padre e hijo- partieron hacia el pueblo.

El anciano andaba dificultosamente. Todavía estaban en el primer kilómetro y su hijo tuvo que tomarlo en brazos para poder continuar. Durante el camino no cruzaron palabra pero, cuando ya se avistaba el pueblo y el hombre joven -cansado de llevar a su padre a cuestras- decidió descansar sentando a su padre sobre una gran piedra al lado del camino, el hombre mayor le dijo -transcurridos unos minutos- a su hijo, golpeando suavemente la piedra con la mano: "Aquí descansé yo con tu abuelo cuando lo llevaba a la residencia y tu abuelo lo hizo con tu bisabuelo, así es la vida. Dentro de unos años tu hijo descansará aquí contigo". Entre los dos hombres se hizo un gran silencio y al cabo de varios minutos, el hijo tomó en brazos a su padre y comenzó a caminar solo que habiendo cambiado de dirección. El padre pregunto: ¿adónde vamos?. Respondió el hijo "A nuestra casa. En esa piedra nadie de nuestra familia descansará mas". Se había roto la tradición.

No es que yo tenga nada en contra de las tradiciones pero hay algunas que dejan mucho que desear. Les he narrado esta historia porque es parecida a la de nuestra vida, y cuando digo nuestra,

me refiero, a toda la familia Huntington, porque "también es una tradición".

Esta enfermedad empezó en mi familia -ahora me refiero a la mía- hará unos cien años. La abuela de mi mujer tenía la enfermedad, la tuvo también su padre y posteriormente la heredó ella. Hace ya treinta años que la padece y ha ido empeorando lentamente hasta dejarla imposibilitada; desde hace diez años no puede moverse ni hablar ni razonar y digiere la comida a duras penas. A lo largo de todos estos años todos los familiares conocían la enfermedad o mejor dicho el malestar pero nadie informaba al respecto. El padre de mi mujer salía pocas veces a la calle y, cuando lo hacía, volvía enseguida porque se sentía avergonzado porque los niños le tomaban por un borracho y se reían de él. Así transcurrieron años que, para estas personas, eran un calvario puesto que nadie les entendía y, mejor que ayudarles, se burlaban de ellos.

Hoy por hoy tenemos mas información pero, de hecho y por desgracia, estamos casi lo mismo. Y la enfermedad no termina aquí porque, ahora mi hija se ha hecho el test y ha dado positivo. Con esta son cinco las generaciones afectadas. Este texto lo está escribiendo mi nieta y ójala que ella no tenga que pasar por esto porque, cuando ella sea un poco mayor, se haya descubierto algún medicamento para curar la enfermedad y entonces esta familia y todas las familias Huntington se hayan quitado este peso de encima. Yo no sé si estaré aquí para verlo pero, tanto si estoy como si no, el día que llegue la curación alguien de nuestra familia subirá a lo mas alto del castillo de nuestro pueblo y extenderá los brazos por encima de su cabeza, y gritará con todas sus fuerzas **;;;SOMOS LIBRES!!!**

COSAS QUE NUNCA TE DIJE

Por Rosa

Sé que a mamá no le va a gustar que yo le haga recordar tus últimos días, porque ella fue la que más tiempo estuvo contigo. Pero a mí, desde que aquello ocurrió, me ronda por la cabeza la idea de que tengo que reconciliarme contigo y, de que puede que haya otros que deberían hacer lo mismo. Sin

embargo, a estas alturas, todos sabemos ya que no tiene sentido pedirle peras al olmo.

En cuanto a mí, no te haces una idea de cuánto tiempo llevo planeando esto, preparando discursos, razones que ya no podrás escuchar, ni entender porque ya no estás en este mundo. Lo que más me duele es que no pudieras entendernos, que nunca hayamos podido ser como los otros padres o los otros hijos. Capaces para explicarse, aunque eso significara discutir, de vez en cuando.

