

### EDITORIAL

*Muchas gracias. Sin duda la enfermedad de Huntington quedara en la memoria de mucha gente gracias a nuestras acciones. No podríamos haber hecho nada sin vosotros los socios, sin vuestros familiares y sin vuestros amigos. Gracias a todos por el seguimiento masivo que tuvo nuestra iniciativa del envío masivo de cartas por mail, para el día mundial de las enfermedades raras. Fue un autentico éxito. Hemos conseguido impactar en los medios de comunicación y han sido muchos los que se han preocupado por la enfermedad de Huntington. Una entrevista en Oidradio, un artículo en el País, en Europa Press, Telecinco.*

*Ha todos les ha quedado claro que vamos a seguir luchando con uñas y dientes.*

## IV REUNIÓN DEL GRUPO JOVEN DE LA ACHE: "RECOBRANDO LA ESPERANZA"

*POR CRISTINA RODRÍGUEZ*

El pasado sábado 13 de marzo tuvo lugar en Madrid, en la sede de la Asociación de Corea de Huntington Española, la IV reunión del Grupo Joven. Tras unos meses de parón retomamos nuestra actividad con un nuevo lema "Recobrando la esperanza".



Comenzamos la jornada con la presentación a cargo de Patxi Morato (actual secretario de la ACHE). Fue el encargado de darnos una agradable sorpresa, la presencia del Dr. Justo García de Yébenes para exponernos los resultados del estudio MERMAIHD, con un nuevo fármaco eficaz contra los síntomas motores y cognitivos de la enfermedad de Huntington. Encontrareis más información en otro artículo de este boletín.

Continuamos la mañana, ya con el programa previsto, con la Dra. Ana Bustamante, genetista de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, con su ponencia titulada "EH y genética, nuevas posibilidades diagnósticas". Comenzó explicándonos el origen genético de la enfermedad de Huntington. Se trata de una mutación dinámica (puede variar a lo largo de las generaciones), en el cromosoma 4, en el gen IT-15 por una mayor expansión del triplete CAG. Con menos de 27 repeticiones, el individuo está completamente sano. Si el triplete CAG se repite entre 27 y 35 veces, el individuo será sano inestable (no va a desarrollar la enfermedad pero podría transmitirla). Entre 36 y 39 repeticiones, el individuo es afecto con penetrancia incompleta (desarrollará la enfermedad en una edad muy avanzada). Con más de 40 repeticiones, el individuo es afecto con penetrancia completa (desarrolla la enfermedad en edades más tempranas).

La EH es una enfermedad con herencia autosómica (no involucra a los cromosomas sexuales y afecta por igual a hombres y mujeres) y dominante (con un único alelo mutado ya se desarrolla la enfermedad).

Para realizar un estudio genético se recoge una muestra de sangre periférica, se extrae el ADN, se analiza el gen IT-15 en busca de la presencia o ausencia de la mutación. Este estudio genético se puede realizar con diversos fines. En pacientes sintomáticos, para confirmar la enfermedad o con fines reproductivos. En pacientes asintomáticos, como test predictivo o con fines reproductivos (diagnóstico genético preimplantatorio, diagnóstico prenatal convencional y diagnóstico prenatal no invasivo).

El diagnóstico genético preimplantatorio es un proceso muy largo al que se someten algunas

parejas en la búsqueda de un bebé sano. Se utilizan óvulos y espermatozoides de la propia pareja, a los que se les practica una fecundación in vitro. A los embriones resultantes se les extrae ADN y se estudian genéticamente antes de transferirlo al útero materno. De este modo se asegura que los embriones que se transfieren a la mujer están sanos, libres de enfermedad de Huntington. Para poder realizar esta técnica es necesario que el progenitor sea un paciente asintomático, la mujer sea menor de 38 años y que se realice un estudio genético previo de la pareja. La tasa de embarazos llevados a término con esta técnica es de aproximadamente un 35%.

El diagnóstico prenatal convencional, es invasivo. Se puede hacer de 2 modos, mediante una biopsia corial (a las 12 semanas) o mediante amniocentesis (a las 15-16 semanas). En ambas opciones se recoge tejido fetal y se estudia. Para que sea efectivo requiere tener identificada la mutación en los padres. Los resultados son rápidos y fiables.



El diagnóstico prenatal no invasivo (en sangre materna) en EH aún sólo se está usando en investigación. Se diagnostica al feto a través de la sangre de la madre (existen pequeños fragmentos de ADN fetal que llegan a través de la placenta). El ADN fetal es fragmentado y está presente en un porcentaje bajo, por lo que es difícil estudiarlo. Como se mezcla con el ADN materno, este método sólo sirve para estudiar secuencias del padre que no estén presentes en la madre, es decir, sirve para aquellas parejas en las que el varón es el portador de la enfermedad. Para realizar la técnica, se saca sangre a la madre, se extrae el ADN y se estudia genéticamente mediante técnicas moleculares.

