

### EDITORIAL

Termina una década y comienza una nueva. Desde los años 90 se viene diciendo que la cura de la enfermedad de Huntington es posible. En la historia de la humanidad dos décadas no es mucho, en la historia personal de cada uno es un tiempo considerable, en la vida de un enfermo de Huntington puede ser la mitad de su tiempo. Esperemos comprobar que está nueva década sea definitiva y pongamos la tan esperada fecha a tan esperado día.

El pasado año 2009 ha sido un año no demasiado activo para la ACHE, aunque han sucedido cosas importantes. La nueva publicación del libro "Preguntas y Respuestas, sobre la EH", dos reuniones informativas (Una en Madrid y otra en Sevilla), seguimiento y exigencia a las personas responsables de la puesta en marcha de un laboratorio de Test Preimplantacional, en el hospital público Ramón y Cajal de Madrid (acción que sigue vigente y debemos seguir reclamando), puesta en marcha de un grupo de autoayuda para cuidadores, apoyo y atención a familias que contactan, contratación de una trabajadora social, asistencia a la reunión anual internacional sobre la EH en Vancouver, (Canadá), la publicación de dos boletines informativos, y algo más que me deje en estos momentos en el tintero.

Pero lo más importante, sin duda, es que seguimos aquí. Aunque a veces parece que la lucha se convierte en algo insalvable, que todo se pone de color negro y que es un reto que no podemos asumir o que no tenemos el apoyo y aliento suficientes; lo cierto es que la ACHE sigue viva. El nuevo año, la nueva década, van a ser buenas para la ACHE, y sobre todo para los enfermos y componentes de la familia Huntington. Este es el deseo que lanzo, que espero sea recogido por todas y todos vosotros, y que haga que todos pongamos lo poco que podamos en nuestra lucha común.

## CONGRESO MUNDIAL 2009

*Por Rodolfo Vera*

Con más de 700 asistentes de 33 países de todo el mundo, el **Congreso Mundial de 2009 sobre Enfermedad de Huntington (12 a 15 septiembre 2009)**, fue la mayor reunión internacional anual en EH a nivel mundial. Este evento, organizado por los Dres. Michael Hayden, y Blair Leavitt, ambos científicos en el Centro de Medicina Molecular y Terapéutica, reunió algunos de los investigadores más prominentes además de clínicos y los miembros de la comunidad EH de todo el mundo en Vancouver, BC.



El congreso tuvo una primera parte que se titulaba **Ariel and Ralph Walker Day**, que tuvo lugar el primer día.

Básicamente constó de tres sesiones de discusiones coordinadas por moderadores o facilitadores con los asistentes.

- A la primera sesión asistí a la parte "Factores éticos para las familias" donde se centró el tópico sobre puntos de vista y leyes sobre la terminación de la vida.
- A la segunda sesión estuve en la parte titulada "Ralentizando la enfermedad a través de actividades físicas y cognitivas" donde el interactuar de psicólogos junto a terapeutas físicos y cuidadores, acentuaron la ya tan sabida fórmula de que la actividad física más la cognitiva resulta en la disminución del avance de la EH.

- Finalmente después de mediodía, se recibieron excelentes consejos para cuidadores y enfermos en la parte “Manteniéndose fuertes a través de la EH”

Concluyó el día con una feria de asociaciones y una exhibición de pósters.

Al día siguiente el congreso comenzó tras las palabras introductorias de los organizadores **Michael Hayden** y **Blair Leavitt**, con algunos discursos inspiradores de parte de algunos portadores del gen de EH. Una niña de 13 años de edad **Katie De Largie** valientemente describió, como había escuchado desde los 10 años que su padre tenía EH y que ella tenía el riesgo de estar enferma.

**Jaime Fuller**, una mujer dedicada a las campañas a favor de los derechos de los gays, hizo un contraste entre su lucha pública contra los prejuicios, y con su batalla personal viviendo con el riesgo de tener EH.

**Thoren Young** desafió a los científicos en el auditorio a compartir el sentido de urgencia y frustración de los miembros de familia.

**BJ Viau**, cuya madre tiene EH habló de su evento anual llamado Hoop-a-t-h-o-n [www.hoopathon.com](http://www.hoopathon.com)

el cual ha recaudado más de medio millón de dólares para el cuidado de pacientes con EH. El mismo consta de una serie de lanzamientos libres a la canasta por unos 5 minutos, tratando de convertir la mayor cantidad de tantos posible, por los cuales algunos sponsors previamente seleccionados donaron una cantidad de dinero por cada punto.

Continuó el programa con una serie de discursos fascinantes en los cuales nuestra comunidad de EH puede aprender de otras enfermedades.

**Mike Benatar** sintetizó el avance de los ensayos clínicos en ALS (una enfermedad neuromotora) comentando sobre el hecho de ser sistemáticos en nuestra aproximación a los ensayos preclínicos con animales: Además focalizó en trasladar trabajos realizados con animales a los ensayos con seres humanos. **Julio Montaner** mostró que podemos aspirar hacia eso, por medio de describir el desarrollo de terapias efectivas con AIDS.

Los científicos toman algunos riesgos compartiendo

información no publicada, y la comunidad también se ha arriesgado participando en ensayos clínicos que resultaron en una dramática mejora en “prognosis”, es decir el conocimiento por anticipado.

La sesión final se centralizó en algunas terapias efectivas para EH.

**Robert Pacifi** desde CHDI Inc. Hizo un repaso de todas las actividades de CHDI, que es una de las fundaciones más grandes de investigación en EH cuyo objetivo es descubrir y desarrollar rápidamente drogas que retrasen o ralenticen la EH [www.chdi-inc.org](http://www.chdi-inc.org) CHDI esta trabajando en priorizar y testear los aproximadamente 600 objetivos o blancos para drogas que han sido propuestas por los laboratorios para experimentos.