Ni tú ni yo, podemos hacer ya nada contra eso, tendré que acostumbrarme y además, necesito que los otros lo sepan. Ahora que estoy decidida me siento mejor, porque llevaba demasiado tiempo deseando contártelo.

Hace ya mucho que me explicaron que hacíais esas cosas por culpa de la enfermedad, fue ella y no tú la que nos trajo todas las discusiones, malentendidos y cabezonadas de los que hiciste gala, sin darte cuenta. Al igual que tus fervientes deseos de aislarte del mundo y de la poca familia que te iba quedando. Utilizando tus explosiones de genuino mal carácter para espantarnos. Pero a pesar de ello, soy consciente de que nadie puede, ahora, ni podrá nunca culparte por lo que hacías.

Si no hubieras tenido la enfermedad quizá todo hubiera sido diferente, y tal vez, podrías estar aquí, ahora, intentando entendernos. Pero, puesto que ya no puedes regresar a la vida, lo único que nos queda es ponernos de acuerdo, para olvidar los malos momentos y volver a aquellos días en que, todavía, nos entendíamos y nos queríamos.

20 Puntos para ayudar a los cuidadores

Traducido de "Horizon" el boletín de la Asociación Canadiense

- 1- Busca ayuda desde el principio -consejo, ayudas para las obligaciones del cuidador, etc.
- 2- Haz participe a tu familia desde el principio compartiendo con ellos tus preocupaciones.

- 3- Consigue toda la información que puedas sobre la enfermedad y aprende todo lo posible sobre su progresión.
 - 4- Se consciente de todos los problemas que vendrán como incontinencia, no poder vestirse, etc... de forma que no te cojan desprevenido.
 - 5- Reconoce los componentes escondidos de tristeza en tu mal humor, ansiedad, culpabilidad y depresión. Cuenta con que te adaptarás, pero no resolverás tu tristeza.
 - 6- Valora tu aflicción y busca a alguien que pueda entenderlo.
 - 7- Date cuenta de los signos de negación: por ejemplo, si insistes "No necesito ayuda". "No pasa nada". Todo está controlado."
 - 8- Date cuenta de tus derechos a sentirte emocionalmente desestabilizado.
 - 9- Aprende a tomarte un tiempo libre desde el principio y comparte tus obligaciones como cuidador/a. La persona enferma puede perfectamente sobrevivir unas horas sin ti.
 - 10- Date cuenta de que no eres perfecto y perdónate por ello.
 - 11- Deja de intentar serlo: cuidar a alguien con una enfermedad crónica significa que tu mundo se ha puesto patas arriba y seguramente tendrás que modificar muchas de las cosas que te eran habituales.
 - 12- Acude a un grupo de ayuda
 - 13- Cuídate física y emocionalmente. Hazte un examen médico de vez en cuando. Descansa todo lo que puedas. Come de forma equilibrada. Permítete un tiempo para llorar. No tengas miedo de sentir tu enfado, ansiedad, culpabilidad, impotencia y desesperación.
 - 14- Sigue con tus actividades regulares tanto como puedas.
 - 15- Vive el presente pero no olvides organizar el futuro. Esto puede incluir consultar con un abogado, estar al tanto de posibles centros asistenciales o residencias e incluso hacer una petición de ingreso en un centro de estos.
 - 16- Sé benévolo contigo mismo. Acuérdate de que estás experimentando reacciones normales a circunstancias anormales.
 - 17- Aprende a comunicarte de forma diferente con tu enfermo si las habilidades cognitivas y el lenguaje han disminuido.
- Una buena estrategia en la comunicación ayuda a evitar frustraciones.

18- Procura que el médico de la familia esté dispuesto a escucharte y entenderte.

19- Acéptate a ti mismo por ser humano; incluso si a veces fallas, date a ti mismo una palmada en la espalda por hacer lo mejor que puedes.

20- Sigue un plan de acción para evitar el desgaste.