El grupo de trabajo de la Fundación Jiménez Díaz es el único que está trabajando en este momento esta técnica en la enfermedad de Huntington. De 11 casos que han estudiado, 10 han sido correctamente identificados. Sólo han errado en un caso, que se trataba de un huntington juvenil. Lo que nos abre una puerta más para erradicar la enfermedad.

Tras reponer fuerzas con un cafetito, la periodista médica de la red europea de la EH, Diana Ruffersbauer nos hizo una "puesta al día sobre los ensayos clínicos del Grupo Europeo". El Grupo Europeo de Huntington se creó en el año 2004, está compuesto por profesionales y no profesionales de toda Europa. Entre sus actividades, realizan ensayos clínicos, crean material para las familias y tienen grupos de trabajo dirigidos a los más jóvenes (amplia información en castellano en su página web: [www.euro-hd.net](http://www.euro-hd.net))

En este momento, en Europa existen varios ensayos observacionales (Registry, Track HD y Euro-predict HD) y varios ensayos clínicos (MERMAIHD, Horizon y AFQ-056).

MERMAIHD estudia los efectos del ACR-16 (pridopidina) como estabilizador del sistema dopaminérgico, para mejorar el control de los movimientos voluntarios y los procesos cognitivos. Horizon estudia los efectos del dimebon (latrepirdina) en las funciones cognitivas, la memoria y las habilidades funcionales. AFQ-056 estudia un antagonista de la glutamina R que disminuye la corea.

Paralelamente a los ensayos europeos, en América del Norte existen 4 ensayos observacionales: Cohort, Predict HD, Pharos y Respon-HD (este último con personas asintomáticas); y 6 ensayos clínicos: 2 care (coenzima Q10), Prequel (coenzima Q10 en pacientes presintomáticos), Horizon (dimebon), Dimond (dimebon) y Hart (ACR-16).

Con toda esta cantidad de estudios desarrollándose de modo simultáneo, se espera obtener resultados positivos en un corto periodo de tiempo.

Diana también nos habló de las ventajas de participar en ensayos clínicos. Los enfermos obtienen consultas médicas con especialistas en

EH y tienen disponibles nuevos tratamientos y fármacos. Antes que la agencia del medicamento apruebe la comercialización de un nuevo fármaco, se hace un uso clínico del mismo entre los voluntarios incluidos en el ensayo clínico. Para poder realizar toda esta investigación es necesario que toda la comunidad de EH se implique, que haya un amplio número de pacientes dispuestos a participar. Entre los beneficios que obtendremos, una mejor comprensión de factores que influyen en la EH (estilo de vida, genética...), mejora de la calidad asistencial a los enfermos y de las prácticas médicas, encontrar terapias medicamentosas o no (fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional) capaces de retrasar el inicio o desacelerar la EH.

Jamie Levey (red Europea de la Enfermedad de Huntington) debía dar la siguiente charla sobre el "CHDI". Ante la imposibilidad de asistir, Asunción Martínez (presidenta de la Asociación Internacional de Huntington y miembro de red europea de la EH) nos habló sobre el CHDI, la Asociación Internacional de Huntington y el papel de las familias en la investigación de la EH.

El CHDI (Cure Huntington Disease Initiative) es una institución americana, cuyo único objetivo es encontrar una cura o el modo de retrasar el comienzo de la EH. Es una fundación altruista que cuenta con un presupuesto anual de 80 millones de dólares sólo para financiar proyectos de investigación. La empresa farmacéutica cuenta con 50 empleados propios dedicados exclusivamente al estudio de la enfermedad de Huntington. Han creado una plataforma por todo el mundo, donde todos tiene cabida (investigadores, empresas farmacéuticas, ensayos clínicos...); ellos controlan y apoyan económicamente todos los estudios. Es un trabajo conjunto de miles de personas, igual para todos y en todos los idiomas. Están buscando fármacos que actúen contra la proteína mutada, la huntingtina, o sus aglomeraciones (barreras que impiden que el fármaco llegue a su órgano diana). El CHDI tiene como objetivo que se expandan los centros de estudio por todo el mundo.

Todos sabemos cómo es esta enfermedad en los libros, que afecta a 1 cada 10.000 habitantes, que sus síntomas clínicos empiezan a los 30-50 años,

*(Continúa en la página 4)*

que afecta tanto a nivel motor, como cognitivo y emocional. Pero existe un 62% de variabilidad en los pacientes, a cada persona le afecta de un modo distinto. Para poder orientar sus estudios, los investigadores necesitan saber cuántos somos realmente y qué características tenemos, cómo es la EH realmente, qué otros genes intervienen, qué factores ambientales. Para ello necesitan una gran variedad de muestras de personas en los estudios. Ante la complejidad con la que se enfrentan los investigadores, nosotros podemos ser una fuente muy importante de conocimiento para ellos. Todo lo que podamos contar los familiares de nuestros enfermos es importante; puede que les ocurra a otros enfermos también y sirva para abrir nuevas líneas de investigación.