Robert Pacifi presentó una nueva y más grande base de datos en la web para aunar los esfuerzos que se están realizando en investigaciones actualmente [www.hdresearchcrossroads.org](http://www.hdresearchcrossroads.org)

Luego finalizó con la excitante meta de impulsar “una o más” de sus drogas a las pruebas con seres humanos en los próximos 18 meses.

**Gill Bates** habló acerca de uno de los más prometedores objetivos, los inhibidores HDAC. Drogas que tienen como objetivo mantener el ADN escondido de la interferencia con la proteína de EH.

Su equipo ha estudiado cuidadosamente las

diferentes proteínas HDAC y concluyó que la HDAC4 es el objetivo o target más prometedor para drogas inhibidoras.

Finalmente **Sarah Noonberg** (Medivation Inc.) y **Karl Kieburz** (Pfizer Inc.) dieron una actualización del estudio HORIZON (apoyado por EHDN y el Grupo de Estudio de Huntington) de dimebon (latrepirdine) como un posible tratamiento para problemas cognitivos en EH. El estudio ha reclutado a 350 personas de 10 países.

## Sesiones Científicas

La primera Sesión científica focalizó la atención en biomarcadores – éstos son tests o pruebas que pueden decirnos cuan rápidamente alguien con EH esta progresando. Los biomarcadores serán esenciales si confiamos en probar nuevos tratamientos, especialmente en portadores del gen EH sin síntomas.

**Ken Evans** de la Ontario Cancer Biomarket Network,



dio algunas advertencias sobre el tratamiento de cáncer cuando los biomarcadores son ampliamente usados.

**Stefan Kloppel** repasó algunos progresos técnicos de Imaging cerebral, destacando el amplio estudio PREDICT-HD y TRACK-HD.

Finalmente **Julie Stout** habló acerca de su “Kit o juego de herramientas” de biomarcadores cognitivos en EH y repasó algunos hallazgos cognitivos importantes en PREDICT-HD y TRACK-HD.

**Patrick Weydt, Marcy Mc Donald, Ali Khoshnan y Thomas Moeller** dirigieron una sesión de cambios inflamatorios y metabólicos en EH, áreas de interés reciente las cuales han sido vistas de manera creciente como importantes en la búsqueda de tratamientos.

Khoshnan ha hallado nuevas conexiones entre la “Inflammatory signaling proteína IKK” y el “factor neuronal crucial de crecimiento BDNF” – ambas conocidas como importantes en EH.

**Lynn Raymond** ha estudiado durante muchos años la excitotoxicidad (muerte de las neuronas debido a la excitación excesiva de la neurotransmisión) en EH.

Su más reciente trabajo ha tenido que ver con separar, qué partes de la neurona son importantes para la muerte neuronal, para llegar a ser reactivas y luego tóxicas. Ella presentó el trabajo realizado en colaboración con **Mahmoud Pouladi** del laboratorio de Michael Hayden que sugiere que algunas dosis específicas de memantine mejoraron los síntomas en la YAC de los modelos de ratones en EH.

La memantine puede disminuir la muerte neuronal y está aprobada en Europa para el tratamiento de la Enfermedad de Alzheimer. Los esfuerzos ahora están encaminados para comenzar pruebas clínicas con humanos de memantine en pacientes con EH.

Dos clases de trabajos con células madre están en camino. Primero algunos científicos creen que las

neuronas perdidas en EH pueden ser recuperadas usando células madre para reemplazarlas.

Segundo, muchos están trabajando usando células madre de donantes con la mutación de la EH para ayudar a que los modelos de células con EH sean más exactos. Éste último trabajo esta recibiendo un buen empuje desde CHDI, por eso **Jamshid Arjomand** dio un repaso de todos sus esfuerzos.

CHDI esta creando bancos de células madre que estarán disponibles para cualquier investigador que desee usarlas.

**Anselme Perrier, Clive Svendsen y Elena Cattaneo**, hablaron de sus esfuerzos en el uso de células madre para reemplazar células perdidas en EH. Porque las neuronas generalmente no crecen durante la adultez, este proceso es dificultoso, aunque algunos progresos exitosos fueron mostrados en modelos animales.

La proteína Huntingtina, la cual proviene del gen EH, interactúa con cientos de otras proteínas, mientras viaja alrededor de la célula. Muchas de estas otras proteínas apuntan a la huntingtina por medio de añadirle una pequeña molécula. Estas pequeñas moléculas pueden influenciar cuando una célula de Huntingtina ha finalizado o muere y realmente lo hacen cuando llegan a ella.

Un estudio de **Joan Steffan, Rona Graham y Dimitri Krainc** esta viendo el grado de influencia ya mencionada. Steffan y Graham describen algunos modelos de ratones de EH que han sido rescatados completamente de los síntomas de EH mediante cambiar las interacciones entre la huntingtina y otras moléculas, etc. Estos experimentos sugieren que el interferir con estos procesos podría desembocar en tratamientos efectivos para EH.

Algunos informes fueron dados por **Holly Kordasiewicz** acerca de los progresos en terapias de silenciar genes. **Pierre Krystkowiak** habló de la adenosina como receptor de mutaciones como ralentizadores del comienzo de la EH.

**Nellie Georgious-Karistianis** habló de los posibles biomarcadores con contenido de hierro en Imaging cerebral.

**Simon Brooks**, quien presentó nuevos horizontes para evaluar cognitivamente en modelos de ratones con EH.



**Juliette Godin** quien ha identificado un rol para la proteína beta catenina en EH. **Alison Lashwood** quien habló de una actualización de las técnicas de fertilización in Vitro que permitirán a las familias con EH tener bebés libres de riesgo de EH.

