



# BOLETÍN AVAEH

CONTENIDO	
SERVICIOS DE REHABILITACIÓN, LOGOPEDIA, APOYO PSICOLÓGICO, ETC PARA NUESTROS ASOCIADOS EN ALICANTE.	2
PROYECTOS EN MARCHA	2
LA ASOCIACIÓN SE INTEGRA EN FEDER	3
EL CONVENIO CON EL IVI SIGUE SIN FIRMARSE	3
UN SENCILLO DISACÁRIDO PREVIENE LA NEURODEGENERACIÓN EN HUNTINGTON.	4
DEFINEN LA INFLUENCIA GENÉTICA Y MEDIOAMBIENTAL EN EL HUNTINGTON	4
CIENTÍFICOS OPINAN QUE LAS BRUJAS DE SALEM TAL VEZ SUFRIRAN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	5
BERNAT SORIA ENCABEZA CON 50 PREMIOS NÓBEL UN MANIFIESTO POR LA CLONACIÓN TERAPÉUTICA	5
CONVOCATORIA DE ASAMBLEA GENERAL	7

## DESCUBREN INESPERADO MÉTODO DE LUCHA CONTRA LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Con este impactante titular se dio a conocer el pasado mes de abril la noticia del descubrimiento por parte de un grupo de científicos norteamericanos de la Universidad de California, Irvine, que sugieren que la proteína SUMO-1 condiciona que la huntingtina, la proteína implicada en la progresión de la enfermedad de Huntington, sea más estable y reduzca su capacidad

Según la Agencia EFE, estos científicos estadounidenses han descubierto una fórmula para luchar contra la enfermedad de Huntington.

El científico añadió que básicamente se descubrió que cuando ocurre la mutación del gen, la célula provoca una emisión tóxica de la proteína.

Según el investigador, esto significa que es posible desarrollar medicamentos para bloquear el gen SUMO-1 e impedir que modifique la proteína, lo cual al menos reduciría la enfermedad.

El científico descartó la posibilidad de bloquear totalmente el gen o la proteína, porque en los experimentos de laboratorio los ratones que carecían del gen murieron cuando todavía eran embriones en el vientre de su madre, explicó.

Los científicos indicaron en un artículo de la revista *Science*, que paradójicamente, el hecho de que la enfermedad genética es más compleja de lo que se creía, facilita su tratamiento.

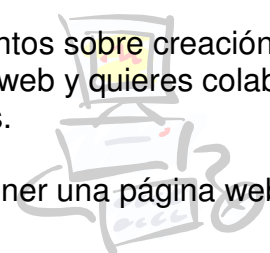
Señalaron que su investigación con moscas de la fruta demuestra que la enfermedad se produce cuando las células nerviosas modifican un gen llamado SUMO-1 y que, teóricamente, este proceso celular básico podría alterarse mediante medicinas.

Según Larry Marsh, genetista de la Universidad de California, la investigación tuvo como objeto determinar cuál era el problema de las células portadoras del gen mutante, el cual controla la producción de la proteína responsable de la enfermedad.

### ¿SABES CREAR UNA PÁGINA WEB?

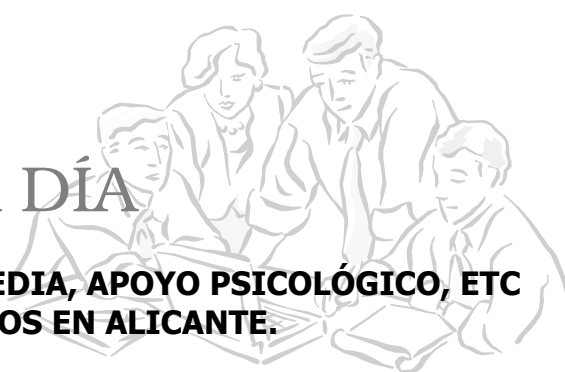
Por favor, si tienes cocimientos sobre creación y mantenimiento de páginas web y quieres colaborar con la asociación, llámanos.

Necesitamos ayuda para tener una página web atractiva y actualizada.