La Asociación Internacional de Huntington fue creada por Marjorie Guthrie en Estados Unidos. Posteriormente se ha extendido por países de todo el mundo, incluido España. En este momento está presidida por Asunción Martínez Descals (miembro de nuestra asociación). Sus objetivos son dar a conocer la enfermedad, promover la educación tanto a nivel interno como externo y mejorar la atención a los enfermos. Estos deben tener libertad para decidir si quieren o no participar en un estudio una vez hayan recibido toda la información. Que no lo hagan sólo, como ocurre en muchos casos, porque así tienen acceso a un determinado médico o tratamiento.

Asun también nos habló de la problemática a la que se enfrentan los investigadores cada día. El dinero siempre es un obstáculo a salvar. Las compañías farmacéuticas no quieren invertir en “enfermedades raras” porque no es rentable para ellos. No hay transparencia en todas las investigaciones. Si alguien descubre algo, pero no lo da a conocer al resto de la comunidad científica, es como si nunca hubiera existido. Necesitan muestras lo más amplias posibles porque cada enfermo es individual, un fármaco beneficioso para uno puede ser perjudicial para otro o no hacerle ningún efecto.



Las asociaciones de pacientes y los familiares podemos colaborar en muchos aspectos: presionar a los gobiernos para que “incentiven” a las compañías farmacéuticas a investigar en enfermedades “raras”, que se modifiquen las normas éticas para los análisis genéticos, creación de guías de atención a los enfermos (nutrición, logopedia, fisioterapia), solicitar a los neurólogos que en sus informes incluyan el resto de tratamientos que necesite el enfermo, no sólo los fármacos; inscribirnos en estudios y registros de datos.

Registry es un registro de datos anónimo a nivel europeo, abierto a todos (enfermos, portadores no sintomáticos, familiares...) En la página web del grupo europeo [www.euro-hd.net](http://www.euro-hd.net) se encuentran los datos de todos los centros de España adscritos. Figuran los médicos con sus hospitales de referencia y teléfonos de contacto.

Para finalizar la mañana, el Dr. Ángel Martínez del servicio de neurología de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, nos expuso una “Revisión sobre la enfermedad de Huntington”.

Como ya hemos comentado antes, la EH es un trastorno neurodegenerativo que se transmite de forma autosómica dominante, debido a una mutación del gen de la Huntingtina. La edad de inicio es variable, entre los 40 y 50 años se da la mayor incidencia. Es una enfermedad poco frecuente, de evolución progresiva y discapacitante; presente en todo el mundo. La

mayor tasa de incidencia se da en el Lago Maracaibo, donde se descubrió el gen de la enfermedad.

En sus manifestaciones clínicas encontramos alteraciones del comportamiento y afectivas (inquietud general, falta de atención, alteraciones del sueño, ansiedad, agresividad y depresión);

alteraciones motoras (movimientos coreicos que empeoran con el estrés, bradicinesia y rigidez, distonía, ataxia cerebelosa, disartria); trastornos del sueño (inversión del ciclo vigilia-sueño), pérdida gradual de autonomía, alteraciones cognitivas (memoria, capacidad de planificación, atención);

alteraciones del humor (síndrome depresivo), incapacidad funcional. Todas estas manifestaciones no están relacionadas directamente con el número de repeticiones de la secuencia mutada.

La mutación genética se encuentra en el gen IT 15 localizado en el cromosoma 4, y se debe a una expansión en la repetición del trinucleótido CAG. La transmisión de la mutación puede variar su tamaño, el número de repeticiones, sobre todo cuando se transmite por vía paterna. La mayor parte de los pacientes tienen entre 40 y 45 repeticiones. Este número de repeticiones no se asocia completamente con la edad de comienzo de los síntomas. Dentro de una misma familia con el mismo número de repeticiones, los miembros pueden tener edades de comienzo muy distintas. Esta variabilidad se debe a que los factores ambientales influyen en la edad de comienzo de los síntomas.

Existen biomarcadores, unas puntuaciones altas en las escalas unificadas de valoración se asocian a una probabilidad genética más alta de diagnosticar la enfermedad en un futuro próximo. Durante años hay un estado de mutante estable, en el que células permanecen inalteradas por la presencia de genes de respuesta o proteínas. Se mantiene el riesgo constante de muerte neuronal y cuando se llega a un determinado nivel de agregados de proteína mutada, Huntingtina, se produce una apoptosis (muerte celular programada). Se dañan las mitocondrias celulares y se altera la transcripción genética.

Cuando ya se ha presentado la enfermedad, los pacientes necesitan un tratamiento de sus síntomas. Tiene que ser multidisciplinar: neurólogos, genetistas, psiquiatras o psicólogos, logopedas, asistentes sociales, fisioterapeutas. El tratamiento va variando en función de la etapa en la que se encuentre el enfermo. Lo más importante de tratar son los síntomas conductuales y el estado de ánimo. Los movimientos coreicos se tratan con fisioterapia y con fármacos que bloqueen los receptores dopaminérgicos. La tetrabenacina (recientemente comercializada en España con el nombre de Nitoman) mejora mucho el corea, pero tiene como posible efecto secundario la depresión. La ansiedad, la depresión y los trastornos del sueño

se tratan con benzodiacepinas. Los comportamientos obsesivo-compulsivos deben ser valorados por un psiquiatra. La disartria y la disfagia, por un logopeda. Las pérdidas de peso, por un endocrino que prescriba suplementos alimenticios adecuados.

