



BOLETIN AVAEH

LA ASOCIACION CREA UNA DELEGACION EN LA PROVINCIA DE ALICANTE

Contenido:

SANIDAD FINANCIARÁ LOS EMBARAZOS DE LAS PAREJAS AFECTADAS POR HUNTINGTON	2
III SEMANA DEL CEREBRO	2
PROYECTO DE INVESTIGACIÓN LAX-101	3
NUEVO IRPF PARA LOS MINUSVALIDOS	5
CONVOCATORIA REUNION ANUAL	6

Durante la corta vida de nuestra Asociación se ha podido comprobar como las familias afectadas por esta terrible enfermedad se han ido concienciando poco a poco de que la única manera de poder lograr unas mejoras realmente importantes es a través de la unión y del esfuerzo común de todos los afectados y familiares.

Fruto de estas conclusiones, un grupo de afiliados junto con algunos afectados y familiares de la provincia de Alicante que desconocían nuestra asociación decidieron iniciar los trámites para impulsar la creación de una Delegación de la AVAEH en Alicante.

El primer paso fue convocar una reunión en Alicante para poder informar a aquellas familias afectadas y servir de punto de partida para la creación de la delegación. Para tal reunión se

contó con la colaboración de nuestro querido Dr. Palau (Genetista del CSIC), así como del Dr. Carlos Leyva (Neurólogo del Hospital de Alicante), Ana Sempere (Bioquímica de la Universidad Miguel Hernández) y por último nuestra Presidenta Mercedes Muñoz.

La reunión tuvo lugar el día 25 de enero en el Hospital General de Alicante, la cual fue precedida por una amplia campaña de difusión que incluyó TV, radio y prensa, así como una gran cantidad de cartelería distribuida por centros de salud y hospitales de toda la provincia.

Hay que indicar que la asistencia sobrepasó nuestras previsiones más optimistas, llegando a congregarse a más de 100 personas, entre las cuales se encontraban, además de familiares y afectados de la provincia de Alicante, la Presidenta de la ACHE, Asunción Martínez, miembros de la APEHUCA, encabezados por su Presidente Antonio Peña, así como afectados de provincias limítrofes como Albacete.

Tras la exposición de los profesionales colaboradores se procedió al debate sobre la creación de la Delegación en Alicante, la cual obtuvo una gran aceptación por parte de los asistentes.

Entre los acuerdos alcanzados se decidió iniciar los trámites para

conseguir un local en la Provincia, así como establecer los primeros contactos con los representantes municipales y provinciales.

Tras un primer contacto con el Delegado Territorial de la Consellería de Bienestar Social D. José A. Martínez, el cual nos atendió muy amablemente, se comprometió a estudiar las posibles ayudas a las cuales podíamos acceder, sin embargo a día de hoy todavía estamos esperando sus noticias.

Posteriormente nos reunimos con el Coordinador del Hotel de las Asociaciones de Alicante el cual aceptó nuestra solicitud de poder establecer nuestra sede en dicho local por lo que os comunicamos que ya disponemos de local, siendo la dirección la siguiente,

AVAEH Alicante
Hotel de las Asociaciones
C/ Rafael Asín, 10
03010 Alicante
Teléfono 965 259 460
Fax 965 259 587

Más adelante os comunicaremos el horario de atención, que muy posiblemente será de dos horas a la semana y en horario de tarde, sin embargo ya podéis enviar cualquier tipo de correspondencia, fax o dejar mensajes en el teléfono de la Asociación en Alicante.

Por último, hacer constar que la Delegación se constituirá oficialmente en la próxima reunión anual de la asociación.

LA CONSELLERÍA DE SANIDAD FINANCIARÁ LOS EMBARAZOS DE LAS PAREJAS AFECTADAS POR LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Alrededor de 5.000 parejas de la Comunidad Valenciana que son portadoras de alteraciones cromosómicas o genéticas serán susceptibles de un servicio de diagnóstico genético preimplantacional que permite el diagnóstico temprano de enfermedades hereditarias.

Esto será posible gracias a un concierto entre la consellería de Sanidad y el Instituto Valenciano de Infertilidad (IVI), que comenzará a funcionar a partir del próximo 1 de mayo, según ha anunciado el conseller de Sanidad Serafín Serrano.