### Sesiones de “Cuidado al Enfermo”

Las sesiones de cuidado fueron en paralelo con las Científicas, y proveyeron excelentes consejos para las familias, cuidadores y profesionales de la salud.

Entre algunas partes que sobresalieron estuvo **Sandra Kostyk**, quien usó el video “Dance, Dance Revolution” para mejorar el caminar y el equilibrio en EH.

**Mónica Busse** anunció unas nuevas instrucciones desde su grupo de trabajo en EHDN para fisioterapia en EH. Muy pronto podrá descargarse de la web.

**Oliver Quarrell** dio un informe acerca de la EH juvenil y habló de una demora de 9 años como promedio antes de la diagnosis, y comentó que muchas familias se hallan descreídas y se sienten ignoradas.

**Vicki Wheelock**, habló sobre “Viviendo con EH juvenil” Comentó de algunas metas que deberían tener algunas familias como que los enfermos puedan conservar su dignidad, autonomía, que interactúen socialmente, la comunicación, la importancia del ejercicio, la nutrición, y el evitar el cigarrillo.

**Samuel Frank**, dio algunas sugerencias en su parte “Viviendo con EH avanzada”. Prepararse para cómo se comerá, uso de servicios, futuros síntomas y muerte prematura. Equilibrar libertad vs seguridad. Evaluar los pros y contras de Cuidado en la casa, o centros especializados. Debemos ayudarles a “estar presentes” recalcó.

**Eleanor Wilson**, tocó el tema de “Cuidar el final de la Vida”. Recalcó la idea de una “buena muerte”. Enfatizó acerca del respetar los deseos de los pacientes. Habló de la importancia del documento de Voluntades Anticipadas. Con relación a éstos últimos comentó que en muchos casos dichos documentos son inconsistentes, incompletos, y que no reflejan las conversaciones con el enfermo.

**Berry Kremer** habló de desórdenes en el movimiento y del Test de Movilidad de Tinetti para prevenir las caídas. Recomendó el uso de aparatos de tres ruedas.

**Adam Roseblatt** habló del problema de la depresión que se da en un 40 % en pacientes con EH.

**Lilian Campos** enfatizó la importancia de la nutrición y de los chequeos regulares con el dentista.

**Cath Standley** agregó, hablando sobre la calidad de

vida, que “no es lo mismo comer que ingerir calorías”. Habló del sentido de pertenencia que deben tener los enfermos de EH con amigos y en la comunidad que residen.

**Carol Harren** habló del trabajo que están haciendo en Ontario Shores, centro de salud mental donde tienen una residencia especializada para enfermos de EH [www.ontarioshores.ca](http://www.ontarioshores.ca)



**Bryne Stainby** habló de la página “Gente joven afectada por EH” [www.ypahd.ca](http://www.ypahd.ca) que permite a los jóvenes miembros de familia ayudarse mutuamente.

**Warren Evans** es un orador motivador, quien ha juntado cerca de un millón de dólares en memoria de su hija adoptiva quien murió de Huntington Juvenil [www.laurashope.com](http://www.laurashope.com)

Luego **Jeff Carroll** un investigador con mutación positiva dio un discurso describiendo sus experiencias personales con EH, finalizando con una súplica para mejorar el fluido de la información entre los grupos que auspician o apoyan la investigación en EH y la comunidad de pacientes. Enfatizó el hecho de apuntarse para pruebas o trials en [www.hdtrials.com](http://www.hdtrials.com) Dijo "Soy optimista y creo que la gente debe creer en lo que los científicos están haciendo aquí y tener la esperanza como yo."

Jeff pasó de ser un soldado americano en Kosovo, a un luchador incansable para hallar la cura de la EH. Su discurso fue el único de todo el congreso que fue aplaudido por todo el auditorio de pie.

Su biografía puede hallarse en: <http://www.cmmt.ubc.ca/news/releases/2007/10/jeffrey-carroll-profiled-in-the-globe-and-mail>

Su discurso puede encontrarse en: <http://www.cmmt.ubc.ca/news/releases/2009/09/world-congress-on-huntington-disease-event-update>

## **Nightly News** (Noticiero Nocturno)

Por primera vez en un congreso mundial, cada día, tanto los informes de la Sesión Científica como los de la Sesión de Cuidado, fueron resumidos para el entero auditorio, en lenguaje entendible en el Nightly News.

**Charles Sabine** (portador de la mutación del gen de la EH) veterano con 25 años de experiencia en NBC News condujo las sesiones con los reporteros **Jeff Carroll** y **Ed Wild**.

Algunos videos de Nightly News y algunas partes del congreso pueden ser vistas on line en <http://www.cmmt.ubc.ca/news/releases/2009/09/world-congress-on-huntington-disease-event-update>



Creo que el congreso fue todo un éxito, comenzando por la tan ansiada división de Sesiones de Cuidado, de interés para cuidadores, psicólogos, terapeutas, etc, y las Sesiones Científicas orientadas para investigadores, genetistas, neurólogos, etc.

Este evento podría resumirse en una frase que se repitió a lo largo del mismo, “Ayer es historia, mañana es un misterio, hoy es un regalo”. Por eso siendo que todos los seres humanos somos enfermos terminales, sea que tengamos EH o no, el consejo es tratar de ser felices hoy, tanto los cuidadores como los enfermos. Debemos prepararnos para los futuros síntomas, para “que no nos pille el toro”, pero vivir el hoy, porque la vida con la mutación o sin ella, es un regalo de Dios.



## **LAS ASOCIACIONES AL HABLA...**



El día 28 de Noviembre la Asociación Corea de Huntington de Castilla y León celebró la **X Jornada sobre la Enfermedad de Huntington**, cuyo lema era *“Vivir con la enfermedad”*.