Actualmente existen diversas terapias experimentales. La terapia celular mediante el injerto de neuronas embrionarias ha demostrado una mejoría de las funciones motoras y cognitivas de algunos pacientes, pero no hay una evidencia consolidada. La neuroprotección busca bloquear directamente el gen mutado con ARN de transferencia. Se han realizado ensayos con ligeras mejoras en las escalas unificadas con diversos compuestos: riluzole, amantadina, tetrabenacina, ácidos grasos no saturados, coenzima Q10, creatina... se han obtenido discretas mejoras en las puntuaciones motoras y de la escala unificada.

Aunque no exista un tratamiento curativo en la actualidad, existen muchas vías de investigación con resultados prometedores que necesitan ser confirmados. En esta lucha contra la enfermedad es necesaria la colaboración de todos, médicos, pacientes, familiares. Es fundamental que las personas afectas se realicen test genéticos y se presten a participar en ensayos clínicos. En estos momentos, el Dr. Martínez está desarrollando en la Fundación Jiménez Díaz un estudio observacional sobre el ritmo y la capacidad motora, la frecuencia y el tiempo de reacción ante un estímulo luminoso. Las personas interesadas en colaborar (tanto pacientes como familiares son necesarios) pueden contactar con él en el servicio de neurología de dicho hospital.

Finalizamos el día con el objetivo de la jornada completamente cumplido, "Recobrar la esperanza". Con la gran cantidad de estudios que se están desarrollando en todo el mundo en estos momentos, la cura tiene que estar muy cerca ya. Pero no va a llover del cielo. Es necesario que todos colaboremos en la medida de nuestras posibilidades. Mientras tanto, los que aún tenemos posibilidad de hacerlo, utilizaremos la única vía que existe para erradicar la enfermedad, el diagnóstico genético preimplantatorio. Para ello es necesario que presionemos a las administraciones públicas para que este

(Continúa en la página 6)

tratamiento sea costado por la Seguridad Social en toda España. Cuantos mas seamos luchando juntos, mejores resultados obtendremos. ●

## UN NUEVO FÁRMACO CONTRA LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: ACR 16 - PRIDOPIDINE

Por Cristina Rodriguez

El doctor Justo García de Yébenes (jefe de sección del Servicio de Neurología del Hospital Ramón y Cajal de Madrid, responsable de la unidad de enfermedades Neurodegenerativas e investigador) nos honró con su presencia en nuestras jornadas, para comunicarnos los resultados del estudio en fase III de un nuevo fármaco en la lucha contra la enfermedad de Huntington, el ACR-16 cuyo compuesto es la pridopidina.

M E R M A I H D (M u t i n a t i o n a l European Multicentre ACR-16 in Huntington Disease), es el nombre que ha recibido este estudio llevado a cabo por Neurosearch (c o m p a ñ í a biotecnológica danesa) y EHDN (red europea de enfermedad de Huntington).

Comenzó con apenas 50 pacientes, cifra que ha aumentado con pacientes de 8 países europeos hasta alcanzar los 499. Este estudio ha sido desarrollado durante 26 semanas en 32 centros europeos de Austria, Bélgica, Francia, Alemania, Italia, Portugal, Gran Bretaña y España, coordinados todos ellos a través de la Red Europea de la Enfermedad de Huntington. Junto con el doctor García de Yébenes, han participado en este estudio, Miguel Aguilar del hospital Mutua de Tarrasa, Juan Andrés Burguera del hospital de La Fe de Valencia y Esteban Muñoz del Hospital Clínic de Barcelona.

El estudio se inició como una búsqueda por lograr un fármaco global para la enfermedad (hasta el momento sólo existen fármacos

destinados a tratar algunos de sus síntomas); que establezca el sistema dopaminérgico, mejore el control de los movimientos voluntarios y cognitivos.

En la enfermedad de Huntington existe una disfunción dopaminérgica, el circuito corteza cerebral-estriado no funciona bien. Existen receptores de dopamina, tanto dentro del espacio sináptico, como fuera de él. En este caso, se buscan compuestos que actúen sobre los receptores que están fuera del espacio sináptico inhibiendo la transmisión de la dopamina fuera de la sinapsis.

La pridopidina es un estabilizador de la dopamina; puede actuar como agonista o antagonista, mejorar o inhibir la actividad de los estabilizadores de esta sustancia en función de su nivel inicial. Si los niveles de actividad de

neurotransmisor son demasiado altos, el fármaco puede disminuirlos, pero si la actividad es demasiado baja los puede aumentar. Esto contrasta con la acción de los neurolepticos, con los que se produce una reducción en la actividad de la dopamina independientemente del nivel inicial.