La finalidad de la colaboración entre ambas entidades es ofrecer a la población de riesgo este servicio de diagnóstico genético, con el fin último de conseguir gestaciones libres de la transmisión de la enfermedad.

Este convenio abarcará 50 enfermedades "raras" (entre las que se encuentra la enfermedad de Huntington) transmitidas por un solo gen, siendo el coste de cada embarazo de unos 8.000 €, los cuales gracias a este convenio se ahorrarán las familias afectadas.

El diagnóstico Genético Preimplantacional

Según el director del IVI, Antonio Pellicer, esta novedosa técnica permite que la enfermedad pueda ser diagnosticada antes de que la mujer se quede embarazada y tenga que pasar por el desagradable trago de tener que abortar porque el feto ha heredado el gen causante de la

enfermedad.

Para ello se requiere siempre de un tratamiento de fecundación in vitro con microinyección espermática para disponer de los embriones en el laboratorio. Luego se realiza una biopsia al embrión para extraer dos células y estudiar su núcleo. Con el resultado del estudio, los embriones libres de alteraciones cromosómicas o monogénicas son los candidatos a ser transferidos al útero materno.

Gracias a esta técnica las parejas afectadas sabrán con toda seguridad que sus hijos no heredarán la enfermedad, lo cual sin ninguna duda es una manera eficaz de erradicar la enfermedad, pues como bien es sabido, si no se hereda el gen se pone fin a posibles nuevos casos.

En la actualidad, los hospitales La Fe y el Clínico de Valencia son los únicos que ofrecen un servicio público de reproducción asistida. Dentro de poco se sumará también el Hospital General de Alicante.

Aunque todavía no se ha firmado el convenio (se hará el 1 de mayo) aquellos / as que deseen estar más informados o deseen acogerse al citado convenio pueden ponerse en contacto con el IVI en el teléfono 963050900, por correo electrónico en la dirección ivivalencia@ivi.es o directamente en la sede del IVI sita en la Plaza de la Policía Local, 3 de Valencia.

III SEMANA DEL CEREBRO

Del 10 al 17 de Marzo se celebró a nivel mundial la campaña divulgativa acerca de la investigación sobre el sistema nervioso denominada la «Semana del Cerebro». En Europa, todas las actividades se desarrollaron bajo los auspicios de la European Dana Alliance for the Brain (EDAB), promotora de esta actividad.

Por tercer año consecutivo, el Instituto de Neurociencias, Centro Mixto de la Universidad Miguel Hernández de Elche y del Consejo Superior de Investigaciones Científicas, se sumaron a esta campaña organizando una serie de actividades abiertas al público en general, en colaboración con el Club INFORMACION.

Dichas actividades tuvieron comienzo el día 10 con una exposición sobre la actividad científica de los diferentes grupos del Instituto de Neurociencias, entre los que destacaba los relativos a la investigación con células madres adultas. Tras la inauguración de esta exposición hubo una conferen-

cia por parte del Dr. José M. Martínez Lague, presidente de la Conferencia Nacional del Alzheimer y neurólogo de la Clínica Universitaria de Navarra el cual hizo una exposición sobre la pérdida de las facultades físicas-intelectuales debidas a enfermedades neurodegenerativas, principalmente a causa del Alzheimer, citando algunos consejos contra este tipo de enfermedades, entre los cuales destacó el ejercicio mental, el cual favorece la emisión de neurotransmisores, el ejercicio físico moderado, no fumar ni tomar bebidas alcohólicas, así como suplementos de ácido fólico y vitamina B12. En cuanto a la investigación relativa a la enfermedad de Huntington dijo que es grande (más a nivel internacional que nacional) y con unos horizontes optimistas gracias a la obtención de animales transgénicos.

El día 11 se celebró la conferencia "Entendiendo el cerebro" por parte del Dr. Gallego, director de la Uni-

dad de Neurofisiología del Instituto de Neurociencias, el cual realizó una exposición de cómo ha evolucionado la investigación del cerebro y como se ha convertido en el mayor reto que tiene la humanidad.

El último día consistió en una charla-coloquio sobre la "Relevancia social de la investigación en Neurociencias" a la cual asistieron representantes de Esclerosis Lateral Amiotrófica, de Alzheimer y de nuestra asociación.