Siguiendo el Programa, se inició con la **Mesa de Experiencias**, cuatro personas con trayectorias diferentes pero unidas por una misma realidad: vivir la enfermedad. Cuatro testimonios importantes presentados desde posiciones diferentes: Paloma Ruiz hablándonos de cómo vive con la Enfermedad de Huntington y sus consecuencias. Fue un testimonio sencillo, cercano y real, consiguió emocionar a todos los asistentes. Su vida no es fácil, tiene muchas complicaciones pero ella las encara con valentía y su actitud es un ejemplo cargado de futuro. Ana M<sup>a</sup> Martínez, como familiar y cuidadora, expuso las dificultades de la convivencia, del miedo a hablar de la enfermedad, de la importancia de los apoyos y recursos sociales. Verónica Ibañez, en su faceta de periodista y conocedora de los movimientos sociales, aportó su visión sobre el mundo asociativo de Burgos y la labor que realiza en los diferentes sectores. Animó a seguir trabajando y a no tener miedo a la hora de utilizar los Medios de Comunicación como magnífica herramienta de difusión en cualquier rincón. Cristina Barriuso, Presidenta de la Asociación Dominique de Burgos, habló de la importancia de un trabajo coordinado, la suma de esfuerzos se ha de traducir en beneficio.

La segunda parte de la mañana se destinó a la parte práctica con los **Talleres**:

- *“Iniciación a la Risoterapia”* impartido por David Hernández, Terapeuta Ocupacional
- *“Cómo provocar el Estrés”* coordinado por M<sup>a</sup> Victoria Fernández, Psicóloga Clínica”.

Por la tarde, en la **Mesa Redonda** sobre *“La Enfermedad de Huntington”* participaron:

- La Dra. Esther Cubo, Neuróloga del Complejo Asistencial “General Yagüe”, de Burgos. Su ponencia *“Avances y Expectativas”* fue un completo recorrido sobre lo que es la enfermedad, cómo se la trata actualmente y qué futuro se avecina. Un experiencia reciente es el Congreso celebrado en Vancouver, Canadá, en el mes de Octubre, en el que se reunieron más de 800 personas para hablar de la enfermedad
- La Dra. M<sup>a</sup> del Mar Fenollar Cortés, Genetista del Servicio de Análisis Clínicos del Hospital Clínico “San Carlos”, de Madrid. El tema que abordó fue *“La Cuestión Genética”* aludiendo a los diversos procesos de investigación que están llevándose a cabo y recordó la importancia de una buena información a la hora de tomar decisiones

Estos temas siempre favorecen el diálogo y el intercambio de opiniones, lo que se anhela es que se consiga un mayor conocimiento de la enfermedad y que se mejore la calidad de vida de los enfermos y cuidadores.



## **II JORNADA SOBRE ENFERMEDAD DE HUNTINGTON, A.E.H.A.**

*Por Cristina Rodríguez*

El pasado 12 de diciembre de 2009 se celebró en Sevilla la “II Jornada sobre Enfermedad de Huntington” organizada por la Asociación de Enfermos de Huntington de Andalucía. La jornada comenzó con la presentación de la misma a cargo de Antonia Mallén y Antonio Ventura (presidenta y secretario respectivamente de A.E.H.A).

A continuación, Diana M<sup>a</sup> Durán (trabajadora social de ACHE) nos explicó qué son los grupos de apoyo o ayuda mutua. Se trata de grupos de personas afectadas por un problema común, por ejemplo una enfermedad, que se reúnen en sesiones periódicas, de forma voluntaria, sin orientación de un profesional (aunque es bueno que estén cerca), para intentar cambiar su forma de enfocar los problemas o su entorno social.

Los grupos de ayuda mutua están indicados para cualquier persona que tenga un problema que afecte negativamente a su salud, pudiendo unirse a otras personas con el mismo problema, formando así un grupo de apoyo. Tienen que estar integrados por iguales; encontramos grupos de apoyo tanto para las personas que están afectadas como para sus familiares o cuidadores, a los que también influye negativamente la enfermedad o la situación de conflicto del paciente.

Debemos diferenciar un grupo de apoyo de una asociación. Las asociaciones son entidades jurídicas capaces de crear recursos; tienen poder, unen a las

personas en una lucha común y tienen continuidad aunque sus miembros cambien. Mientras que el grupo de apoyo es informal y se reúne para cubrir una necesidad de tú a tú.

Entre las funciones de los grupos de apoyo podemos destacar: facilitan la adquisición de información, proporcionan apoyo, mejoran la participación y la autoestima, da poder a sus miembros y capacidad de organización para lograr objetivos comunes. De los grupos de apoyo han surgido a menudo nuevos servicios para sus colectivos, como rehabilitación, acompañamiento médico, centros de día, terapias alternativas, talleres ...

A continuación, tres trabajadoras de la Residencia Santa Ana de la Fundación SAMU, Cristina González (pedagoga), Gloria Piniella (fisioterapeuta) y Sara Llorente (enfermera), nos explicaron cómo desarrollan su actividad diaria con los 5 enfermos de Huntington que tienen residiendo en el centro. Forman parte de un equipo multidisciplinar que investiga, trabaja y disfruta intentando mejorar la calidad de vida de sus pacientes. Buscan normalizarles la vida diaria, desarrollar al máximo las capacidades que conservan y fomentar su autonomía. Nos dieron una amplia información sobre cómo trabajar con los enfermos, adaptaciones de tratamientos tradicionales con ejercicios sencillos, apoyándose en fotografías que nos facilitaron mucho su comprensión.

Cristina (pedagoga) trabaja la estimulación cognitiva de las capacidades mermadas (memoria a corto plazo, concentración, atención, cálculo, lógica, resolución de problemas sencillos, discurso del pensamiento) a través de actividades sencillas como puzzles (que realizan de forma individual y en parejas), contar dinero, identificar opuestos, secuenciar rutinas de la vida diaria, uso del ordenador... En los enfermos de Huntington, el tiempo de respuesta aumenta a medida que avanza la enfermedad. Es importante que los cuidadores tengan paciencia en este sentido, para que no se sientan frustrados.