Los pacientes de este estudio se dividieron en 3 grupos: uno fue tratado con placebo, otro con dosis de 45mg al día y otro con dosis de 90 mg al día. En los pacientes tratados con 90 mg se obtuvieron resultados positivos mantenidos en el tiempo sobre los síntomas cognitivos y la función motora, sobre todo los movimientos oculares y la distonía. Por el contrario, este fármaco no es eficaz para el tratamiento de la corea.

Tenemos una nueva puerta abierta para nuestros enfermos, un fármaco con efecto positivo y demostrado en la enfermedad de Huntington. Esperemos con esperanza que se comercialice en un corto espacio de tiempo. Desde las asociaciones de familiares de enfermos debemos presionar a las administraciones con este objetivo común. ●

# Centros de Día

Por Diana Durán

Menuda sorpresa me he llevado cuando preparando este texto para el boletín y recopilando información sobre el tema he encontrado un artículo periodístico que publicaba el país en agosto de 2009: "Los centros de día son el servicio menos utilizado por los ciudadanos". Me sorprende porque una de las demandas que más me ha hecho llegar la gente en mis meses como Trabajadora Social de la ACHE es que hacían falta recursos especializados y específicos para los enfermos de Huntington.

*El artículo continuaba diciendo: "Los centros de día, que se perfilaron como un servicio "fundamental" para implantar la Ley de Dependencia, se han quedado, sin embargo, como una prestación minoritaria. La patronal calcula que cerca de un 60% de las plazas están libres. Es la que menos se utiliza de todas las previstas en el catálogo de ayudas de la ley, por debajo de los geriátricos, la ayuda a domicilio, la teleasistencia o la muy recurrida prestación económica al cuidador familiar. Esta última, por cierto, es la más utilizada, cuando debería ser un recurso excepcional. Pero le sale barata y cómoda a las Administraciones. Y los ciudadanos también la demandan más"*

Después de leer esto me asaltan varias preguntas:

- La primera es la más básica, ¿por qué ocurre esto? Pues esto ocurre porque en España es tradicional tener a los enfermos en casa el mayor tiempo posible. Este esfuerzo o sobrecarga del cuidador merma la salud familiar. Los centros de día son una solución intermedia a las tan temidas residencias donde el enfermo vive permanentemente y el que se quede en casa donde el enfermo necesita de una atención continua, las 24 horas.

- Otra duda, ¿son los centros de día actuales adecuados para los enfermos de Huntington?. Los centros de día están diseñados para cubrir la demanda mayoritaria de la población, que es la de personas mayores de 65 años con enfermedades derivadas del envejecimiento, de manera que no hay centros de día especializados

únicamente en el Huntington. Además, todos los profesionales que trabajan en estos centros deberían de estar capacitados para atender cualquier enfermedad pero la realidad es que el Huntington les sobrepasa.

- Así pues, ¿es el Huntington una enfermedad tan especialmente complicada como para dificultar tanto a las administraciones y centros privados su atención? Sí lo es, pero también nos encontramos con profesionales que no pueden dedicarle todo el tiempo que necesitan estos enfermos porque dejarían de lado a los demás.

La ley de dependencia está provocando que haya muchas personas que aún no han sido valoradas o que aún no pueden beneficiarse del catálogo de ayudas de Servicios Sociales. Estos recursos son nuestros, de los ciudadanos, y hay seguir reivindicándolos. Mientras esperamos a la justicia social que no llega, ¿qué podemos hacer? Podemos seguir esperando o quizá podemos intentar acceder a algún servicio de forma privada, lo que supone tener que pagar, en algunos casos, un elevado coste.

Esta situación de la sociedad unida a la situación de la enfermedad de Huntington ha hecho que nos planteáramos que podíamos hacer.

Así, en nuestro empeño por hacer la vida diaria de todos vosotros algo mejor, una de las medidas que hemos adoptado desde la ACHE (Asociación Corea de Huntington Española) ha sido ir a visitar centros de día, para ofrecer una pequeña muestra de alternativas tanto en régimen concertado como privado.

En total os voy a hablar de cuatro centros distribuidos por España. En Madrid hemos visitado dos centros de día, ambos gestionados por la Asociación de Esclerosis Múltiple. En Barcelona el centro de día de El Vendrell y en Burgos el Centro de Enfermedades Raras CREER:

1. Centro de día de Esclerosis Múltiple, Madrid, c/ Sangenjo: el centro se encuentra en la calle

(Continúa en la página 8)

Sangenjo nº3, cerca del Hospital Ramón y Cajal. El centro es de nueva construcción y sus instalaciones están en muy buen estado. Tiene capacidad para 70 personas, está adaptado y tiene servicios de medicina, fisioterapia talleres, logopedia... Este centro es privado y tiene 10 plazas concertadas con la Comunidad de Madrid, vacantes y gratuitas. Nos ha sorprendido su bajo coste en régimen privado que ronda los 500 euros.