El objetivo de esta charla era que las diferentes asociaciones expusieran sus problemas, ante lo cual hubo casi una unanimidad de reivindicaciones, siendo las más importantes la creación de unidades de referencia en los hospitales públicos, un mayor conocimiento de los especialistas de estas patologías para lograr un diagnóstico correcto y precoz, grupos multidisciplinarios que atiendan a los pacientes y un mayor apoyo público para cubrir el impacto socio-económico que ocasiona en las familias con estos enfermos, que son mayoritariamente las que afrontan sus cuidados.

Por otra parte nuestra asociación denunció la falta de apoyo de las industrias farmacéuticas a la investigación

por falta de rentabilidad y la escasa formación de algunos especialistas en esta enfermedad, lo cual dificulta un diagnóstico rápido que evite a los enfermos un continuo ir y venir por innumerables consultas.

Tras nuestras exposiciones tomo la palabra el Dr. Fernando Moya, de la Unidad de Neurobiología del Desarrollo del Instituto de Neurociencias, el cual defendió la investigación básica en el ámbito de las universidades (algo cada vez más difícil, ya que desde las autoridades gubernamentales se exige una investigación con resultados rápidos y concretos, cosa que dificulta la labor de los investigadores) como vía de conocimiento para la cura de estas y otras enfermedades, que posteriormente podrán ser desarrolladas por laboratorios privados o empresas farmacéuticas.

Finalmente el Rector de la Universidad Miguel Hernández procedió a la clausura de las jornadas, quien destacó que son las universidades quienes deben de exigir las ayudas necesarias para poder desarrollar investigaciones básicas con las que dar respuesta a las necesidades que plantea la sociedad.

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN LAX-101 EN LA EH

Desde hace algunos meses hemos estado recibiendo muchas preguntas referentes a un nuevo medicamento llamado LAX-101 que podría estar funcionando bien en los enfermos de Huntington, es por eso que hemos intentado conseguir información relativa a dicho medicamento encontrando varias noticias en Internet y en un artículo publicado en la revista Neuroreport, siendo lo siguiente un resumen de todas ellas:

"La enfermedad de Huntington (EH) es un desorden hereditario del sistema nervioso central causado por una mutación génica en el cromosoma 4. Los síntomas de la EH se empiezan a desarrollar entorno a los 30-40 años. Los síntomas tempranos incluyen ligeros movimientos musculares incontrolados, tropiezos y torpeza, pérdida de concentración y lagunas en la memoria a corto plazo, depresión y cambios de humor. Los síntomas cuando la enfermedad avanza incluyen: movimientos involuntarios (corea), dificultad con el lenguaje y al tragar, pérdida de peso, problemas psicológicos y emocionales severos y demencia. Cuando la enfermedad está avanzada casi todas las funciones están alteradas y los enfermos requieren un cuidado total. La muerte se produce 15 años después de iniciarse los síntomas.

El gen causante de la EH produce la formación de proteínas anormales que contienen un número excesivo del aminoácido glutamina. Esto se produce por la presencia de múltiples repeticiones en un trozo del ADN de los pacientes afectados. En USA, se estima que además de los 30.000 pacientes diagnosticados con EH, hay 70.000 personas con el

gen de la EH, que son pre-sintomáticos pero que desarrollarían la enfermedad. La EH afecta generalmente a los pacientes durante la etapa de la vida de mayor productividad (30-50 años) y los pacientes con estados de la enfermedad avanzados requieren continuos cuidados, a menudo en instituciones. Como resultado, el coste anual de la EH para la economía de USA se estima en 2.5 billones de dólares.

Los ácidos grasos omega-3 pertenecen a la familia de ácidos grasos poliinsaturados, los más importantes obtenidos a partir del pescado son: EPA (ácido eicosapentaenoico) y DHA (ácido docosahexaenoico).

El cerebro está enriquecido en DHA, entorno al 60% del peso seco del cerebro son componentes grasos, la mayoría de los cuales son lípidos poli-insaturados como el DHA. El contenido normal en el cerebro de EPA es muy pequeño lo que indica que, a diferencia de DHA, no es un componente estructural del tejido cerebral pero tiene otras acciones importantes para el funcionamiento del cerebro normal.