La capacidad de comunicación y el lenguaje también sufre alteraciones; esto hace que el enfermo tienda a aislarse. Para evitarlo, hay que crearles ambientes ricos en estímulos, que trabajen la coordinación buco-facial y la respiración (pajitas para soplar, inflar globos, burbujitas...), que verbalicen lo que les pasa en cada

En la marcha, el objetivo principal es reeducar el mecanismo de la marcha normal (despegue, avance y apoyo en el suelo) que se pierde progresivamente, por la pérdida de sinergia entre músculos agonistas y antagonistas.

El equilibrio y la coordinación se trabaja para todo el cuerpo, con ejercicios simples, complejos, equilibrio estático y dinámico, coordinación óculo-manual. Es importante realizar un trabajo sobre la alteración del esquema corporal; corregir la colocación incorrecta del pie y del resto del cuerpo (corregir la postura frente a un espejo).

La fisioterapia respiratoria tiene como objetivos: aprender a toser correctamente (tos productiva), aumentar la elasticidad muscular respiratoria, aumentar la capacidad respiratoria, trabajar la respiración diafragmática y las expansiones costales.



El método Bobath permite trabajar los pasos de unas posturas a otras con patrones normales: de decúbito supino (boca arriba) a decúbito lateral, a decúbito prono (boca abajo), de esfinge a cuadrupedia y bipedestación (de pie).

En la residencia disponen de una pequeña piscina y probaron la flotación con los enfermos de Huntington. Además de los beneficios generales del agua, notaron otros efectos positivos: disminución del aumento de tono, seguido de relajación y estiramiento de retracciones músculo esqueléticas. También practican con ellos ejercicio aeróbico, les crean circuitos con actividades físicas variadas.

momento, muecas frente a un espejo, lectura de textos, debates... Las sensaciones también se pueden estimular con actividades como talleres de cocina, música, ritmo, movimiento. Para la creatividad podemos ayudarnos de témperas, rotuladores, abalorios, plastilinas...

Los enfermos deben disfrutar de tiempo de ocio adecuado a sus gustos; para ello en la residencia organizan salidas por la zona a diario, a la piscina, al cine, a la feria... para que se relacionen con la sociedad y se integren con el entorno.

Gloria nos expuso los diversos tratamientos que se realizan en el campo de la fisioterapia: la marcha y su deterioro, equilibrio y coordinación, respiratorio, neurológico (método Bobath), hidroterapia, tratamiento aeróbico y relajación.

Los tratamientos siempre terminan con sesiones de relajación, de esta manera se evita que terminen con una sobreexcitación. Los enfermos consiguen llegar a relajaciones profundas.

Sara nos expuso los cuidados de enfermería a los enfermos de Huntington, que se centran principalmente en proporcionarles el mayor nivel de salud y bienestar, favorecer su autonomía y controlar y administrar la medicación. Valoran a los enfermos según escalas para comprobar su grado de dependencia (escala de Barthel) y que tengan un estado nutricional óptimo (mini nutritional assessment)

Los enfermos de Huntington tienen varias necesidades básicas alteradas por las características propias de la enfermedad: la respiración ( por falta de coordinación

entre la deglución y la respiración, por corea en la musculatura faríngea), la nutrición (tienen tendencia a la pérdida de peso y a la deshidratación), la higiene dental (por falta de habilidad en el cepillado y una dieta rica en azúcares), la integridad cutánea (riesgo de escaras) y el alto riesgo de caídas (por la alteración de la marcha propia de la enfermedad y por los peligros del entorno).

Algunas medidas que nos sugirió para mejorar estas alteraciones son: evitar distracciones mientras comen, comida triturada, bocados y sorbos pequeños, dedicar tiempo a la masticación, incrementar las calorías que ingieren (gelatinas, espesantes, suplementos alimenticios), control semanal del peso, cepillado tras las comidas, tratamientos bucales con flúor, mantener la piel seca e hidratada, cambios posturales y colchones antiescaras, atuendo personal adecuado (ropa ancha y zapatos de goma), crear un entorno seguro (suelos antideslizantes, barandillas, uso de casco)

Tras estas charlas básicamente prácticas, le llegó el turno al doctor José Manuel García Moreno (neurólogo del hospital Virgen Macarena de Sevilla), que hay muchos estudios en marcha sobre la enfermedad de Huntington, pero que actualmente no tiene cura. Requiere un tratamiento multidisciplinar (médicos, trabajadores sociales, logopedas, fisioterapeutas y psicólogos) y siempre adaptado a la sintomatología que presenta cada enfermo. Un medicamento que va fenomenal a nuestro familiar, puede ocasionar reacciones adversas en otro enfermo.

Las investigaciones actuales se centran en el estudio de fármacos neuroprotectores y en terapias experimentales curativas. El doctor nos expuso todos los fármacos utilizados para tratar los síntomas motores y psiquiátricos en los enfermos de Huntington.

Los síntomas motores que se pueden tratar con fármacos son: corea, distonía y parkinsonismo (más característico de la EH juvenil). Los trastornos de la marcha se tratarán con fisioterapia, y la disartria y la disfagia con logopedia.

Los síntomas psiquiátricos susceptibles de ser tratados

son: deterioro cognitivo, depresión (muy frecuente en los enfermos de Huntington), agresividad y psicosis.

Los fármacos los administra siempre el neurólogo. Se empieza con dosis bajas, y se va aumentando poco a poco, viendo si hay efectos secundarios y si se logran los objetivos previstos. Ante cualquier efecto secundario no deseado, hay que consultar siempre con el profesional que lo ha recetado.