# LA ASOCIACIÓN DÍA A DÍA

## SERVICIOS DE REHABILITACIÓN, LOGOPEDIA, APOYO PSICOLÓGICO, ETC PARA NUESTROS ASOCIADOS EN ALICANTE.



El pasado 17 de mayo de 2004, se firmó el Acuerdo de Colaboración y de Cooperación entre AVAEH y adEMA (Asociación de Esclerosis Múltiple de Alicante). El acto de la firma se llevó a cabo en el domicilio de adEMA en Alicante y en él participaron su presidenta Concha Torres Piñar y nuestra socia Ana Sempere Bonete, en representación de la presidenta de AVAEH, Mercedes Muñoz Díaz.

En el Acuerdo de Colaboración, ambas asociaciones exponen que comparten intereses y objetivos comunes y que desean fijar, por medio del citado documento, el marco legal por el que se regirán y desarrollaran sus actividades de colaboración mutua.

Se estipulan las siguientes Áreas de colaboración:

- ✓ Servicio de Rehabilitación,
- ✓ Servicio de Logopedia,
- ✓ Servicios de Atención y Apoyo Psicológico,
- ✓ y Servicio de Transporte Adaptado.

De forma que, desde adEMA se prestará cualquiera de estos servicios a los socios de AVAEH, contemplando los mismos beneficios que establece para sus propios socios (tarifas de los profesionales).

El Acuerdo de Colaboración, permanecerá vigente por el periodo de un año, a partir de su firma y se prorrogará automáticamente, salvo previa renuncia escrita de alguna de las partes.

Desde la asociación os animamos para que todos aquellos que lo deseen y puedan desplazarse a Alicante se beneficien de estos servicios que, con total seguridad, beneficiarán a nuestros enfermos y familiares.

### PROYECTOS EN MARCHA

Durante el presente año, el equipo de personas que desinteresadamente vienen trabajando día a día en la asociación han elaborado varios proyectos que se han presentado a diversas obras sociales convocadas por las cajas de ahorro.

Uno de los proyectos fue presentado a La Caixa y consistía en la prestación de un servicio de logopedia y fisioterapia para los asociados, incluido el servicio de transporte desde la localidad.

Recientemente hemos recibido una comunicación desde la Caixa donde nos comunican que han desestimado este proyecto.

Otro proyecto que se ha presentado recientemente a la CAM consiste en unas jornadas de convivencia similares a las

realizadas por APEHUCA en Marbella. Estas jornadas tendrían lugar a primeros de 2005 y serían en San Juan de Alicante, mas concretamente en el Hotel de Tiempo Libre que los sindicatos tienen en la citada localidad. Para estas jornadas dispondríamos de 95 habitaciones dobles.

En las mismas tendrían lugar unas charlas formativas impartidas por profesionales de la enfermería y la nutrición sobre aspectos tan importantes como son el cuidado y alimentación de los enfermos de EH.

Esperemos que este proyecto sea aceptado por la CAM pues supondría una actividad muy interesante para todos nosotros y además sería una recompensa a la labor de nuestros compañeros/as que han trabajado en la elaboración del mismo.

Por otro lado, informaros que hemos recibido una subvención de la Generalitat Valenciana de unos 300 € aproximadamente para la elaboración de trípticos informativos de la asociación.

Para finalizar, los miembros de la Junta Directiva de la AVAEH queremos agradecer la labor realizada por aquellas personas que trabajan diariamente para la asociación y han elaborado estos proyectos.

## LA ASOCIACIÓN SE INTEGRA EN FEDER

Desde principios de este año la asociación pertenece a la FEDER, pero muchos de vosotros se preguntarán ¿y que es la FEDER?



La FEDER o Federación Española de Enfermedades Raras es una organización integrada por mas de 70 asociaciones que representan a enfermos y familiares afectados por las llamadas "Enfermedades Raras (ER)". Esta plataforma lucha por una mejora en las condiciones de los afectados por ER y participa activamente en todos los órganos de decisión, tanto de ámbito nacional como el CERMI (Consejo Estatal de Representantes de Minusvalidos) o el Foro Español de Pacientes; como en el ámbito europeo, en órganos como EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras).

Encontrareis mas información en <http://www.enfermedades-raras.org>

## EL CONVENIO CON EL IVI SIGUE SIN FIRMARSE

Como la gran mayoría de vosotros sabrá, en nuestro primer boletín del 2003 anunciábamos el convenio que se iba a firmar entre la Consellería de Sanidad y el Instituto Valenciano de la Infertilidad para la puesta en marcha a partir de mayo de 2003 de un servicio **gratuito** de diagnóstico genético preimplantacional que permitiera el diagnóstico temprano de enfermedades hereditarias, con el fin de ofrecer a la población de riesgo este servicio con el objeto de conseguir gestaciones libres de la transmisión de la enfermedad.