2. Centro de día de Esclerosis Múltiple, Madrid, Ríos Rosas: el otro centro que hemos visitado se encuentra por la zona de Ríos Rosas, y es un centro mas pequeño, pero no por ello menos dotado, de hecho tiene servicios similares a los del anterior centro de día. Dispone de dos modalidades, privada o publica mediante plazas concertadas con la Comunidad de Madrid. Su precio en régimen privado es más elevado que el del anterior.

Lo mejor de estos dos centros situados en Madrid es que al ser especialistas en Esclerosis ya tienen la mitad del camino andado. Por otra parte, las personas que acuden son de todas las edades, desde los 18 a los 60 años. En ambos centros hemos comentado lo que supondría tener enfermos de Huntington, y están dispuestos a asumirlo.

3. Centro de día- Residencia "Anna Serra" de El Vendrell: este centro, igual que los demás, tiene un horario de 9 a 17 horas, como si fuera un colegio. Permite que el enfermo pueda regresar a su casa a dormir todos los días. El programa de actividades y servicios retrasa la dependencia del enfermo, potenciando su autonomía.

4. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), c/ Bernardino Obregón, 24 09001 Burgos: este centro es único y pionero en España para enfermedades raras. Aún no hemos tenido la oportunidad de visitar este centro, pero tenemos buenas vibraciones sobre él. Esta abierto el plazo de solicitud del programa de respiro familiar para el verano. Daros prisa por si os quedáis sin plaza. Podéis visitar su página web: [www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es)

¿Por qué hemos escogido visitar estos centros de día y no otros?, Varios han sido los motivos:

- En casi todos hay algún enfermo de Huntington y eso es muy positivo.
- En todos los casos, los profesionales que trabajan allí, psicólogos, trabajadores sociales, terapeutas ocupacionales, enfermeras, etc. se pusieron en contacto con la ACHE para que les proporcionáramos información sobre el Huntington. Les hemos enviado manuales sobre nutrición, fisioterapia etc.. y hemos ido a visitar sus instalaciones. Nosotros estamos encantados de poder orientarlos, porque así conseguimos que cada día más gente conozca de primera mano el Huntington. Además, fue satisfactorio comprobar su interés y sus ganas de aprender y de sacar lo mejor de cada enfermo.

Estos no son los únicos centros que hay en España de los que según nuestro criterio podrían beneficiarse enfermos de Huntington. Esta pretende ser una pequeña muestra de centros óptimos. Para acceder a estos recursos hemos de dirigirnos al Centro de Servicios Sociales Municipal donde resida la persona beneficiaria. Así mismo, podéis poneros en contacto conmigo, Diana Durán, Trabajadora Social de la ACHE, para que os indique los trámites a seguir y otros centros a los que recurrir.

Seguiremos trabajando para vosotros. Un abrazo a todas y todos. ●

---

## ESTUVIMOS EN EL VENDRELL

---

*Por Rodolfo Vera*

Miércoles 31 de Abril a las 15 hs. tuve la buena oportunidad de dar una charla de la Enfermedad de Huntington.

Esto tuvo lugar en el hogar de día Anna Serra de la ciudad de El Vendrell, Tarragona. <http://www.elvendrell.cat/ca/component/content/article/43/891-gent-gran-taller-destimulacion-cognitiva.html>.

Dicho centro tiene enfocada su atención en gente mayor durante horas diurnas, pero excepcionalmente tienen a un paciente con EH, que por suerte es mi esposa Marina.

A dicha reunión asistieron todo el personal de la



misma, con la estrecha colaboración de Nuria Jimenez, trabajadora social del centro. El objetivo fue difundir un poco más el conocimiento de la EH, para de esta forma poder entender mejor a mi esposa y a futuros pacientes con esta dolencia.

El centro cuenta con médico, enfermeras, psicóloga, fisioterapeuta, peluquera, podóloga, etc. Realizan actividades muy variadas, desde pintura, lectura y comprensión de texto, terapia con animales, gimnasia, recuperación cognitiva, etc. Las personas se benefician de diferentes horarios, por ejemplo mi esposa va de 8 a 20 hs de Lunes a Viernes. Comen allí y les duchan una vez por semana. También existen servicios extras como el de la Cruz Roja que puede llevar y traer a casa a las personas que asisten al centro.

Estamos muy contentos y agradecidos por la calidad humana de los trabajadores de allí, y las actividades que realizan. •

## DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS, 28 DE FEBRERO DE 2010

Por Patxi Morato Bermejo

Ciertamente, hay que reconocer la gran labor de visibilidad que esta imprimiendo la Federación de Enfermedades Raras (FEDER) a todas las enfermedades con baja incidencia y a su vez, y en

consecuencia, baja representación en la población española. Cuando un trabajo acarrea positivas consecuencias es justo hacer el debido reconocimiento al desarrollo del mismo. El trabajo de FEDER está haciendo que tanto la representación, como la visibilidad de las Enfermedades Raras crezca de una forma muy apreciable en el conjunto de la sociedad española.

Este año, en el marco de la celebración del día mundial de las Enfermedades Raras (ERs), se propuso desde FEDER más que una semana llena de eventos y celebraciones, con el fin último de llamar la atención a la sociedad con la problemática que caracteriza a todas las ERs en su conjunto, en el que se incluye como todos sabéis la enfermedad de Huntington.