Sí puedo. Tengo mis sentimientos, mi vida, mi ser como soy.

Estoy aquí y la cuido, la mimo, la atiendo. Estaré aquí hasta el final. La querré y me dolerá su estado. Pero puedo expresar yo también mis sentimientos. De rabia, de dolor, de desesperanza, de cansancio. Aunque sea por tres estúpidas preguntas.

Si puedo.

SOY HUMANA ¿PUEDO?

Por Montse Torrecilla

Mi madre tiene Huntington.

Mi madre está ingresada en un hospital desde hace una semana. Se ahogaba. Vive en una residencia desde hace un año. Se la encontraron muy mal una noche y decidieron llevarla al hospital.

Hemos tenido suerte. La Dra. que la atiende conoce muy bien esta enfermedad. Mi madre está mejorando y en un par de días le darán el alta.

Estoy cansada. Las horas en el hospital son tediosas. Pasan con lentitud pasmosa. El tiempo se hace eterno.

Mi madre tiene un carácter excelente. Todo le parece bien. Está contenta de que esté con ella, de las visitas de mis hijos, de las flores que le hemos traído.

Llevo, desde hace una semana contestando las mismas preguntas:

-¿Esto es el Hospital?

-Sí, mamá.

-Ah, bueno.

-¿No tengo zapatillas?

-Si mamá, pero se te caen y por eso llevas alpargatas con cordones.

-Ah, bueno.

-¿Este bolso es tuyo?

-Sí.

-Yo también tengo.

-Sí, mamá

Estas tres preguntas se suceden en una eterna cadencia. A las tres preguntas las mismas respuestas. El mismo diálogo y una y otra vez. Cuando no duerme es un constante preguntar y preguntar siempre lo mismo. Terrible monotonía.

¿Puedo quejarme? ¿Tengo derecho a ello? ¿Soy una mala hija porque protesto? Porque digo que estoy cansada...

INVENTO CASERO

Una entrañable amiga y colaboradora, Paquita, de la Asociación Balear de Huntington, nos ha hecho llegar unas fotos junto a una carta explicativa de unas sábanas que ella diseñó en su día para beneficio de su fallecido esposo, víctima del Huntington.

Aunque la calidad de este boletín no es la adecuada para incluir fotografías y poder apreciarlas con nitidez, creemos que este invento puede ser útil, por lo que junto con su descripción podréis ver unas muestras.

Se trata de confeccionar una sábana bajera de tejido de algodón (pues no conviene que sea sintético), con cuatro puntos de ajuste pero llevando todo alrededor goma elástica para poder sujetarla al colchón. Luego se le aplican tres cintas a cada lado para atar la sábana por debajo del colchón, a fin de evitar que el enfermo la desplace.



Acto seguido se confecciona la sábana encimera, la cual lleva un forro de otra tela, o de la misma como queramos, (la exterior puede ser sintética ya que no ha de tocar al enfermo) y de esta forma se obtiene una especie de bolsa para poder meter una manta, un edredón, etc. Se deja una abertura horizontal que servirá para introducir la manta y ésta se cierra con una cremallera.



(Esta abertura no debe estar en el borde de la sábana para que no se pueda rozar el enfermo con la cremallera).

Finalmente se unen las sábanas bajera y encimera con dos cremalleras excepto por la parte del embozo. El hecho de tener dos cremalleras una por cada lado y juntándose ambas en los pies es útil pues permite la abertura por el lado que sea más necesario en un momento determinado.



Esta es una solución para aquellos enfermos que tienen tendencia a destaparse durante la noche y al no saberse tapar y sentir frío, se despiertan y llaman continuamente a sus cuidadores.

Esperemos que esta idea os resulte útil y si tenéis alguna duda no dudéis en contactar con la asociación.

