

### ¡¡ TODOS A LA PLAYA !! VACACIONES HUNTINGTON

La Asociación de Enfermos de Huntington de Extremadura con la ayuda de la Fundación Dolores Bás, subvencionó a un grupo de componentes de la misma unos días en la playa de Islantilla, Huelva en el hotel Confortel.



La experiencia resultó muy agradable por muchos motivos, la mejor, la convivencia entre personas con algo en común, No solo los afectados de esta enfermedad, sino la familia que en el día a día vive cada uno de los momentos de la enfermedad de Huntington, incluidos dos menores, hijos de afectados que daban alegría al grupo con las caricias y demostraciones de cariño hacia sus padres.

El lugar de encuentro, el hotel Confortel ,al que fuimos llegando en la mañana del uno de septiembre. Todos contentos por estar ante una semana de vacaciones con un tiempo muy agradable y un hotel con unas instalaciones adecuadas, un trato estupendo, proporcionándonos en todo momento cuanto necesitamos, inclusive alguna silla de ruedas. Tiene un acceso directo a la playa, que nos resultó muy cómodo así como unas piscinas muy animadas donde pasamos algunos momentos del día divertidos.



Han sido siete días en los que hemos intercambiados charlas y experiencias entre nosotros, donde hemos apreciado la necesidad de comunicación con otras personas, algunas desconocidas hasta ese momento, cuyas vidas discurren por senderos comunes, lo que hizo que en la despedida todos pensáramos en una posible vuelta al año que viene.

Todo esto ha sido posible gracias a la generosa invitación de la Asociación de Enfermos de Huntington de Extremadura – gracias a Mercedes Almeida- y a la colaboración de la Fundación Dolores Bás de Badajoz.

## I ENCUENTRO DE FAMILIARES DE LA ASOCIACION DE CASTILLA Y LEON.

POR CRISTINA RODRÍGUEZ

Un bonito lema “**NO ESTÁS SOLO**” para un fantástico encuentro que se desarrolló en el CREER de Burgos (Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias). Tres jornadas de convivencia entre enfermos de Huntington, cuidadores, terapeutas, miembros de asociaciones... personas de todo tipo y condición unidas con mucho que hablar entre sí sobre la enfermedad de Huntington. La ACHE estuvo representada por nuestra Trabajadora Social Diana Durán, la tesorera Cristina Rodríguez y una de nuestras socias Marisa Hernán.

En la primera jornada, se desarrollaron 3 encuentros simultáneos:

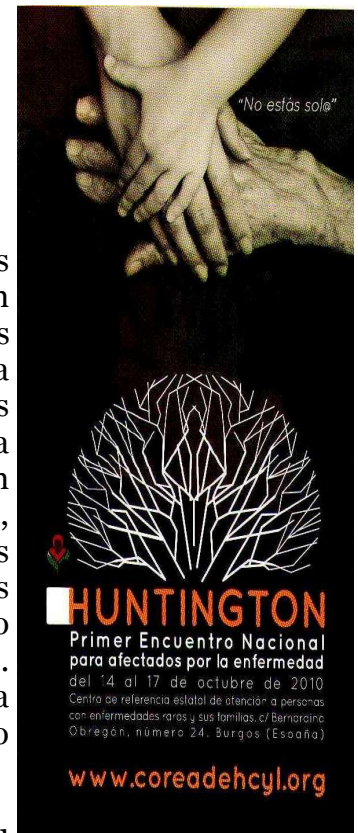
- **“Cómo lo vemos, cómo lo hacemos”**: encuentro entre profesionales moderado por **Beatriz Fernández Sastre**, Trabajadora social de la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León.
- **“Ponte en su lugar”**: encuentro de familiares liderado por **Asunción Martínez**, presidenta de la Asociación Internacional de Huntington y socia de Honor del año 2010 de la ACHE.
- **“Su voz nos importa”**: reunión de enfermos bajo la supervisión de las psicólogas **Victoria Ramos Barbero** y **Cristina Pérez**.

En estos encuentros se intercambiaron opiniones, trucos, sugerencias... sobre como se vive el día a día de esta enfermedad, cada uno en su papel. Tras ellos y la posterior comida de confraternización, se realizó una visita a una casa adaptada en la facultad de Humanidades de Burgos.

Lamentablemente, las obligaciones laborales impidieron que los representantes de la ACHE pudiéramos acudir a esta primera jornada. Aún así, en los cafés, comidas, visitas de los días posteriores nos informaron de lo acontecido en ellos. 2 días de convivencia 24 horas dan mucho de sí.

La jornada del sábado comenzó con una ponencia de la investigadora **Ma Antonia Ramos**, genetista del Hospital Virgen del Camino de Pamplona, **“Estudios y avances de la Enfermedad de Huntington”**. Comenzó con un breve repaso histórico por los acontecimientos más importantes en el estudio de la EH, desde el siglo XV cuando Paracelso habló de la “enfermedad con manía de baile”, hasta la actualidad. Destacó la primera descripción de la enfermedad que hizo George Huntington en 1872, y el descubrimiento en 1993 de la mutación del gen IT15. También nos habló de las primeras investigaciones que se realizaron en el Lago Maracaibo (Venezuela) capitaneadas por Nancy Wexler, en las que ella misma participó. El resto de su ponencia se centró en las áreas actuales de investigación.