Se abre un nuevo campo en el tratamiento y la prevención de enfermedades del cerebro degenerativas utilizando EPA/DHA.

El mecanismo de daño en la EH no se conoce actualmente, pero se cree que está asociado con un exceso de actividad de la fosfolipasa A2. Lax-101 (contiene EPA) ha sido desarrollado por Laxdale Ltd (compañía dedicada a la investigación fundada en Stirling, Escocia) para

la administración en varias enfermedades del sistema nervioso central, incluyendo a la Enfermedad de Huntington. Lax-101 inhibe enzimas nocivas como fosfolipasas y caspasas. Esta nueva clase de fármaco funciona como neuroprotector y parece inhibir la degradación del tejido cerebral por diferentes mecanismos, como son la estabilización de los componentes de las membranas celulares y la mitocondria, estas estructuras celulares son muy importantes para la función del cerebro.

Los tratamientos actuales en la EH son sintomáticos y no alteran el progreso de la enfermedad. Los fármacos usados incluyen: neurolépticos para reducir la corea y antidepresivos para combatir la depresión.

Se han publicado recientemente dos estudios en fase II (revista NeuroReport):

1) El profesor Vaddadi (de la Universidad de Monash en Melbourne, Australia) ha realizado un estudio en un modelo animal de la EH (ratones con el gen humano de la EH), encontrando que cuando el preparado con Lax-101 se administraba a los ratones desde el nacimiento prevenía el desarrollo de desórdenes del movimiento que en esos animales aparecía entre la 30-40 semana de vida.

También ha realizado un estudio clínico en fase II controlado por placebo con 17 pacientes de la EH que estaban en un estadio intermedio de la enfermedad. En este estudio se siguen varios parámetros según la Escala de Valoración Unificada de la EH (la escala sub-motora, escala de valoración de disquinesia Rockland-Simpson, y otros...). Al final del estudio (tras 20 meses) la disquinesia y las escalas de valoración motora mejoraron en los pacientes que habían tomado Lax-101 respecto de los pacientes control, sin embargo estadísticamente esta mejoría no fue significativa. El estudio no muestra efectos adversos serios asociados con el tratamiento.

2) El Dr. Basant Puri (Hospital de Hammersmith, Londres) ha realizado un ensayo controlado con placebo con 7 pacientes con la EH avanzada (estaban hospitalizados y requerían cuidados las 24 horas). Después de 6 meses de tratamiento, los 3 pacientes que recibieron Lax-101 mostraron una mejoría significativa en el componente orofacial de la Escala de Valoración Unificada de la EH (medida utilizada para valorar la severidad de la EH). Los 4 pacientes que tomaron placebo mostraron un empeoramiento de la enfermedad, medido por este mismo parámetro. El estudio no muestra efectos adversos asociados con el tratamiento. Además del componente orofacial, la puntuación del movimiento total utilizando la Escala de Valoración Unificada de la EH muestra mejoría significativa en los pacientes tratados con Lax-101 comparados con los tratados con placebo. Estos datos clínicos fueron apoyados con la técnica MRI (resonancia magnética de imagen) que permite tomar imágenes del cerebro ya que se comprobó que los pacientes tratados con Lax-101 mostraron un incremento en el tamaño del cerebro. Las imágenes del cerebro de los pacientes tratados con placebo muestran una disminución en el tamaño del cerebro, consisten-

te con la progresión de la neurodegeneración en pacientes con EH.

En estos dos ensayos clínicos en fase II, el ácido eicosapentaenoico (EPA) revierte la progresión de la EH. Todos los pacientes que no tomaron EPA (Lax-101) empeoraron. La dosis terapéutica de EPA usada en el ensayo fue de 2 gramos de EPA.

FUENTES DE EPA:

Lax-101:

- contiene un 97% de EPA.
- Actualmente se está usando en ensayos clínicos en fase III.
- Coste estimado/ día en USA muy alto.

Epadale:

- EPA puro usado en Japón.
- Puede ser Lax-101 con otro nombre.
- Probablemente disponible por prescripción de un doctor, mediante importación.

Coromega:

- Aceite de pescado destilado concentrado en EPA y DHA.
- Suplemento en la alimentación. No sabe a pescado.
- Coste estimado/ día en USA de 4 \$/ día.
- 6 unidades del preparado contienen 2 gramos de EPA.