NUEVA ASOCIACIÓN

Hola amigos, queremos compartir con todos vosotros, una buena noticia, el nacimiento de otra Asociación, la de CASTILLA Y LEON. El proceso ha sido muy lento, los primeros contactos de un pequeño grupo fueron en enero del 2000; posteriormente la reunión de Junio con ayuda de la presidenta de la Asociación Nacional, Asún, del equipo médico del Hospital General Yagüe, con

representación del Neurólogo J. M. Fernández Carril y la Trabajadora Social M^a Teresa Torres. En octubre se aprobaron los Estatutos y se eligió a la Junta Directiva.

Ahora mismo estamos en trámite de inscripción en los diferentes organismos de la Administración y contactando con otras asociaciones de enfermedades neurológicas.

La asociación es de ámbito regional aunque en un primer momento pensáramos centrar nuestra actividad solamente a la provincia de Burgos.

Finalmente comunicaros que nuestra sede está en:

PLAZA S. BRUNO, S/N
90007 BURGOS

Agradecer a las personas que han hecho posible todo esto, pidiendo la colaboración de todos pues las necesidades son muchas, el trabajo es inmenso y de una forma directa o indirecta estaremos afectados.

Como despedida un mensaje de esperanza para todos y MUCHO ANIMO.

JORNADAS DE CONVIVENCIA 2001

Las jornadas de convivencia de este año serán del viernes 10 al domingo 12 de agosto en el Albergue "El Recreo", San Rafael (Segovia). Tenemos reservadas 2 habitaciones con capacidad para 6 personas. El alojamiento y la comida cuestan 7.300.- por persona. Como no hay muchas plazas os aconsejo que me llaméis lo antes posible (Asun: 91 544 90 08). Podéis ingresar el dinero en la cuenta del Banco de Santander. Como otros años, procuraremos quedar en algún punto de Madrid capital para salir todos juntos en coches particulares. ¡Felices vacaciones!.

Un beso, Asun

PRÓXIMAS REUNIONES

SEVILLA - 24 Abril 10 horas
Hospital Virgen de la Macarena
Sevilla

BARCELONA- 14 de Mayo

Con motivo del Mes Internacional del Huntington, ACMAH, con la colaboración del Hospital Clínico de Barcelona organiza una jornada de conferencias, que tendrá lugar en el aula Ramón y Cajal de la facultad de Medicina del mencionado Hospital.

PROGRAMA:

De 9,30 a 11,30

- Bienvenida. Introducción General

Dres. Eduardo Tolosa y Esteban Muñoz del Serv. de Neurología del Hospital Clínico

- Aspectos Genéticos: Huntington normal- Huntington mutada.

Dra. Aurora Sánchez. Serv. de genética del Hsp. Clínico.

- Mecanismos de muerte neuronal.

Dr. Isidre Ferrer del Serv. de Anatomía Patológica del Hosp. Príncipes de España.

- Modelos Experimentales. Factores tróficos y células madre.

Dr. Jordi Alberch. Universidad de Barcelona

- Estimulación cerebral profunda. ¿Es posible su aplicación en el tratamiento de la Enfermedad de Huntington?

Dr. Francesc Vallderiola. Serv. de Neurología Hosp. Clínico

Pausa- Café

De 11,45 a 14

- La asistencia al paciente con Enfermedad de Huntington

Dra. Ana Rojo. Serv. De Neurología Hosp. Mutua de Terrassa

- Tratamiento de la patología psiquiátrica del enfermo de Huntington

Dr. Pedro Roy. Psicoclínica Ntra. Sra. De la Mercè

- El papel de la Asociación Catalana de la Enfermedad de Huntington. Problemática socio-familiar. Recursos.

Dr. Jaume Petit, psicólogo y Angelina Prades, trabajadora social de ACMAH

- Buscando soluciones. La visión de la Administración.

Dr. Toni Salva. Director del Programa "Vida als Anys"

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 día 17 de mayo tendremos una reunión todas las asociaciones de enfermos neurológicos, con el Presidente del Gobierno, en Madrid. La sala tiene suficiente capacidad para que vayamos todos a exponer nuestras quejas. Por lo tanto, estáis todos invitados a asistir el jueves al Gran Anfiteatro del Colegio de Médicos de Madrid. Allí nos veremos.