Los mecanismos de acción de la proteína anómala. Las manifestaciones de la enfermedad, cuando se inicia. No hay aún identificados biomarcadores que puedan definir el inicio y progresión de la enfermedad. Uno de los fines de Registry es la búsqueda de esos biomarcadores.



Los factores modificadores genéticos y ambientales que hacen que la enfermedad no se desarrolle igual en todas las personas.

Los posibles tratamientos: Actualmente se está trabajando en

- La terapia neuroprotectora,
- La terapia neuroregeneradora
- La terapia génica (intentar callar al gen afecto y corregir la mutación con ARN de transferencia).

Tras la fantástica charla de **M<sup>a</sup> Antonia, la Dra Esther Cubos**, neuróloga recalcó la importancia del ejercicio físico en los pacientes; ya que mantiene el cerebro vivo y lentifica la degeneración.

En resumen ambas doctoras destacaron la importancia de participar en los estudios, es necesario muchas personas para poder comparar unos casos con otros.

La mañana continuó con la ponencia sobre **“Aspectos psicológicos en la EH”** a cargo de **Celia Mareca Viladrich**, Psicóloga clínica del Hospital Nuestra Señora de la Merced de Barcelona. Comenzó diciéndonos que en la EH, no sólo está afectado psicológicamente el paciente, los que están a su alrededor (familiares, cuidadores, compañeros de trabajo, amigos...) también sufren. El paciente manifiesta sus primeros problemas psicológicos en el momento del diagnóstico, cuando tiene que tomar “conciencia de la enfermedad”. Esto es ser consciente de que tiene una dolencia, atribuir los síntomas que experimenta a su trastorno, valorar si necesita o no tratamiento y las repercusiones sociales de la enfermedad ,en el entorno, la pareja y el trabajo.

A medida que va avanzando la enfermedad, las alteraciones psiquiátricas que puede experimentar los enfermos de Huntington son muy variadas: cambios de carácter, depresión, trastornos obsesivo-compulsivos, irritabilidad, apatía. También nos

comentó las principales afectaciones cognitivas: bradicinesia (movimientos más lentos), bradipsiquia (tardar en contestar), disartria (dificultad para pronunciar), desinhibición sexual, dificultad para el aprendizaje de cosas nuevas.

La última sesión de la mañana fue una interesante Mesa Redonda sobre **“Cómo vivir con la EH”** coordinada por la **Dra Esther Cubos**, neuróloga. Desde 4 puntos de vista distintos:

- Logopedia a cargo de **Milagros de la Hera**
- Terapia ocupacional a cargo de **David Hernández**,
- Enfermería a cargo de **Nati Mariscal**
- Rehabilitación a cargo del **Yerko Ivanóvic**.



Resaltando la importancia de los trabajos conjuntos de todos ellos.

La logopeda nos explico los tratamientos que hacen a los pacientes en 2 ámbitos, la comunicación y la deglución. Comienzan trabajando lo primero la respiración y los ejercicios de comunicación en los que se mezclan varios aspectos a trabajar a la vez. Posteriormente se centran en la deglución. Valoran el estado de todas las fases, si hay problemas en alguna de ellas y cómo pueden mejorarse. Algunos de los consejos que nos dio son: vigilar que la dentadura del paciente esté en buen estado, que no baile; comer en una

posición correcta, sin distracciones; estar un rato sentados después de comer para favorecer la digestión por acción de la gravedad; adaptar los platos y cubiertos para que mantengan la autonomía al comer; una dieta variada de sabores, con productos espesantes que ayudan a tragar y no usar pajitas. Milagros también nos recordó que la primera causa de muerte por EH es la neumonía por aspiración, por lo que es muy importante vigilar a las pacientes, que no se atraganten al comer, ni queden restos de comida en la boca, si sufren regurgitaciones, congestiones frecuentes, fiebre alta o importante pérdida de peso. Ante un atragantamiento no debemos dar golpes en la espalda al paciente, puede aumentar su ansiedad. El tratamiento a seguir es coger mucho aire por la nariz y toser con mucha fuerza para echarlo.

El terapeuta ocupacional nos habló sobre **“Cómo vivir la EH”**, cómo adaptar el día a día de los enfermos para buscar personas lo más autónomas posibles. Es importante comenzar a trabajar en los primeros estados de la enfermedad, antes de que el deterioro cognitivo aumente y dificulte el aprendizaje. Que aprenda la técnica aunque no la use aún. David trabaja sólo una hora a la semana con los pacientes, pero les manda deberes que deben hacer en casa durante toda la semana. Algunas actividades implican la participación de la familia, otras son para ratos de ocio, otras más específicas para poder hacer un seguimiento semanal. Como conclusión nos expuso que se puede aprender a convivir con la enfermedad, que la prevención es muchas veces la mejor solución y que no estamos solos. Muchos problemas tienen solución, sólo tenemos que preguntar.