Durante su exposición, el doctor García mencionó muchísimos medicamentos útiles en algunos síntomas de la EH. Cabe destacar, que tras muchos años utilizándose en otros países, se ha empezado a comercializar en España el único fármaco con indicación formal para el tratamiento de la corea. Es una tetrabenazina, comercializada bajo el nombre de Nitoman. Si queréis más información sobre ella, contactar con vuestro neurólogo.

Para finalizar, nos concluyó que el mejor tratamiento que existe actualmente es la prevención, el consejo genético. Consiste en informar a las familias afectadas del riesgo de desarrollar la enfermedad por parte de sus descendientes. Se puede evitar la transmisión de la enfermedad mediante el diagnóstico preimplantacional; se estudia el ADN de los embriones antes de realizar la fecundación in vitro y se garantiza que no son portadores de la EH. Sobre este tema iba a hablarnos Ana M<sup>a</sup> Peciña (bióloga de la Unidad Genética y Medicina Reproductiva del Hospital Virgen del Rocío), pero lamentablemente no pudo asistir. Varios de los oyentes estaban muy interesados en su exposición y así



=====

# LA ACHE INFORMACIÓN

## Diana Durán nueva trabajadora social de la ACHE

Tras mi incorporación a la Asociación Española de Corea de Huntington era necesario hacer una presentación en condiciones, a pesar de que ya se envió una carta para los socios donde se informaba de los nuevos servicios con los que se contaba. Por tanto, solo quedaba pendiente explicar un poco en que consiste mi labor.

Mi nombre es Diana Durán Hernán y soy Trabajadora Social. Muchos de vosotros quizá no sepáis exactamente que es un trabajador social y en qué consiste lo que hace, quizá otros sí. Un trabajador social es una persona que se

encarga de planificar, proyectar, calcular, aplicar, evaluar y modificar los servicios y políticas sociales para los grupos o comunidades. Esta es una explicación muy teórica que voy a tratar de aclarar. Un trabajador social analiza cada caso, cada historia y cada vida de forma personalizada para encontrar las mejores alternativas que ayuden a mejorar su calidad de vida, en definitiva para lograr su bienestar. El trabajo que voy a ir desarrollando para la asociación y para cada uno de vosotros se puede dividir en varias partes:

- Informar y orientar a todas las personas que se pongan en contacto con la asociación acerca de recursos públicos o privados, así como facilitar información general sobre la enfermedad a personas afectadas o no afectadas.

- Dar a conocer la situación en la que se encuentran los enfermos y las familias que cuidan de enfermos crónicos dependientes, como son los enfermos de Corea de Huntington, para mejorar su situación.

- Defender las necesidades de las familias con enfermos crónicos a su cargo.

- Buscar apoyos para llevar a cabo los cuidados que pueda necesitar un enfermo de Corea de Huntington.

- Promocionar la autonomía personal de los enfermos de Corea de Huntington.

- Planificar acciones específicas, talleres, grupos de apoyo, jornadas, sesiones informativas, grupo joven, grupo test preimplantacional...Dando respuesta a todas las necesidades

- Dar asistencia a quien lo solicite.

- Estimular la participación, la solidaridad y la responsabilidad. Para esta tarea necesitamos a todos los socios, de manera que ellos mismos se conviertan en vehículos de transmisión de conocimiento sobre la enfermedad, tratando de que no sea un tabú y haciendo que la gente sepa en qué consiste.

- Mejorar las condiciones y la calidad de vida del enfermo y las familias.

- Revindicar a las administraciones públicas el

apoyo que el enfermo de Huntington necesita, y con el que no contamos, dado la falta de recursos específicos. Esta situación llega a mermar la salud de los cuidadores incluso a hipotecar sus proyectos de vida, lo que resulta ciertamente injusto y desde la Asociación vamos a luchar por que la situación cambie.

Puede ser que todavía no tengáis muy claro cuáles son los beneficios de ponerse en contacto con un trabajador social. Pues bien, el profesional informará sobre los posibles recursos, los tratamientos existentes y dará orientaciones. La persona que contacte con ese profesional dispondrá de más información, conocimiento sobre las posibilidades y dificultades, y podrá obtener más independencia y autonomía.

Mediante contacto telefónico, de forma personal o por correo electrónico, trataré de ir conociendo vuestras necesidades, y de paso a las personas que forman parte de esta gran familia. Cada situación familiar es única y espero dedicarla el tiempo necesario. Las familias necesitan orientación, información y facilidades para el acceso a recursos existentes.

Durante este año que termina hemos estado presentes en diversas actividades. “El taller del cuidador” que realizaremos una vez al mes y en el que contamos con la presencia de algunos socios, a los que les estamos muy agradecidos. Este taller estará habilitado también en el 2010 y queremos contar con vosotros. Quizá a la hora de leer estas líneas penséis que no necesitáis nada, pero intentad verlo como una forma de reunión con otros compañeros. El material que hemos utilizado consiste en un libro y un DVD de la *Fundación la Caixa*, y todos podréis solicitarlos gratuitamente en este número de teléfono 900 220 000. Este teléfono también está habilitado como un Servicio de Apoyo al cuidador, así que allí os escucharán si en algún momento de crisis necesitáis hablar con alguien.

También están disponibles, gracias a la colaboración del equipo del doctor Justo García de Yébenes, las

actividades de Musicoterapia y Estimulación cognitiva que se desarrollan en el hospital Ramón y Cajal de Madrid. Son gratuitas y específicas para los enfermos de Huntington. Sería una pena no aprovechar este recurso, ya que por fin hay algo a la medida de los enfermos. Para solicitar este taller podéis poneros en contacto conmigo o con el doctor.