Un beso,

Asun

NUEVO PROYECTO

La Asociación de Huntington española está comenzando la preparación de un libro sobre Huntington y que incluya todos los temas relacionados con dicha enfermedad. Me gustaría pedir colaboración para preparar la parte social, es decir, que cada uno de vosotros escribiera un pequeño texto contándo su experiencia en diversos temas como puedan ser legales, de alimentación, de vestir, de adecuación de la vivienda, etc. nadie como vosotros vais a poder explicar al resto de las familias cómo se van solucionando esos pequeños problemas del día, problemas de convivencia, de aseo personal, de sueño, y todo aquello que se os ocurra y que beneficie a esta gran familia con Huntington. Nosotros haremos una perspectiva general de cada problema, pero nos gustaría contar con vuestra experiencia y esto haría que realmente fuera un libro "ÚNICO" y no un manual más de otra enfermedad rara.

¡Animo! os esperamos.

DELEGACIONES

Maria Antonia Ramos
Servicio de Genética
Hospital Virgen del Camino
Irunlarea s/n
31008 PAMPLONA
Tno: 948 42 94 00
Fax: 948 42 99 24

Asociació Catalana Malaltia de Huntington ACMAH
Hotel D'Entitats de La Pau
Pere Verges s/n, 7ª planta, despacho 1
08020 BARCELONA
Tno: 93 314 56 57; Fax: 93 278 01 74

Asociación de Corea de Huntington Asturias
Centro Social de Ciudad Naranco
"Javier Blanco"
c/ Fernández de Oviedo, s/n
33013 OVIEDO
Tno: 985 24 38 47

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: 639 49 20 95; Fax: 944 95 34 54

Associació Balear de Corea de Huntington
Fed. Coordinadora de Minusválidos de Baleares
Vinyassa 12 C, bajos
07005 PALMA DE MALLORCA (BALEARES)
Tno: 971 77 12 29
Fax: 971 46 02 76
e-mail: coordina@bitel.es

Asociación Corea de Huntington de Andalucía
ACHA
Plaza del Generalife 7, 3º A
41006 SEVILLA
Tno: 95 451 41 81 Antonia Mallet

Angeles Rodríguez Fernández
Alexandre Bóveda 10, bajo E

36210 VIGO
Tno: 986 20 48 05

Asociación Valenciana de Enfermedad de
Huntington (AVAEH)
C/ Víctor Moya 1, puerta 7
46022 - Valencia
Teléfono: 637 41 42 44

Fernando Bejarano Fernández
Miguel de Unamuno 1, 4º A
45600 TALAVERA DE LA REINA (TOLEDO)
Tno: 925 86 64 99

Jesús Fernández Gómez
Alferez Provisional 1, 3º E
40005 SEGOVIA
Tno/Fax: 921 42 87 26
Julio García Fernández
Colegio Jesuitas
c/ San José 2
06220 VILLAFRANCA DE LOS BARROS
(BADAJOZ)
Tno: 924 52 40 01

Luis Dorado García
c/ García Morato 18, 2º D
47007 VALLADOLID
Tno: 983 22 19 49 (mañanas)
Tel:- 983 34 21 18 (tardes)

Asociación Castilla y León
Pl. San Bruno s/n
90007 BURGOS
Tno: 947 22 01 05 (noches)

Expiración Villalba Alameda
C/ Trinidad, 41
23400 UBEDA (JAEN)
Tno: 953 75 48 19

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

Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington
de la Provincia de
Cádiz (APEHUCA)
Teléfonos: 679 89 71 58 - Cádiz
956 87 74 62 - Puerto de Santa María
600 29 75 31 - Jérez

655 52 30 93 - S. José del Valle
639 64 93 03 - Arcos de la Frontera

**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