La enfermera centró su exposición en cómo intentan mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familiares a través de: asistencia sanitaria, intervenciones educativas, investigación y apoyo familiar. Dan a los familiares consejos para evitar los accidentes al comer y cuidados nutricionales. También les dan ideas para evitar caídas y golpes en casa: usar calzado cerrado antideslizante y sin tacón, suelos no resbaladizos, barandillas, sillas con apoyabrazos, mesillas sin bordes puntiagudos,

luz tenue por la noche en la habitación, cambios de bañeras por platos de ducha. Educan a los pacientes en la importancia del cuidado dental, de la prevención, los cepillados con pastas con mucho flúor y no dejarse quitar piezas dentales (los postizos no se sujetan bien por los músculos faciales). También dan apoyo a los cuidadores en lo que necesiten en cada momento.

Finalizada esta interesante mesa redonda, pasamos a comer todos juntos un día más. Ya por la tarde, tuvimos hueco para hacer una visita en un tren turístico que nos mostró los principales monumentos de Burgos y recorrer el centro a pie. Al volver al CREER, donde estuvimos alojados los asistentes, nos juntamos los representantes de todas las Asociaciones de EH allí presentes. Desde cada asociación expusimos las actividades que realizamos actualmente, los inconvenientes que tenemos en el día a día para lograr subvenciones, motivar a los socios a participar, ideas para obtener dinero... una charla muy productiva en la que todos nos beneficiamos de todos.

La última jornada, el domingo, nos reservaba un día más lúdico, 2 talleres prácticos: **“Cuidados básicos”** y **“Risoterapia”**. El primer taller corrió a cargo de la empresa Prim Suministros Médicos. Nos dieron amplísima información sobre todo tipo de ayudas técnicas existentes en el mercado para personas con minusvalía. Desde las más básicas hasta algunas eléctricas muy sofisticadas. Que haya mucha variedad no implica que tengamos que comprar de todo a nuestros enfermos; como insistimos siempre, cada paciente es individual. Hay que buscar las ayudas técnicas que mejor se adapten al paciente y que le ayuden a mantener sus capacidades físicas y su independencia el máximo tiempo posible. Es importante entrenar a los pacientes en el uso de estas ayudas técnicas antes de que las necesiten. Así será más fácil que practiquen y que puedan comprender cómo es su uso. Entre las ayudas que pueden sernos útiles con nuestros enfermos destacamos: barras y asideros para pasillos y baños, peines y esponjas de mango largo, alzas para el baño,

sillas de baño y ducha, tablas de transferencia, cojines y colchones antiescaras, cubiertos con mangos especiales, platos contorneados, vasos con tapa y doble asa, cordones elásticos



Como colofón a este encuentro, **David Hernández** (terapeuta ocupacional de la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León) nos deleitó con un fantástico taller que todos esperábamos expectantes, **“Iniciación a**

**la Risoterapia”**. Comenzó con una explicación sobre qué es la geloterapia o risoterapia y los beneficios que produce la risa en todo el organismo: libera endorfinas que reducen el estrés, actúa sobre el sistema inmunitario, ayuda a relajarse, permite liberarse de inhibiciones, mejora la actividad de las vísceras abdominales. Tras esta introducción pasamos a la parte práctica. Realizamos una sesión grupal en la que estábamos mezclados enfermos, cuidadores y terapeutas.

Los ejercicios nos ayudaron a aprender a ponernos en la piel de otros, sobre todo de los enfermos de Huntington y para comprender el estado de bienestar que nos produce la risa. Sobre los ejercicios que hicimos no quiero contaros mucho más; es preferible que lo viváis, que forméis parte de una sesión. Al finalizar el taller, intercambiamos vivencias, todos nos sentíamos mejor, alegres y relajados. No pudimos tener un final de encuentro mejor antes de emprender nuestro camino de regreso a casa.

Quiero hacer una mención y agradecimiento a todos los miembros de la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León, por la fantástica organización de este encuentro; la variedad de ponencias, talleres y actividades organizadas y la calidad humana con la que nos atendieron a todos los participantes.

Para finalizar, quisiera dejaros un par de preguntas al aire:

- ¿Por qué no pedimos ayuda cuando la necesitamos?
- ¿Por qué no nos apoyamos en las asociaciones y formamos parte más activa de ellas?

Recordad el lema de este encuentro:  
**“NO ESTÁS SOLO”**

**EL ATLETA J.AUBESO CORRIÓ ENTRE BURGOS Y VALLADOLID A FAVOR DE LOS ENFERMOS DE HUNTINGTON**

El atleta **J.Aubeso** recorrió el pasado sábado, 2 de octubre, los 130 kilómetros que separan Valladolid de Burgos para visibilizar la corea de Huntington, una enfermedad neurodegenerativa que afecta a una de cada diez mil personas y cuya asociación en Castilla y León, con sede en Burgos, cumple su décimo aniversario.

