



# BOLETIN AVAEH

## DESDE EL GENOMA HUMANO HASTA LAS CELULAS MADRE

DESDE EL GENOMA HUMANO HASTA LAS CELULAS MADRE	1
FÁRMACO PARA HUNTINGTON MEJORA LA FUNCIÓN MOTORA EN RATONES	2
PRÓTESIS DENTALES GRATUITAS Y DESCUENTOS PARA LOS SOCIOS	3
LOS POLÍTICOS DE LA COMUNIDAD VALENCIANA "PASAN" DE LAS ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS.	4
LA ACTIVIDAD FÍSICA PRODUCE UN EFECTO NEUROPROTECTOR	5

Desde nuestro último boletín se han producido una serie de acontecimientos sucesivos, que aunque no afecten directamente a la Enfermedad de Huntington (EH), si que nos ofrecen una serie de expectativas muy alentadoras para todos los afectados por la EH.

Para poder contar brevemente estos acontecimientos seguiremos un orden cronológico, el cual comenzó el pasado mes de abril.

### ***El desciframiento completo del genoma humano.***

El pasado 14 de abril, el Dr. Francis Collins, Director del Instituto Nacional de Investigación sobre el Genoma Humano, hizo público en Washington, el desciframiento completo del ADN humano. Este hecho fue posible gracias al Proyecto Genoma, auspiciado por EEUU, Reino Unido, Alemania, Francia, China y Japón (como siempre, España no estuvo presente), el cual después de 13 años de investigación y con una inversión superior a los 3.000 millones de euros consiguió descifrar la secuencia completa del genoma humano, la cadena de ADN que

contiene las instrucciones genéticas que definen a nuestra especie.

Sin entrar en cuestiones éticas o sociales, el desciframiento del genoma humano ofrece un amplio abanico de posibilidades para el tratamiento, cura o prevención de múltiples enfermedades genéticas (Huntington, Alzheimer, Parkinson, Diabetes, etc..) gracias a que el mapa genético estará disponible en bases públicas de libre acceso, el cual podrá ser consultado por investigadores tanto de empresas privadas como de instituciones públicas.

Las opciones que ofrece el desciframiento del genoma humano incluye la posibilidad de hallar las variantes en cientos o miles de genes que dificulten o impidan que una persona contraiga diabetes, cáncer, enfermedades cardíacas o incluso enfermedades como el Alzheimer o Huntington; la posibilidad de nuevos medicamentos; o la posibilidad de que el sector público pueda empezar a investigar moléculas (clasificadas por su capacidad para activar o inactivar a todas y cada una de las proteínas humanas) para enfermedades raras o poco rentables para la industria farmacéutica.

### ***Investigación con células embrionarias***

El 9 de julio, la Comisión Europea propuso formalmente que la Unión Europea financie ensayos con células madre de embriones y por tanto se levante la moratoria ahora existente.

Gracias a esta propuesta, investigadores de la UE podrán usar embriones sobrantes de tratamientos de infertilidad, los cuales, según indicó el Director de Bioingeniería de la Universidad Miguel Hernández, Bernat Soria, “se han concretado como la base de la Medicina Generativa, por su capacidad de expansión y reproducción de tejidos, por lo tanto, sería un error evitar la investigación con dichas células”.

Sin embargo, el uso de estas células tendrá importantes restricciones, como el consentimiento de los donantes, la no existencia de ánimo de lucro, así como que solo se utilizarán los embriones existentes desde el 27 de junio del año pasado, que fue cuando se aprobó el VI Programa

Marco de Investigación, sin embargo, la restricción quizá más importante sea el hecho de que se dará preferencia a otra línea de investigación que ofrezca un resultado similar, como el de utilizar células madre adultas.

Pese a todo, hay que ser optimistas, ya que si finalmente el Parlamento Europeo y el Consejo aprueban el uso de embriones humanos (recordamos que ya anteriormente el actual Gobierno Español se opuso a su uso), se podrá avanzar aún más en varias líneas de investigación actualmente en curso para el tratamiento de graves enfermedades neurodegenerativas.

---

A continuación os transcribimos una noticia aparecida en DIARIOMEDICO.COM, el día 4 de febrero de 2003.

Aunque es bastante escueta, creemos que es interesante que la conozcáis.