Han sido actos de diferente naturaleza, distribuidos por todo el territorio español, que se han celebrado alrededor de esta fecha



conmemorativa, y de los que podéis conseguir información en la página Web de FEDER; nosotros nos limitaremos aquí a describir los actos en los que la ACHE ha participado.

En este sentido, os desgranamos los dos eventos a los que hemos asistido en Madrid: Acto oficial del día mundial de las ERs, en el congreso de los diputados, y la I carrera anual solidaria por las ERs.

El acto en el congreso fue presidido por la Infanta Doña Elena y la Ministra de Sanidad y Política Social, Trinidad Jiménez. En la ceremonia, la Federación de Enfermedades Raras entregó sus Premios Anuales Feder

(Continúa en la página 10)

2010, que tienen como objetivo reconocer la labor de personas y entidades comprometidas, que han destinado sus esfuerzos y recursos a mejorar la calidad de vida de las familias afectadas por enfermedades raras en España. Diana Durán y Juan Simón Rodríguez fueron los embajadores de la ACHE que acudieron al acto.

Entre las distinciones se encontraban el presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, Manuel Pérez, premio al Embajador de las Enfermedades Raras; la Fundación Inocente Inocente con el premio a la Solidaridad con los afectados; la Fundación La Marató de TV3 con el premio a la labor periodística con las Enfermedades Raras; la Fundación Once con el premio a Responsabilidad Social Corporativa con las Enfermedades Raras; María José Sánchez y Magdalena Garrido con el premio a Toda una Vida; y el director de Prevención y Servicios Médicos del Grupo Antena 3, el doctor Bartolomé Beltrán, que fue galardonado con la Mención de Honor. Por otra parte, se distinguió a los ganadores del Concurso de Fotografía: "UNO en un MILLON" en sus tres categorías: Esperanza, Integración y Enfermedad; y a los de la I Edición de Dibujo Infantil y Juvenil «Pinta a Federito».



El otro acto, la carrera solidaria, era sin duda el evento más ambicioso de todos los que se organizaban, que resultó ser un auténtico éxito en organización y participación. Además, lo acompañó una mañana de febrero espléndida y soleada, en la que 2.200 corredores apoyaron la propuesta de FEDER para este día, en la Casa de Campo de Madrid. Auguro que la carrera se convertirá en un clásico dentro del circuito, en la ciudad de Madrid, si se sigue celebrando. El recorrido, en asfalto, era llano y muy agradable por el entorno natural que aporta la Casa de Campo. Como digo, la organización de la carrera fue muy exitosa, y esto gracias a la ayuda profesional que recibió el acto, y por el apoyo de importantes empresas farmacéuticas, como también de carácter general.

El ganador recorrió los 5 kilómetros en poquito más de 15 minutos, lo que da una idea del nivel atlético de algunos de los participantes al reto. Pero sin embargo, sin pretender poner una nota negativa al evento, sino más bien apuntar algo mejorable, echamos en falta mayor presencia visible de las asociaciones que nos amparamos en FEDER. La verdad, y sin que sea merito nuestro, sino más bien despreocupación de los demás, la única asociación correctamente identificada fue la nuestra. Para allí que nos fuimos con nuestro cartel, camisetas, y diferentes materiales para hacernos publicidad (todo debidamente preparado por Diana).

Participar en el concurso, lo hicimos cinco representantes de la ACHE, pero lo más importante, vuelvo a reseñar, es que éramos los únicos debidamente identificados. Dudo que no participara en la carrera ningún otro representante de otras asociaciones, pero lo que no estaba era identificado, o al menos yo no lo vi. Como espectadores-animadores, si se vio alguna representación de otras enfermedades, incluso enfermos, pero vuelvo a incidir, sin la merecida y debida visibilidad para un acto en el que se supone va a favor de nosotros. No tengo ni idea de si es por la poca iniciativa de los participantes, o por el contrario, el hecho de no incentivar lo suficiente por parte de FEDER. Sea como sea, nosotros nos lo propusimos, ¡y dimos la nota!

Diana Durán, Cristina Rodríguez, familia y amigos de Diana, y yo fuimos los representantes de la ACHE en este día. Gracias a todas y a todos

pasamos un estupendo día de celebración, con posterior cañita en uno de los bares de alrededor. Y Gracias especiales a FEDER, que aunque en algún aspecto es mejorable, en su conjunto fue un día maravilloso y muy productivo para los familiares, amigos y enfermos que pertenecemos

## **EXPOSICIÓN “ENFERMEDADES ¡¿RARAS!?”, EN BURGOS.**

*Por Patxi Morato Bermejo*

En el mismo marco de celebración del día internacional de las Enfermedades Raras, nuestros amigos de la asociación de Castilla y León han participado en la programación de actos de dicha región.