Con este motivo presentarán al consejero de Sanidad, Francisco Javier Álvarez Guisasola, la denominada Declaración de Burgos en la que solicitan, entre otras cosas, que se realice un censo de familias con riesgo de padecer corea de Huntington para conocer el alcance de la enfermedad y poder planificar las actuaciones precisas.



Pide, asimismo, que se constituya una unidad de referencia hospitalaria, constituida por especialistas en la enfermedad, que integre el diagnóstico, los tratamientos, el seguimiento de los enfermos y, en su caso, la investigación y que se pongan al servicio de las familias que lo deseen y lo soliciten, en los centros especializados de la red pública, técnicas de fecundación.

(Continúa en la página 6)



# CRÓNICA DEL CONGRESO DE LA EHDN EN PRAGA

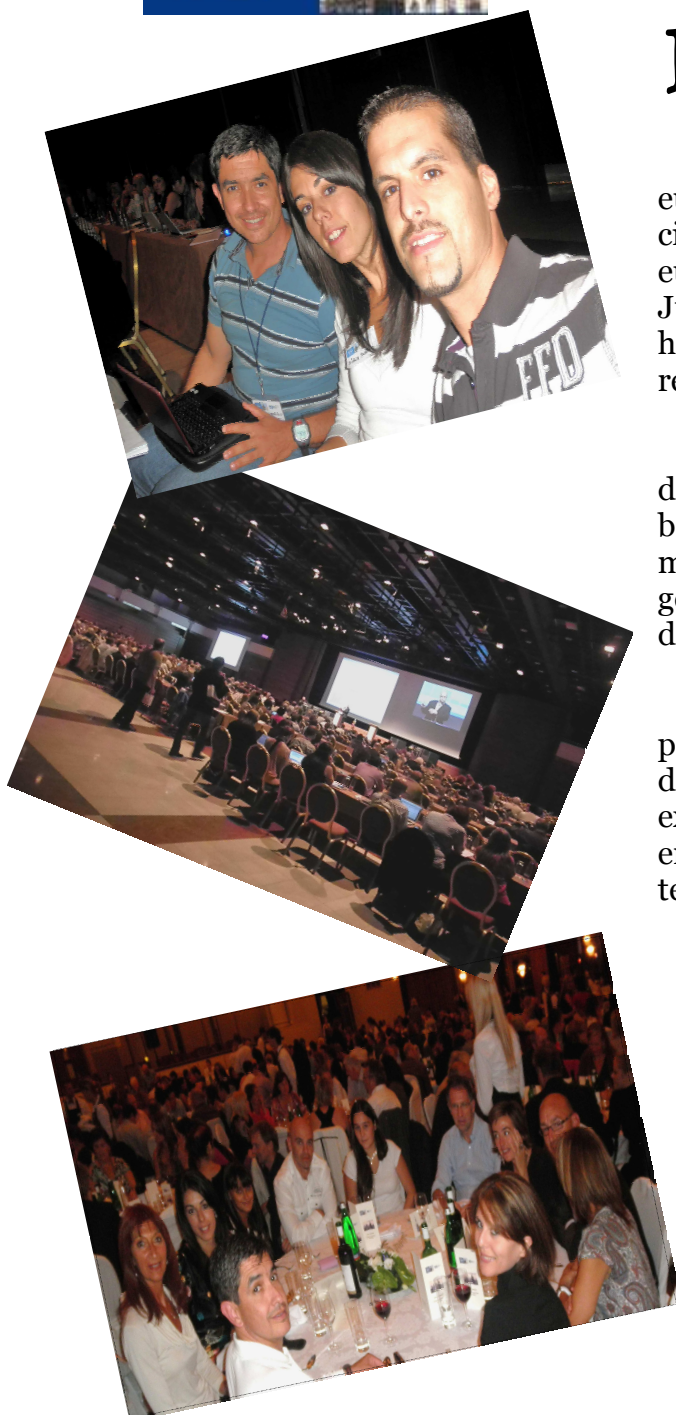
*Juan Luis Rocha y Diana Duran*

Cada dos años se celebra en alguna ciudad europea el congreso de la EHDN. Este año 2010 la ciudad elegida ha sido Praga. El próximo Congreso europeo será en Estocolmo 2012. Rodolfo Vera, Juan Luis Rocha y Diana Durán hemos tenido el honor y la tremenda responsabilidad de ir a representar a la Asociación Española.

El Congreso se dividió en tres partes diferenciadas, orientadas a proveer de información bastante detallada técnicamente, y organizadas de manera que fuera accesible para el público en general, no azevado en detalles científicos durillos de digerir.