OmegaBrite:

- Aceite de pescado destilado concentrado en EPA y DHA.
- Suplemento en la alimentación. No sabe a pescado.
- Coste estimado/ día en USA de 2 \$/ día.
- 6 cápsulas contienen 2 gramos de EPA.

Genéricos:

- Aceite de pescado concentrado en EPA y DHA.
- Suplemento en la alimentación. Sabor a pescado.
- Coste estimado/ día en USA de 1.70 \$/ día.
- 12 cápsulas contienen 2 gramos de EPA.
- Se debe almacenar en nevera.
- Disponible por: Rite-Aid y WalMart.

Fuentes de EPA en la dieta alimenticia:

Pescados de agua fría:

-Las sardinas son ricas en EPA, así 100 gr. de sardinas contienen alrededor de 10 gr. de EPA.

Los resultados obtenidos son alentadores, por lo que Laxdale está llevando a cabo un nuevo ensayo clínico en

fase III controlado por placebo más amplio con 120 pacientes, el cual debería proporcionar una respuesta definitiva a sí Lax-101 es o no útil en la EH.

Mucha gente está preocupada por las implicaciones éticas que rodean a los ensayos humanos controlados por placebo. Sin embargo este tipo de ensayos clínicos son requeridos tanto por la Agencia de Evaluación de Medicamentos Europea (EMEA) como por la Administración de Fármacos y Alimentación estadounidense (FDA). Así, sin este tipo de ensayos clínicos no se permite la comercialización de ninguna medicina ni en Europa ni en USA.

Laxdale comprende la preocupación de la comunidad afectada por la EH, y por eso está intentando completar los estudios lo más rápido posible. Si estos ensayos tienen éxito, Laxdale solicitará inmediatamente a la EMEA y a la FDA el permiso para que los pacientes pueden disponer de Lax-101.

El ensayo clínico se llevará a cabo en 4 centros: el Hospital de Hammersmith en Londres, el Hospital Johns Hopkins y la Universidad de Emory en USA y la Universidad British Columbia en Vancouver, Canadá.

Este estudio multicéntrico deberá empezar a mediados de noviembre, después de que los comités éticos de cada institución den su aprobación. El ensayo incluirá principalmente pacientes que estén en casa pero que puedan to-

avía desplazarse al hospital para ser examinados. El estudio durará un año e incluirá 6 visitas al centro correspondiente. Se realizará un examen completo al principio del tratamiento, después de 6 meses y a los 12 meses del tratamiento, se llevarán a cabo investigaciones menores a los 3 y a los 9 meses. Como el aceite de pescado puede interferir con Lax-101, los pacientes que lo están tomando o que lo hayan tomado en los últimos 3 meses serán descartados para el estudio. Si Lax-101 funciona, será proporcionado a todos los participantes en el estudio hasta que Lax-101 esté disponible como medicina en cada país.

Las asociaciones de EH de varios países trabajarán con Laxdale para ayudar a reclutar pacientes apropiados para el estudio. Los últimos pacientes serán reclutados para mediados del 2001 y así el estudio finalizará a mediados del 2002. Si Lax-101 funciona, debería estar disponible, después de la aprobación de la EMEA y la FDA, a partir de la primera mitad del 2003."

Como podéis comprobar, si los resultados son satisfactorios, podría estar en el mercado para mitad de este año, sin embargo debemos ser cautos y no crearnos falsas expectativas. Con todo, estaremos muy al tanto de nuevas noticias que os iremos transmitiendo.

LAS REFORMAS TRIBUTARIAS PARA 2003 INCLUYEN BENEFICIOS FISCALES PARA PERSONAS CON MINUSVALIAS

Las nuevas reformas tributarias aprobadas por el Ministerio de Hacienda para el 2003 incluyen algunas mejoras para el colectivo de minusválidos, lo cual es un paso para una mejora de las condiciones económicas de los afectados por la EH así como para sus familias.

Entre las medidas adoptadas destaca en el nuevo IRPF, con la creación de una reducción de 2.000 euros por gastos de asistencia para los discapacitados con movilidad reducida o con un grado de discapacidad superior al 65 por ciento.