***“Fármaco para Huntington mejora la función motora en ratones  
Un nuevo tipo de fármacos, que alcanzan la raíz molecular del problema de la enfermedad de Huntington, han mostrado resultados prometedores en ratones, según un estudio que se publica hoy en Proceedings of the National Academy of Sciences.***

*La alteración del gen del Huntington interrumpe la comunicación entre las células cerebrales, alterando el proceso normal de traslación del código de ADN a las proteínas pertinentes. En el estudio, el equipo de Gillian Bates, del King's College, en Londres, administró un inhibidor de la histona deacetilasa (HDAC) llamado SAHA a ratones diseñados para desarrollar Huntington, que empezaba a perder su función motora a las cinco semanas de vida.*

*Los resultados mostraron que los ratones tratados con SAHA mejoraron su funcionamiento motor, comparados con los que recibieron placebo, a partir de la tercera semana de terapia. El fármaco parece actuar solventando la ruptura de la comunicación en la transcripción del ADN, en lugar de modificar la expresión del gen asociado al Huntington.*

*DM. Nueva York.”*

Como podéis comprobar, no ofrece nada concreto, pero sin duda es un motivo de esperanza el saber que se sigue continuando con la investigación.

# PRÓTESIS DENTALES GRATUITAS Y DESCUENTOS PARA LOS SOCIOS

Debido al gran aumento de socios, sobre todo de la provincia de Alicante, hemos creído conveniente recordar el ofrecimiento por parte del Colegio de Protésicos de Alicante, de facilitar a todos los miembros de la Asociación y sus familiares las prótesis dentales que precisen de manera totalmente gratuita, incluyendo los materiales.

Para poder beneficiarse de este servicio, los asociados deberán comunicar a su dentista la existencia de dicho acuerdo, tras lo cual, el dentista se pondrá en contacto con uno de los protésicos y se le hará la prótesis que necesite.

De momento, son 33 los **protésicos** de la provincia de Alicante que se están prestando su desinteresada ayuda a los asociados, siendo sus datos los siguientes:

NOMBRE	DIRECCIÓN	POBLACIÓN	TELÉFONO
D.Andres Martínez	Tucuman ,36	3005 Alicante	96 522 97 45
D. J.Antonio Díaz	Diacnol, 6-entr,dcha	3012 Alicante	96 524 44 72
D. Miguel Santacruz	Bazán, 24, 1º,izda	3002 Alicante	96 520 24 63
D. Alejandro Sanchez	Torres Quevedo 25	3012 Alicante	96 520 50 39
D. Francisco Sánchez	Alcala Galiano 56,1º	3013 Alicante	96 591 01 98
D. Manuel Rovira	Tucuman 36	3005 Alicante	96 517 35 91
D. Miguel Santacruz	M deu Rocio 1,4ªc	3009 Alicante	96 520 24 63
D. Rafael Munuera	San Vicente 50,1º	3002 Alicante	96 511 44 26
D. J.Vicente Quereda	Dr. Berguez 27	3012 Alicante	96 514 41 58
D. Francisco Hernández	M. Jimenez Reys 18	3013 Alicante	96 520 63 62
D. Jose Castro	Gral. Polavieja 16B.	3012 Alicante	96 525 68 96
D. Manuel Sampol	San Vicente 50 1º	3004 Alicante	96 521 97 39
D.J. Manuel Requena	Mtro Marquez 59B.	3002 Alicante	96 520 54 53
D. Francisco Gomez	Santo Domingo 3B.	3009 Alicante	96 512 48 86
D. Jose Garcia	Anselmo Aracil 41	3800 Alcoy	96 652 00 55
D. Rafael Pla	Aitana 4 B.	3804 Alcoy	96 552 52 47
D. Gustavo Pascual	Torre Manzanas 5	3800 Alcoy	96 554 11 94
D. Abraham Galvez	Ampara Quiles 3	3160 Almoradi	96 678 16 91
D. Francisco Ramon	La Paz 18	3160 Almoradi	96 678 14 82
D. Norbert Kurt	Estrella Polar 52	3580 Alfaz dl Pi	96 686 58 11
D. Francisco Alonso	Ada. Alfonso Pucha	3500 Benidorm	96 585 88 59
D. Alejandro Caballero	Urb. Holiday Club,8	3530 Benidorm	96 587 32 62
D. Alberto Corada	Dr.Juan B. Pastor18	3460 Benejama	96 582 25 11
D. Jose del Rio Mateo	Juan de Juanes 8B.	3720 Benisa	96 573 12 62
D. Jose M. Bañon	Rambla Baja 10	3360 Callosa Se	96 531 25 80
D. Francisco Redondo	Cos de Guardia 11D	3700 Denia	96 578 95 68
D. Ignacio Redondo	Ptda. Maitino P-1-59	3295 Elche	609 61 32 79
D. Cristobal Yrigoyen	Alm.Bastarreche 14	3730 Javea	96 579 34 31
Dña. Carmene Sodano	Urb.S.Rafael Adolfo	3530 La Nucia	96 587 37 62
D. Jose Perez	Partida Xebic 159	3760 Ondara	96 664 76 4
D. Daniel Curi	Cami Cometes 3	3750 Predeguer	96 576 17 91
D. Jose M. Monsonis	Edu. Auno 12 1ºD.	3551 San Juan	96 565 32 42
D. Fernando Maestre	Esctor.Navarro Sant	3400 Villena	96 580 47 24