Tras una breve introducción y bienvenida, se pasó inmediatamente a la primera parte, que fue denominada como “Temas candentes”; en ella, se expusieron varios temas de rabiosa actualidad en el entorno de la EH, y la forma de desarrollar dichos temas era a través de una contraposición de ideas, un profesional <<a favor>> y otro <<en contra>> de la cuestión referida en cada una de las “patatas calientes” tratadas.

La segunda parte del Congreso, fue mucho más técnica y profunda, pues se expusieron detalladamente (todo lo detalladamente que un Congreso multitudinario permite) las principales vías de investigación que se siguen hoy en día, desde el cuidado del enfermo y tratamientos para los síntomas, hasta la persecución de la erradicación total de la enfermedad incluso antes de que los primeros efectos de la mutación hagan presencia. Respecto a esto último, podemos decir que las famosas Células Madre son tan sólo uno de los caminos que se están estudiando, pues hay otros no tan conocidos, como la fagotización celular, o la llamada Interferencia del ARN, considerada por muchos como el más prometedor de todos ellos. ¿Por qué? Bueno, digamos que “se espera” que a través de utilizar la



información que el ARN envía, se pueda suprimir los procesos químicos que se dan en el gen responsable de que se desarrolle la enfermedad, esto sería aplicable a personas que portan la mutación pero aún no han desarrollado la enfermedad, y a personas que sí la han desarrollado, de manera que además de este freno en seco del avance de la EH, sería necesario otras terapias para llegar incluso a recuperar las funciones perdidas (aporte de Células Madre???) . Comentar que estas investigaciones son eso, investigaciones, y desgraciadamente nadie sabe cuándo y cómo se conseguirá dar con clave, aunque todos mantienen la esperanza

La tercera y última parte fue la más distendida de todas. En ella, Charles Sabine, un pedazo de crack de la locución, realizó un resumen de lo expuesto durante todo el Congreso de una manera totalmente accesible para todos los espectadores, con un lenguaje sencillo, estructurado, amable y hasta divertido, pues intercalaba continuamente bromas y chascarrillos con la ayuda de los colaboradores que fueron apareciendo en escena para echarle una mano.

Al finalizar esta tercera parte, el propio Charles Sabine fue el encargado de la despedida y cierre. Tras agradecer a todos los ponentes sus exposiciones, a todos los miembros de los Grupos de Trabajo su encomiable labor, a todos los miembros de las Asociaciones su entrega, y a todos los presentes su asistencia, quiso finalizar haciendo referencia a una frase que pronunció un personaje histórico, Albert Einstein, quien durante su estancia en Praga allá por 1911, fraguó su Teoría de la Relatividad. Esa frase, que en seguida leeréis, fue ovacionada por todos los asistentes, dando un cierre perfecto a un Congreso memorable. Allá van las palabras de Charles Sabine, haciendo referencia al gran Albert Einstein:

*...and he told us: "Learn from yesterday, Live for today, Hope for tomorrow".*

*Good night*

*...y él nos dijo: "Aprende del ayer, Vive el hoy, ten Esperanza para el mañana".*

*Buenas noches*

Grande, muy grande el cierre del Congreso. El que escribe y suscribe, como es habitual, derramó el lagrimón.

Y así fue como vivimos el Congreso. Personalmente, puedo decir que no esperaba semejante impacto. Sabíamos que la EHDN (European Huntington Disease Network) es un potente elemento de trabajo e investigación, pero quedamos abrumados ante la espectacular puesta en escena, ante la masiva afluencia de público (¡casi 700 personas!), y ante los enormes avances que se dan día tras día.

Así pues, nos traemos buenos contactos (estamos registrados como miembros de la EHDA, European Huntington Disease Association, nuevos amigos (miembros de Asociaciones de Italia, Holanda, Alemania...), nuevos conocimientos (hemos aprendido mucho sobre las vías de estudio existentes), y sobre todo una gratísima impresión de todo lo que envuelve a los profesionales y familiares que colaboran en mejorar la vida de los enfermos y sus familias, y que buscan la cura de la EH.

Para finalizar esta crónica, permitidnos pecar de poco originales, haciendo nuestras las palabras de Albert Einstein:

*"Learn from yesterday, Live for today, Hope for tomorrow"*

### **Un fuerte abrazo amigos.**

Os esperamos el próximo 14 de noviembre de 2010 en la ACHE para exponer en detalle lo vivido en el encuentro de la EHDN . Si queréis también podéis consultar más información del evento poniéndose en contacto con Diana Durán (Trabajadora Social) al teléfono 615 98 48 58 .

<http://www.euro-hd.net/html/ehdn2010>

**El estudio HART con Huntexil® muestra un efecto significativo sobre la función motora total en pacientes con enfermedad de Huntington, aunque no cumplía con el objetivo primario después de 12 semanas de tratamiento .**

NeuroSearch ha anunciado los primeros resultados de las 12 semanas, aleatorio, doble ciego, controlado con placebo de fase II del estudio HART con Huntexil® (Pridopidine), un nuevo tratamiento para la enfermedad de Huntington

El estudio HART se llevó a cabo en 28 centros de todo Estados Unidos y Canadá y se inscribió un total de 227 pacientes, que fueron asignados aleatoriamente a tratamiento con tres dosis diferentes de Huntexil® (10 mg, 22,5 mg o 45 mg - todos dos veces al día) o placebo.