Se calcula que la rebaja media en las retenciones de este impuesto para las familias con discapacitados será del 22%, y permitirá en algunos casos que no tengan que pagar el IRPF e incluso recibir dinero del Estado.

Asimismo, se reducirán las retenciones en las nóminas de las personas con discapacidad y de las familias con discapacitados.

A estas ventajas se suman mejoras fiscales en planes de pensiones y mutualidades de previsión social, la deducción por la adaptación de la vivienda habitual, etc..

En cuanto a otros tributos, como por ejemplo el Impuesto sobre Sucesiones y Donaciones se establecerán reducciones de 47.858 € para personas con minusvalías igual o superior al 33%, y de 150.253 € para aquellas cuyo grado de minusvalía sea igual o superior al 65%.

Además, en el IVA también se ha incorporado un tipo reducido del 7% para los aparatos necesarios para suplir una minusvalía.

Certificado de Minusválido

Es conveniente que todos aquellos que estén afectados o tengan un familiar con la EH soliciten el certificado de minusválido (no confundir con la incapacidad laboral), ya que se pueden obtener algunos beneficios y ventajas que complementen las percepciones por invalidez, como puede ser beneficiarse de las reformas fiscales comentadas.

Para poder solicitarlo deberéis dirigiros a la Consellería de Bienestar Social (en Valencia Avda. Barón de Cárcer, 36; en Alicante c/ Teatro, 37-39 y en Castellón, Pl. María Agustina, 1) donde junto con la solicitud que podéis recoger en la consellería, deberéis presentar fotocopia del DNI del interesado y fotocopia de todos los informes médicos y psicológicos que posea. Es importante que junto con todas las fotocopias aportéis los documentos originales para su compulsión.

Es importante indicar que es posible que a los enfermos que se encuentran en la fase inicial no se les conceda la minusvalía igual o superior al 65%, pero existe la posibilidad de revisión de la minusvalía por agravamiento, hecho más que evidente en la EH.

**ASOCIACIÓN VALENCIANA
ENFERMEDAD HUNTINGTON**

C/ Gas Lebón, 5 bajo
46023 VALENCIA
Teléfono: 963-309-024
Jueves de 6 a 8 de la tarde.

C/ Rafael Asín, 10
03010 ALICANTE
Teléfono 965 259 460
Fax 965 259 587

E-mail: avaeh@yahoo.es

ESTAMOS EN INTERNET
<http://usuarios.lycos.es/avaeh>

NUEVO SISTEMA DE AFILICACIÓN.

Durante estos dos años aproximados de vida de la asociación hemos tenido varios contactos con diversas administraciones (locales, autonómicas y provinciales) y en todas ellas nos han preguntado siempre por el número de asociados, hecho que es sumamente importante porque influye mucho en las subvenciones a percibir o incluso el interés que puedan demostrar las administraciones por nuestra asociación.

Debido al sistema actual (se considera asociado a familias completas y no a personas individualmente) nos hemos encontrado con el problema de contar con pocos asociados, por ello en la próxima reunión se planteará el cambiar el sistema, pasando así a considerar a los asociados individualmente con el único fin de aumentar cuantitativamente el número de asociados.

A fin de que esto no suponga un incremento sustancial en la cuota de asociados de algunas familias se propondrá reducir el importe de la cuota.

La Junta Directiva

REUNION ANUAL DE LA ASAMBLEA GENERAL

**EN ALICANTE EL PRÓXIMO DÍA 17 DE MAYO DE 2003 A LAS
10 DE LA MAÑANA EN LA SEDE DE LA ASOCIACION EN ALI-
CANTE**

LA DIRECCIÓN ES:
HOTEL DE LAS ASOCIACIONES
C/ RAFAEL ASÍN, 12 BAJO
03010 ALICANTE

ORDEN DEL DIA

Aprobación del Acta anterior.
Aprobación del nuevo estatuto.
Constitución de la Delegación en Alicante.
Aprobación del presupuesto.
Aprobación del nuevo importe de la cuota.
Aprobación Memoria Anual 2002
Renovación de cargos.
Ruego y preguntas.

Una vez finalizada la reunión nos iremos a comer todos juntos.
(Por favor aquellos que deseen ir a la comida llamad al teléfono de la Asociación para confirmad vuestra asistencia). Gracias.