Asimismo, queremos manifestar nuevamente nuestro agradecimiento al Colegio de Protésicos de Alicante y, en especial, a Miguel Santacruz.

Por último, indicar además los siguientes **odontólogos** que colaboran con nuestra asociación, efectuando descuentos a nuestros socios y familiares:

NOMBRE	DIRECCIÓN	POBLACIÓN	TELÉFONO
Clinica Dental La Brecha	La Brecha, 12 1º	3700 Denia	96 578 95 68
Dña. Marta Martinez	Joanot Martorell 4B	Quart de Poblet	96 152 40 59
D. Jaime Badia Bosch	Avda. Rabal 18 B.	Masamagrell	
Da. Milagros Redondo	F.Tomas y Val.1.3ª	Aldaya	96 198 86 17
D. Ambrosio Nevares	Art.Salveti Pardo78	3206 Elche	96 543 91 66
D. Covadonga Balaguer	Av.Aragon 38Esc3 3ª	Valencia	96 369 76 76
D. Miguel Santacruz	M deu Rocio 1,4ªc	3009 Alicante	96 520 24 63
D. Salvador Gonzalez	Hnos.Soto Chapuli 3	Alicante	96 524 26 25

A todos ellos, y a la Fundación Odontológica Solidaria, muchas gracias también por vuestra ayuda.

## LOS POLÍTICOS DE LA COMUNIDAD VALENCIANA “PASAN” DE LAS ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS.

En el último número de la revista Summa Nerológica, editado por la Sociedad Española de Neurología aparecía una encuesta realizada a los candidatos de las principales fuerzas políticas del país (PP y PSOE) de las pasadas elecciones autonómicas.

El objetivo de la encuesta era el conocer que opiniones y proyectos presentan los candidatos políticos concernientes a las enfermedades neurológicas, tanto en su ámbito sanitario como social, en sus respectivas Comunidades Autónomas.

La citada encuesta tenía, entre otras, preguntas tales como: ¿Cómo debe ser la asistencia neurológica a los pacientes con problemas neurológicos urgentes?; ¿Cómo debe ser la atención en pacientes neurológicos en zonas rurales?; ¿Cuál es su postura sobre la **financiación de la investigación** de las enfermedades neurológicas?; ¿Cuál debe ser la responsabilidad de la Administración en relación con el **apoyo social** a los pacientes?; ¿Piensa poner en marcha alguno de estos proyectos: **salario familiar**

a quien cuide en su domicilio a un paciente neurológico, creación de plazas de **hospitales de día**, programas de respiro familiar, plazas de **residencias** para pacientes crónicos?; ¿Piensa elaborar un **plan integral** para el tratamiento **sanitario, social, investigador** y de desarrollo profesional de los pacientes con enfermedades neurológicas?.

A esta encuesta contestaron la gran mayoría de los candidatos de las diversas comunidades de nuestro país, sin embargo, los candidatos a la Comunidad Valenciana, el Sr. Francisco Camps (PP) así como el Sr. Joan Ignasi Pla (PSOE) debieron pensar que los afectados por enfermedades neurológicas no son suficientemente importantes como para perder algunos minutos de su tiempo en contestar a las preguntas planteadas por la Sociedad Española de Neurología.

Lo cierto de todo esto, es que la actitud de nuestros principales candidatos a gobernar nuestra Comunidad, dice muy poco en su favor.