El objetivo primario del estudio HART fue el cambio desde la basal a las 12 semanas en la puntuación motora modificada, MMS, una subescala del UHDRS (Escala de Valoración Unificada de la Enfermedad de Huntington) de puntuación motora total, TMS. Para el grupo de dos dosis diarias de Huntexil® 45 mg, el efecto en comparación con el placebo en el MMS no alcanzó significación, pero en el criterio de valoración secundario, la EMT, el cambio desde la basal en la semana 12 fue estadísticamente significativa. Tanto para el MMS y la TMS, se observó una mejoría estadísticamente significativa en el cambio desde el inicio con dosis cada vez mayor, lo que demuestra una importante relación dosis-respuesta para Huntexil®.

Es importante destacar que, tanto para el MMS como para el TMS, los efectos vistos en el estudio HART son consistentes con los observados en el estudio MermaiHD

En el estudio HART, Huntexil® 45 mg dos

veces al día también mostró efectos significativos en el equilibrio de los pacientes y en la marcha, así como en los movimientos de la mano. Para el TMS de movimientos oculares, la distonía y corea, se observaron tendencias positivas. En general, estos resultados también muestran la coherencia con las observaciones en el estudio MermaiHD.

Los criterios de valoración para la cognición, los síntomas afectivos y la función generalizada o el bienestar no mostraron cambios estadísticamente significativos.

En el estudio HART, Huntexil® se muestra seguro y bien tolerado, y los acontecimientos adversos más frecuentes en todos los grupos de tratamiento fueron caídas, dolor de cabeza, diarrea y náuseas sin un patrón aparente relacionadas con el tratamiento activo. Los resultados de eventos adversos fueron consistentes con las observaciones en el estudio MermaiHD.

El tratamiento se suspendió debido a eventos adversos en el 7% de los pacientes, y nueve eventos adversos graves (cáncer de mama recurrente, ideas suicidas, depresión, trastorno bipolar, trastorno de adaptación, torsión testicular y tres episodios de convulsiones) se registraron en seis pacientes. No hay patrones clínicos dependientes de la dosis relacionados con el tratamiento activo.

El **Dr. Karl Kieburtz** de la Universidad de Rochester Medical Center en Rochester, Nueva York, los EE.UU., principal investigador en el estudio HART, comentó:

*"Encuentro los resultados del estudio HART alentadores, ya que proporcionan un apoyo adicional a la eficacia de pridopidine (Huntexil®), mientras que ayuda también a demostrar su perfil de seguridad en pacientes con enfermedad de Huntington. Pridopidine*



*es el medicamento que llega por primera vez a la meta, tanto en las funciones motoras voluntarias como en las involuntarias de esta enfermedad."*

**5 ARNS DE INTERFERENCIA PERMITIRIAN ESTABLECER UN TRATAMIENTO TERAPEUTICO PARA EL 75% DE LOS PACIENTES CON HUNTINGTON**

NeuroSearch está muy alentada por la fuerte tendencia de mejora de MMS, así como la mejora significativa en TMS y otros criterios de valoración secundarios vistos con Huntexil® en el estudio HART.

Esto, junto con la relación significativa dosis-respuesta proporcionan un fuerte apoyo a los anteriores hallazgos clínicos, lo que demuestra que el fármaco tiene efectos beneficiosos sobre las funciones motoras básicas en los pacientes con enfermedad de Huntington. Además, la eficacia de Huntexil ha demostrado estar asociada con un buen perfil de seguridad.



En las próximas semanas, se llevarán a cabo los análisis adicionales del estudio, incluidos los meta-análisis de los datos de la HART y los estudios MermaiHD.

Cuando la evaluación de todos los datos clínicos disponibles se haya completado, NeuroSearch planea entablar un diálogo con las autoridades reguladoras en América del Norte y en Europa con el fin de discutir la mejor manera de avanzar en la obtención de aprobaciones de comercialización de Huntexil® como un nuevo tratamiento para la enfermedad de Huntington.

NeuroSearch tiene todos los derechos comerciales de Huntexil®, y la compañía evalúa de forma continua las mejores opciones comerciales del medicamento en América del Norte, Europa y el resto del mundo.

Entre los múltiples desórdenes neurodegenerativos, la Enfermedad de Huntington (EH) es quizás la mejor candidata para el tratamiento con pequeños ARNs de interferencia (siRNAs). Invariablemente fatal, la Enfermedad de Huntington (EH) es causada por una expansión de tripletes de CAGs en el gen de la Huntingtina, generando un largo tracto de poliglutaminas que le confiere a la proteína una función tóxica.