Hemos estado presentes en las reuniones que las asociaciones repartidas por España han realizado. En la reunión de Sevilla tuve la oportunidad de participar como ponente, algo por cierto para lo que me podéis requerir. En la reunión de Castilla y León no tuvimos la oportunidad de estar físicamente pero sí de espíritu. Nos han proporcionado su experiencia colaborando con nosotros en el boletín y podréis ver su actividad en las siguientes páginas.

He intentado recoger sintéticamente la actividad de la asociación, pero si tenéis alguna duda, por muy pequeña o grande que parezca, podéis consultarme a este número de teléfono 615 98 48 58, en horario de tarde de 17 a 20h.

La principal tarea de la asociación es la de construir un escenario sensible a los problemas de los enfermos de Huntington, a partir de la acción social de sus integrantes. Por eso pedimos tu apoyo, tu colaboración y tu participación con tu asociación. Por que todos queremos cambiar la realidad de los enfermos de Huntington y de sus familias.

Un fuerte abrazo, y hasta pronto.  
Diana

La Fundación LA CAIXA, a través de su Obra Social, ha editado un estuche compuesto de 2 Libros de 175 páginas cada uno, Titulado:

### UN CUIDADOR DOS VIDAS

Se trata de un Programa de ATENCIÓN A LA DEPENDENCIA, y al mismo tiempo, de APOYO AL CUIDADOR FAMILIAR.

En ellos encontramos los siguientes temas:

VOLUMEN 1 CUIDEMOS AL CUIDADOR

Presentación e Introducción del mismo

MODULO 1 CUIDEMOS AL CUIDADOR

- Criterios de eficacia para el cuidador familiar al asumir la atención de una persona en situación de dependencia.
- Esfera personal y emocional del cuidador familiar.
- El entorno familiar y social del cuidador familiar.
- El soporte físico dirigido al cuidador familiar para mantenerse activo y en forma.
- La experiencia de los grupos de ayuda mutua y autoayuda como soporte emocional al cuidador familiar.
- La importancia de la comunicación y la conducta del cuidador familiar para la relación óptima con la persona en situación de dependencia.
- Consejos dirigidos al cuidador familiar para manejar los problemas de conducta y las situaciones de crisis.

Información y recursos

VOLUMEN 2 LA PERSONA CUIDADA

MÓDULO 2 LA PERSONA EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA

- La importancia de la movilidad de las personas en situación de dependencia: el acompañamiento a la marcha y en silla de Ruedas.
- La movilización de las personas en situación de

dependencia con seguridad: las bases ergonómicas y las transferencias.

- Los cuidados posturales y la prevención de úlceras en las personas con inmovilidad y en situación de dependencia.
  - La higiene corporal y el vestir en las personas en situación de dependencia.
  - La importancia de la alimentación y de la deglución en las personas en situación de dependencia.
- La facilitación de las actividades básicas de la vida diaria para las personas en situación de dependencia.

MODULO 3 EL ENTORNO

- El Entorno: la intervención sobre el entorno inmediato de la vivienda.
  - El Entorno: la intervención sobre el entorno instrumental y las ayudas técnicas.
  - El Entorno mediato: la movilidad de las personas en situación de dependencia en el exterior de la vivienda.
- La importancia de la domótica y de las nuevas tecnologías aplicadas a la vivienda.

Finalmente: FONDO DOCUMENTAL.

Todo ello acompañado de un DVD.

Consideramos de mucha ayuda tenerlo en vuestro poder. Podéis solicitarlo en el teléfono gratuito de CRUZ ROJA ESPAÑOLA 900 22 00 00, que lo distribuye en nombre de la FUNDACIÓN LA CAIXA. Identificándose como familiar cuidador de ACHE os lo enviarán de forma gratuita a vuestro domicilio en el plazo de un mes.

No desaprovechéis esta ocasión GRATUITA.

Desde la Asociación, nuestro agradecimiento a la FUNDACIÓN LA CAIXA por ésta y otras muchas iniciativas a favor de los enfermos

## TESTIMONIOS:

# MI EXPERIENCIA CON LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Me gustaría poder hablaros hoy de todo lo que ha supuesto hasta ahora y supone mi vida con la Enfermedad de Huntington.

Mi padre empezó con la enfermedad bastante mayor ya. Le hicieron los test cuando se jubiló. La había heredado de su madre. Sabemos todos que cada hijo tiene el 50% de probabilidades de heredar la enfermedad. Si quieres saber si la tienes, hay un test genético que te puedes hacer.

Mis hermanas y yo hemos defendido durante años el derecho que tenemos a no hacernos el test genético. He pensado siempre que podría ser posible que yo heredara la enfermedad, que estuviera dentro de la estadística, que para los que no lo aceptan resulta ser “maldita estadística” y que para los que no nos agobia la situación resulta ser “solo estadística”. Yo me hice el test genético para corroborar los síntomas que hacía tiempo yo tenía.

La verdad es que mi actitud hacia la enfermedad nunca ha sido negativa, ni pesimista porque siempre me he rodeado de gente positiva, como el presidente y los demás miembros de la Junta Directiva cuando nos reunimos, desde que se creó la Asociación de Corea, de la que soy la Secretaria.

Se ha hablado siempre de la enfermedad y sus complicaciones con toda la claridad. Nos hemos informado todo lo posible sobre la enfermedad. Hemos preparado Jornadas y Talleres sobre todos los temas que han podido resultar interesantes, tanto para los enfermos como para los familiares y cuidadores.

Me meto y salgo de la bañera con muchísimo cuidado; me caigo al suelo porque pierdo el equilibrio: se me caen los clinex de las manos y los vasos cuando friego; como cosas sin huesos ni espinas y cortadas en trozos pequeños. Me atraganto con el té si no me inclino hacia delante; se me olvidan las cosas y no me acuerdo ni del cumpleaños de mi madre. Pero, sin embargo, no tengo ni un dolor en todo el cuerpo, ni siquiera de cabeza. Este es para mí un enorme consuelo porque la mayoría de las veces “enfermedad” es igual a dolor. A mi alrededor hay muchísima gente que sufre dolor, esta cuestión del dolor, para mí, es primer pilar de sustento.