## **SORTEO BENÉFICO A FAVOR DE LA ASOCIACIÓN**

Hace algunas semanas, nuestra Presidenta Mercedes Muñoz tuvo la brillante idea de celebrar un sorteo de un fin de semana para dos personas en el Campello aprovechando la “Cena de primavera” del Servicio de Lactantes Quirúrgicos del Hospital Infantil de la Fe, al cual pertenece. Para ello elaboró unos cupones que vendió entre todos los compañeros y compañeras que asistieron a la citada cena, procediendo posteriormente a celebrar el sorteo.

Gracias a la enorme generosidad de los compañeros y compañeras de nuestra presidenta se obtuvo una significativa cantidad de dinero, el cual será destinado a elaborar nuestro primer folleto informativo.

A todos aquellos y aquellas que colaboraron en la consecución del sorteo a beneficio de la AVAEH, así como al personal del Servicio de Lactantes Quirúrgicos del Hospital Infantil de la Fe, muchas gracias por vuestra generosidad.

La familia Huntington de la AVAEH.

## **LA ACTIVIDAD FÍSICA PRODUCE UN EFECTO NEUROPROTECTOR**

Desde hace mucho tiempo se ha tenido conocimiento que aquellas personas que realizaban deporte habitualmente llegaban a la vejez en mejores condiciones mentales, hecho que se solía atribuir a que un mejor estado físico se unía a menor enfermedad, lo que le protegía a la persona en todos los aspectos. Además se había llegado a comprobar que la actividad física favorecía a enfermos de Alzheimer, aunque hasta hace poco no se sabía muy bien por qué se producía este hecho.

Para poder descubrir la causa de esta mejoría se realizaron estudios en ratones que demostraron que la actividad física aumentaba la secreción del factor neurotrófico cerebral (BDNF), una sustancia relacionada con el factor de crecimiento del nervio, localizada principalmente en el hipocampo y en la corteza cerebral. El BDNF mejora la supervivencia de las neuronas tanto in vivo como in vitro.

Pero aún así, seguía sin conocerse la relación entre la actividad física y la mejoría de los enfermos. Según Juan Francisco Marcos Becerro, Vicepresidente de la

Federación de Medicina Deportiva y Presidente del Instituto de Longevidad y Salud, “Tenía que haber algo en la actividad física que estimulase la producción de BDNF en el sistema nervioso. La respuesta se consiguió cuando se descubrió que la actividad física provoca que el músculo segregue IGF-1 – un factor de crecimiento similar a la insulina-, que entra en la corriente sanguínea, llega al cerebro y estimula la producción del factor neurotrófico cerebral”.

Con la administración de IGF-1, al igual que la infusión de BDNF en el cerebro de ratones, se ha demostrado que se estimula la función de las neuronas, incrementando su número, aumentando así la comunicación interneuronal.

Por lo tanto, estos hallazgos ofrecen a la actividad física un papel neuropreventivo que hasta ahora no se había tenido en cuenta en enfermedades neurodegenerativas como Huntington, Alzheimer, Parkinson o Esclerosis Lateral Amiotrófica.

*Extracto del artículo publicado en DIARIOMEDICO el día 4 de marzo de 2003.*

## EL RINCO DEL ASOCIADO

Durante las diversas reuniones que hemos tenido la asociación hemos podido ser testigos de cómo nos hemos ido relacionando poco a poco entre nosotros, nos hemos contado experiencias, sucesos, anécdotas, así como intercambiado puntos de opinión, por todo eso hemos pensado que sería una buena idea crear un espacio dentro de nuestro boletín para que todos aquellos que deseen puedan expresarse.

Desde la Asociación os animamos para que compartáis con todos nosotros vuestras experiencias y opiniones. Pensad que lo vosotros creéis que no es importante, puede ayudar mucho a otras personas.

Para empezar aquí tenéis una carta de nuestra Presidenta:

*Queridos amigos:*

*Cuando empezamos a construir nuestra casa, nuestra Asociación, ya la "gente de Alicante" estaba ahí, siempre habéis estado ahí; no había encuentro en el que no destacara vuestra presencia.*

*Ahora parece que nuestra Asociación, aunque lentamente, va siendo una realidad, volvéis a estar ahí. Prueba de ello es la creación de la Delegación en Alicante.*

*Me siento muy ilusionada porque sé que éste proyecto, nuestro proyecto, va a salir adelante; y que va a ser así, porque cuenta con vuestro entusiasmo, vuestro tiempo, vuestro trabajo y porque disponéis del mejor aliado posible: vuestra juventud.*