El silenciamiento del ARNm de la Huntingtina podría proveer un efecto terapéutico, pero sólo si el ARN de interferencia puede distinguir entre el alelo normal y el mutado, y otros alelos portadores de expansiones de CAGs.

El desarrollo de siRNAs que pueden reconocer polimorfismos que se encuentran sólo en el alelo normal o mutado proveen de una alternativa terapéutica, porque permiten preservar la expresión de la Huntingtina normal, la cual contribuye notoriamente al correcto funcionamiento neuronal.

La secuenciación de 22 polimorfismos en muestras correspondientes a 225 individuos con Enfermedad de Huntington y sus correspondientes controles, permitió identificar que el 48 % de la población es heterocigota, es decir tiene en una única dosis un polimorfismo, asociado a la presencia de Enfermedad de Huntington. Existen, además otros múltiples polimorfismos en heterocigosis.

Como consecuencia de este hallazgo, se han podido identificar 5 ARNs de interferencia que, bloqueando tres polimorfismos de nucleótido único podrían ser utilizados para el tratamiento del 75 % de los pacientes con Enfermedad de Huntington de USA y Europa. Por lo tanto, se han diseñado y validado los 5 siRNAs para bloquear los tres polimorfismos de nucleótido único, sentando de este modo las bases para la primera estrategia terapéutica molecular racional para Enfermedad de Huntington.

## TENER DESCENDENCIA



### ¿Debería informar a mis hijos de la existencia de la EH en nuestra familia?

Sí, pero debe hacerlo de una manera adecuada para su edad y con lenguaje fácilmente comprensible para ellos. Los niños han de conocer la existencia de la EH a través de sus padres y no de terceras personas. Si no son informados pueden pensar que el comportamiento de su padre afecto se debe al consumo de alcohol o al consumo de drogas, o que sus padres no les quieren.

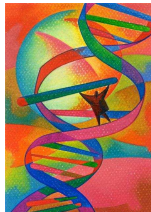


### ¿Cuándo debería hablar con mis hijos sobre la EH?

En términos generales, es importante que los niños lo sepan tan pronto como su familiar muestre síntomas de la enfermedad. Esto evita que los niños saquen conclusiones equivocadas sobre la conducta de dicho familiar.

### ¿Los niños pequeños pueden pasar el test predictivo?

En general, la edad mínima recomendada para pasar el test predictivo son los 18 años, pues se supone que la persona tiene la madurez suficiente como para ser consciente de lo que significa ser portador del gen anómalo. En casos excepcionales, puede ser aconsejable realizar el test genético a niños, por ejemplo, que muestran signos de EH juvenil o en menores de 18 años si están embarazadas.



### Si yo soy portador/a del gen de la EH, ¿significa que no debería tener hijos?

La decisión de tener hijos o no siendo portador/a de la EH es una decisión personal que solo usted y su cónyuge/pareja pueden tomar. Nosotros aconsejamos que se dirijan a la consulta de un genetista para que les oriente. Hoy en día hay ciertas técnicas genéticas disponibles en algunos países que minimizan el riesgo. También puede tener en

consideración que cuando su hijo sea mayor pueda haber una cura disponible para la EH. Y también puede ser que su hijo/a se críe con una persona con síntomas de la enfermedad.

### ¿Se puede hacer el análisis al feto?

Las técnicas genéticas disponibles en la actualidad permiten realizar el análisis al feto, es decir, análisis prenatal (antes del nacimiento). Este tipo de análisis se debe hacer cumpliendo ciertos criterios médicos y legales que varían de un país a otro.

### ¿Cómo se realiza el análisis prenatal?

El análisis prenatal se puede hacer de dos maneras: mediante amniocentesis (también llamado análisis de líquido amniótico) que es un procedimiento en el que se analiza el líquido amniótico que contiene todo el material genético del feto, el cual se extrae mediante una aguja, habitualmente tras la semana 14 de embarazo; o mediante el análisis de una muestra del cordón umbilical (material de la placenta), que se puede hacer antes (entre la semana 9ª y 12ª de embarazo) pero tiene más riesgo para el feto.

### ¿Puedo hacer el análisis al feto sin conocer mi propio riesgo genético?

Sí, existe un análisis que se llama "de exclusión" que compara el patrón genético del feto con el de los abuelos.

### ¿Es posible concebir un hijo que no tenga el gen de la EH?

Sí, el análisis genético preimplantacional (PGD), al que también se le denomina análisis embrional, es un procedimiento moderno que se realiza en combinación con la técnica de fertilización *in vitro* (FIV) donde los embriones son analizados antes de proceder a su implantación. Mediante esta técnica sólo se implantan aquellos embriones que no tienen el gen alterado de la EH, por lo tanto, la PGD proporciona la posibilidad de concebir un hijo sin el gen mutado de la EH, con independencia de que sea la madre o el padre el portador de la mutación. Pero la PGD está prohibida en algunos países por leyes que pretenden proteger a los embriones.