El siguiente sustento para mí es la Asociación de Corea que me ha permitido encontrar una joya: **Mila**, la Logopeda de la Asociación de Parkinson, con la que aprendemos muchísimas cosas, los martes por la tarde. Además, todos los días intento practicar yo en casa una serie de ejercicios y de textos para leer, para poder seguir hablando y comiendo el mayor tiempo posible.

Mi actitud siempre ha sido positiva pero *empezaron a aparecer problemas en mi relación con mi marido*, que me amenazó con el divorcio, mi hija tampoco me hacía ni caso. Me pasaba el día llorando, estaba yo aburrida de no hacer nada con mi marido, hacía mucho tiempo que no hablaba con él si no era para enfadarnos. También, a través de la Asociación, conocí a **Pilar**, mi Psicóloga. Hago Psicoterapia con ella dos días a la semana. Nos pasamos un montón de horas hablando, resolviendo “mi mundo”, ese mundo que ha pasado por turbulencias y por problemas muy gordos y que me han hecho llorar bastante. La quiero mucho, con el corazón, conocerla ha sido como un balón de oxígeno para mí. Me hace ver las cosas desde otra perspectiva y que intente tener más confianza en mi nueva vida sola.

Correr no, pero me gusta muchísimo andar, ando como mínimo una hora diaria, me “*andaría el mundo entero*” como digo yo. Además pensé que necesitaría hacer algún ejercicio de otro tipo, hace como un año hablé con mi neurólogo para que me recetara Fisioterapia. Estuve haciendo tres ejercicios diferentes durante un mes, después me dieron el “*alta médica*” y no podía seguir haciendo más. Hablé con la Asociación, solución en forma de fisioterapeuta: **Myriam**, que es otro de los pilares que he encontrado. Tras el primer día de evaluación y de que habláramos de todas las cuestiones, hice un escrito con mis objetivos a conseguir con la Fisioterapia y que se han podido cumplir. En primer lugar con una atención personal y el cariño con el que me trata ella y, en segundo lugar, porque yo hago el esfuerzo diario para conseguirlo. Intento todos los días ejercicios con las manos, andar coordinadamente brazos y pies, el tandem y equilibrios con cada uno de los pies, con los ojos cerrados también y una tabla de ejercicios respiratorios.

Últimamente reconozco y notaba que estaba perdiendo mucha memoria. También con Myriam hago ejercicios de memoria y son los que más me cuestan. Y entonces, apareció **David**, Terapeuta ocupacional, el más reciente de mis apoyos y que espero siga mucho tiempo también. Me ha dado consejos, trucos y estrategias muy importantes para mí y para mi memoria. Ahora practico también todos los días cosas sobre memoria.

Quiero que sepáis que estoy súper tranquila porque la parte negativa de total dependencia que supondría para mi familia esta

enfermedad, está *completamente resuelta* con las disposiciones legales que yo he acordado ante notario.

La famosa “amenaza” de mi marido se ha hecho realidad. Ahora soy una mujer divorciada. He alquilado un apartamento y vivo yo sola en mi casa. Sé que tengo la ayuda y el cariño de mi madre y de mis hermanas y de la gente que me quiere. Y ahora mismo solo trato de sobrevivir a lo que yo llamo mis “problemas con la técnica”:

El día de la fiesta en mi casa, me pegué un tajazo gordo con esos cuchillos que cortan tanto. Empecé a sangrar un montón, sólo tenía como “botiquín” unos discos de algodón.

Me gusta oír la radio por las mañanas, se me han acabado las pilas y todavía no he encontrado ninguno de los dos paquetes que he comprado de repuesto.

Fui al Ayuntamiento a hacer el cambio de empadronamiento. Como no tenía fotocopias del DNI, me lo dejé en la fotocopidora “con dinero” que había. No me acordé hasta el día siguiente de que me faltaba y me lo han enviado a la oficina de Policía más próxima a mi domicilio.

Me cargué la arandela de apertura de la botella del aceite, para poder abrirla he tenido que ir cortando con el cuchillo por el borde, me ha costado muchísimo pero no tenía otra botella más.

Llevo un mes sin el lavavajillas porque tenía fuga. Me lo repararon, le pregunté al técnico cómo había que ponerlo en marcha, lo quise poner para probarlo y, a las once y media de la noche, tuve que sacar todo y fregarlo a mano porque no he conseguido encontrar el sitio donde colocar la pastilla de detergente.

Bien, todos los que *me conocéis como miembros de la Asociación* sabéis que yo normalmente hablo poco en las reuniones y en todas las actividades que hemos hecho. Ahora mismo estoy leyendo esto, pero necesito contaros a todos que: **SE PUEDE, SE PUEDE VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON.** *Con el amor de mi familia, del cariño de la gente que me quiere, de mis jefes y mis compañeros de trabajo, con los apoyos que os he contado y con constancia y un poco de trabajo diario personal.*

Que lo único que pretendo con estas palabras es intentar que *pueda calar en alguno* de vosotros mi forma de ver la vida y la enfermedad y os pueda servir para ser como soy yo.

X Jornada sobre Enfermedad de Huntington. Noviembre 2009.

Testimonio de: Paloma Ruiz de la Fuente

## 20 de Dic. Comida de Navidad ACHE y homenaje al Dr Justo García de Yébenes



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

Secretaría: C/ Fray  
Junípero Serra, 23  
08320 El Masnou

(Barcelona)

Tel: 935553354; 655528598  
montse@e-huntington.org

Presidencia: Maruja Sánchez

Tel: 619444487  
maruja@e-huntington.org