Dentro de las actividades programadas, y para acercar más a la sociedad los problemas de las personas que padecen estas patologías, así como el trabajo que llevan a cabo las distintas asociaciones de afectados y familiares, se ha concebido la exposición: “Enfermedades ¡¿raras!?”, que estará en el Foro Solidario Caja de Burgos del 25 de febrero al 15 de mayo. Por lo tanto, aún tenéis tiempo de visitarlo, amigos y amigas.

La muestra, que se basa en el Primer Estudio de Necesidades Sociosanitarias de enfermedades Raras de España, elaborado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), se desarrolla a través de una serie de paneles que combinan texto y fotografías y material audiovisual, pretende “poner cara” a unos ciudadanos que sufren estas enfermedades. Así mismo se publicó el número de febrero de la revista Foro Solidario Caja de Burgos, con un monográfico sobre las ERs, en la comunidad autónoma. Tanto para ampliar información, como para conseguir la revista, en versión PDF, podéis visitar la siguiente página: [www.forosolidariocajadeburgos.com](http://www.forosolidariocajadeburgos.com).

En la revista citada, podréis encontrar testimonios sobre nuestra enfermedad realizados por parte de José M<sup>a</sup> Sáiz, presidente de la Asociación Corea de Huntington de Castilla y León; Paloma Ruiz, afectada por la enfermedad de Huntington; y Beatriz Fernández, trabajadora

social de las asociaciones Amigos de Arnold Chiari (ANAC) y Corea de Huntington de Castilla y León.

Queremos aclarar, que nos hacemos eco de esta buena noticia, porque en nuestra publicación tienen cabida todas las iniciativas que se lleven a cabo desde cualquier parte del territorio español, y desde cualquier organización que esté interesada en que nuestro modesto boletín incluya sus experiencias. Y con esto animamos, como en otras numerosas ocasiones hemos hecho, a que participemos todos, ya que todos y todas tenemos cabida en nuestra lucha. ●

## **Testimonio de José Pérez Casanova**

"Hola a todos, soy Pepe un socio más, que lleva en la ACHE como desde Octubre de 2009. He asistido a tres reuniones de varias que he sido convocado. Ayer estuve con mi mujer Paquita, que es quien tiene la EH, en la 4<sup>a</sup> reunión del grupo jovEHn, y aunque tengo 48 años creo que la juventud no se lleva en el D.N.I., sino en el corazón y en la cabeza; y lo mejor de todo fue que ella se lo pasó muy bien, conoció a otros "colegas" con EH, se intercambiaron experiencias, sentimientos y algún que otro cigarrillo y café. Fue bonito ver la cara de alegría que tenía. Bueno, pero yo quería hablaros de otra cosa, y simplemente es que veo tirando del carro de la Asociación a tres personas, que literalmente y lo subrayo, sontres personas, que la verdad es que hacen lo que pueden, pero necesitan ayuda y sobre todo ideas, porque ya de por sí esta enfermedad es de las denominadas "raras" y es necesario dar a conocer la enfermedad para presionar a los investigadores, laboratorios, políticos y sociedad en general. Por ello os hago un llamamiento para ser más participativos, ya lo sé que el trabajo, la casa, los desplazamientos etc. nos comen el tiempo y nos hacemos cómodos, pero si nosotros no hacemos estas cosas, NADIE las va a hacer por nosotros. Bueno amigos, espero que toméis esta reflexión no como una regañina sino como algo que nos anime a todos a seguir luchando y aportando todo eso que seguro llevamos en nuestro interior. Un abrazo y un saludo." ●

# Mes de mayo, mes de Huntington

SÁBADO 22 DE MAYO DE  
2010

I CONCIERTO BENÉFICO  
"ACHE"

LUGAR:

ROCK AND ROLL RADIO  
C/ BARQUILLO 44, MADRID

ENTRADA: 8 EUROS

COMIENZO: 21:30 HORAS

DOMINGO 2 DE MAYO DE  
2010

I TORNEO DE FUTBOL SALA  
"ACHE"

LUGAR : POLIDEPORTIVO "LA  
FUNDI", MADRID

HORARIO: DE 17 HORAS A  
21 HORAS

ENTRADA: GRATUITA

DOMINGO 30 MAYO DE  
2010

TEATRO: "LLAMA UN  
INSPECTOR"

LUGAR: C/GRAN VIA 59, 4º  
PLANTA, MADRID

COMIENZO: 19 HORAS

ENTRADA: GRATUITA



Y también:  
21.05.2010

**Nutrición y enfermedad de Huntington.**

Colegio de Médicos de Baleares.

Palma de Mallorca. España.

Asunción Martínez

+34 689463417

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

Dirección: C/ Gran Vía, 59 4ª planta  
28013 Madrid

Presidencia: Maruja Sánchez

Tel: 619444487

[maruja@e-huntington.org](mailto:maruja@e-huntington.org)

Contacto: Diana Duran

Pag. Web: [www.e-huntington.org](http://www.e-huntington.org)

E-mail: [info@e-huntington.org](mailto:info@e-huntington.org)

Tel: 615984858

**DATOS BANCARIOS:**

La Caixa Cta. 2100 0321 61 0200144538