## HOMENAJE DE LA A JOSE ALBERTO JUL DEL MORAL.



Hola compañeros:

Desde la Asociación Balear de la Enfermedad de Huntington, quisiéramos dar a conocer los avances que se han ido consiguiendo, poco a poco.

Hace un año debido a una subvención se consiguió que empezara a trabajar en la Asociación una Trabajadora Social. Se llama Penélope, en la Asociación la llamamos con cariño Pe, es encantadora, ahora no sabemos mover un dedo sin ella, tiene prohibido dejarnos (ya lo sabes Pe, para muchos años). Ahora debido a otras subvenciones, hemos contratado unas horas a una Trabajadora Familiar y a una Psicóloga, ojala que vengan para mucha trayectoria.

La asociación seguirá solicitando subvenciones, y si Dios quiere podremos contratar a un/a logopeda y un/a fisioterapeuta, que son de gran importancia para los enfermos de Huntingon.

Seguimos luchando y pidiendo ayudas. En Mallorca cuesta mucho, en el resto de España, no lo sabemos. Si alguna Asociación tiene alguna varita mágica para conseguir más cosas le agradeceríamos nos lo comunicaran, estamos abiertos a cualquier sugerencia.

Con esta carta quería también comunicaros, que en noviembre nos dejó nuestro amigo Jose Alberto Jul del Moral, al cual le dedicamos estas líneas:

Si quieren ponerse en contacto con nosotros, estamos en:

Associació Balear de la Malaltia de Huntington  
c/ Sor Clara Andreu, nº 15 Bxos. 07010 Palma  
Tel. 971.498777 – 649 05 12 85.  
Email: [huntington.ib@gmail.com](mailto:huntington.ib@gmail.com)

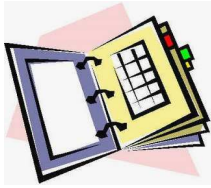
A mi amigo Alberto:

Será en esta vida imposible  
olvidarte amigo Alberto  
tu huella imborrable  
y tu rostro rebozando paz  
en el último adiós,  
algo que nunca olvidaremos  
Huntington te cautivó a ti  
y a todos los que te queremos  
Pero con un hasta luego  
ahora vuelas en libertad  
Libre como el viento  
como la más hermosa  
estrella en el firmamento  
y los que aquí quedamos  
seguiremos recordándote  
con nostalgia y cariño  
Pero no te puedes  
olvidar de todos  
en especial de mamá  
que su trabajo de caperucita  
ha terminado  
Y Juan Pablo que te quiere con todas sus  
fuerzas  
Y todos los que de alguna manera  
Hemos seguido tu trayectoria.

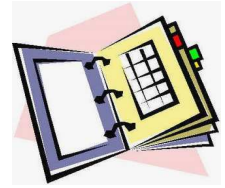
Descansa en paz amigo Alberto  
Que a pulso te lo has ganado

Tus siempre amigos  
Catalina Suau y  
Associació Balear de la  
Malaltia de Huntington





# AGENDA



En el año 2009 fue el Dr. Justo García de Yébenes, En el 2010 la Asamblea General de Socios decidió otorgar el Título de **Socio de Honor del Año** a **Dña Asunción Martínez Descals**. El homenaje tendrá lugar el próximo día 14 de noviembre, en nuestra sede del Hogar Extremeño de Madrid, situado en la C/Gran vía 59-4ª planta.

El evento comenzara a las 10:30 con una charlas y a las 14:00 iremos todos a comer para celebrarlo. Durante la jornada se entregara una placa conmemorativa a Dña Asunción Martínez Descals, en agradecimiento a sus años de dedicación y lucha incansable a favor de la enfermedad de Huntington y sus familias.

Necesitamos saber quien va a venir a la comida para planificarlo bien, así que os agradeceríamos que os pusierais en contacto con la ACHE para confirmarlo. Gracias

**¡¡¡¡¡OS ESPERAMOS CON LOS BRAZOS ABIERTOS!!!**

## Programa del día 14 de Noviembre de 2010

- **Justo García de Yébenes** Neurólogo de Hospital Ramón y Cajal de Madrid  
“Progreso de la enfermedad de Huntington”.
- **Asunción Martínez** Asociación Internacional de Huntington .
- **Celia Marcea** Neuropsicóloga. Unidad Polivalente de La merced de Barcelona.  
“Aspectos Psicológicos en la enfermedad de Huntington”
- **Diana Duran y Juan Luis Rocha**. Asociación Corea de Huntington Española  
“Impresiones del Congreso EHDN de Praga”.
- **David Hernández** Terapeuta Ocupacional de la Asociación de Huntington de Castilla y León. “Iniciación a la Risoterapia”



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

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

Presidencia: Maruja Sánchez Tel: 619444487

Trabajadora Social: Diana Duran Tel: 615984858

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

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

DATOS BANCARIOS: Cta BBVA - 2100 3665 12 2200080832