*ANIMO*

*Un abrazo a todos.*

*Mercedes.*

**En la revista de Neuro-Psiquiatría, la Dra Emilia Gatto publicó una amplia revisión titulada "Enfermedad de Huntington: tratamiento" (2002; 65: 202-216) de la que resaltamos algunos aspectos.**

En la última década se ha avanzado mucho en el mecanismo de la enfermedad de Huntington gracias a la genética. Sin embargo su abordaje terapéutico aún representa un verdadero desafío. Los tratamientos neuroprotectores han demostrado ser seguros pero de escasa efectividad, los trasplantes se encuentran en etapa experimental. Sólo las terapias convencionales con neurolépticos continúan siendo capaces de controlar los síntomas coreicos.

### ESTRATEGIAS TERAPÉUTICAS EN LA EH:

El cerebro esta formado por complejos circuitos que comunican sus diferentes zonas. En la EH el circuito que comunica la zona llamada Corteza con la zona llamada Estriado se encuentra alterado, porque las neuronas del estriado mueren.

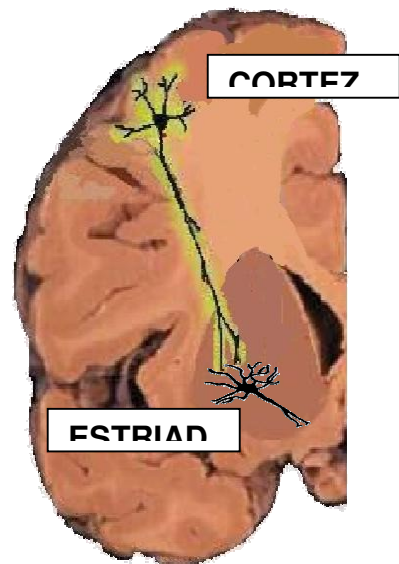
Aunque la causa precisa de la muerte de estas neuronas no se conoce, se baraja la hipótesis de que mueran por Apoptosis , que es un mecanismo de muerte programado por las mismas neuronas, como un suicidio. Este programa de muerte que se activa en las neuronas dañadas lo ejecutan una familia de proteínas llamadas caspasas. La pregunta que muchos investigadores se hacen actualmente es qué desencadena en estas neuronas la Apoptosis.

Así, se estudian diferentes procesos celulares que podrían provocar la Apoptosis en la EH:

-**Excitotoxicidad:** es la sobrestimulación de neuronas por compuestos químicos naturales que se encuentran en el cerebro, el más importante sería el glutamato. La liberación permanente de glutamato por las neuronas de la Corteza sobre las neuronas del Estriado favorecería su muerte.

-**Metabolismo energético defectuoso:** defecto en la capacidad para producir energía en las células debido al mal funcionamiento de la mitocondria, que es donde se genera la energía.

-**Estrés Oxidativo:** la actividad metabólica del cerebro produce compuestos tóxicos llamados radicales libres.



### TERAPIAS FARMACOLÓGICAS EXPERIMENTALES:

Incluyen drogas que bloquean el efecto del exceso de glutamato (anti-glutamatergicas), que mejoran la actividad mitocondrial, que protegen de los radicales libres (neuroprotectores), o frenan la Apoptosis bloqueando a las caspasas.

#### TRATAMIENTOS ANTIGLUTAMATÉRGICO-NEUROPROTECTOR-ANTIOXIDANTES

Tipo de tratamiento	Droga	Ensayo en humanos	Respuesta
Antiglutamatergico	Riluzole	+	Reducción de corea (35%) Tendencia a reducir la corea. Sin impacto funcional. Efectos adversos. No produjo cambios. Respuesta sintomática. Exacerba progresión. Idem memantine.
	Remacemida	+	
	Lamotrigina	+	
	Memantine Amantadina	+	
Mitocondrial-energético	Coenzima Q <sub>10</sub>	+	Segura, tolerancia buena, tendencia a enlentecer la declinación funcional (progresión motora, cognitiva y conductual).
Neuroprotectora	Creatina	+	Buena tolerancia, reducción atrofia.
Experimental	Ethyl-eicosa Pentanoato	-	Mejoria motora, Menor pérdida de peso.
	Dihidrocloacetato	-	
Inhibidor de caspasas	Minociclina	+	Protección neuronal <i>in Vitro</i>

Las terapias antioxidantes con Vitamina E aparecen como una alternativa válida sobre todo en sujetos con EH en estadios tempranos.