Por otro lado, en el último boletín del año pasado os comunicábamos el nacimiento del primer bebé libre de la enfermedad de Huntington, pese a que su padre era portador del gen. Este hecho fue posible gracias a que la familia afectada tuvo que desembolsar una cantidad aproximada de 7.000 €.

Desde la asociación deseamos que todos las personas afectadas por la EH que lo deseen puedan acogerse a los beneficios del prometido convenio anunciado por la Consellería de Sanidad y no tengan que desembolsar cantidades tan elevadas por tener un hijo sano. Por ello, y considerando que a transcurrido ya un plazo excesivo desde la supuesta puesta en marcha, decidimos enviar, el pasado 20 de febrero un escrito al Director General de Salud Pública de Valencia para preguntarle si ya está firmado el citado convenio o cuando piensa ponerse en marcha. Esta fue la respuesta que recibimos 20 días después:

Dirigida a Dña. Mercedes Muñoz, Presidenta de AVAEH

*En contestación a su escrito, en el que se solicita información sobre la existencia de un convenio de colaboración con el Instituto Valenciano de Infertilidad que tiene por objeto la realización de la técnica de diagnóstico preimplantacional, esta Consellería le comunica, que **se está elaborando** los protocolos necesarios para llevar a término esta colaboración, a la mayor brevedad posible.*

*Valencia, 8 de marzo de 2004. El Jefe de Área de Conciertos y Tecnología Sanitaria. José Luis Rey Portoles.*

GENERALITAT VALENCIANA  
CONSSELLERIA DE SANIDAD

REF: SAAYS/DGASACTS/DGCM/HUJUS/BS/RE/14

MERCEDES MUÑOZ DIAZ  
Presidenta AVAEH  
C/ Gas Labón, nº 5  
46023 VALÈNCIA

DATA: 18 MAR 2004  
SIGNATURE: 12748

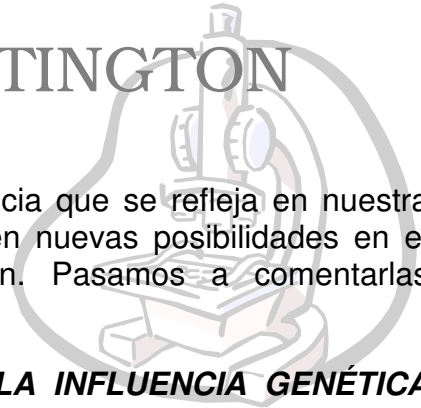
En contestación a su escrito, en el que se solicita información sobre la existencia de un convenio de colaboración con el Instituto Valenciano de Infertilidad que tiene por objeto la realización de la técnica de diagnóstico preimplantacional, esta Consellería le comunica, que se está elaborando los protocolos necesarios para llevar a término esta colaboración, a la mayor brevedad posible.

Valencia, 08 de marzo de 2004

EL JEF E DE ÀREA DE CONCIERTOS Y TECNOLOGIA SANITARIA

JOSÉ LUIS REY PORTOLES

# INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON



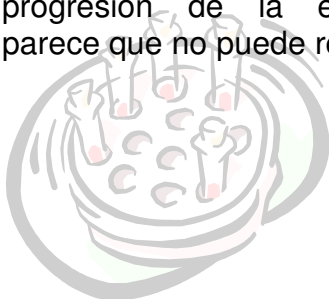
A lo largo de este primer cuatrimestre, además de la noticia que se refleja en nuestra portada han aparecido nuevos estudios y datos que abren nuevas posibilidades en el tratamiento y/o cura de la Enfermedad de Huntington. Pasamos a comentarlas brevemente.

## **UN SENCILLO DISACÁRIDO PREVIENE LA NEURODEGENERACIÓN EN HUNTINGTON.** DIARIOMÉDICO.COM

Un estudio planteado por el Laboratorio de Neuropatología Estructural del Instituto de Neurociencias de Saitama, en Japón, y publicado en la revista *Nature Medicine*, ha comprobado mediante estudios *in vitro* que algunos disacáridos son capaces de inhibir la agregación de la proteína inducida por poliglutamina. Además, como ha indicado el coordinador de la investigación, se ha observado en modelo celular del Huntington que algunos disacáridos reducen la agregación de poliglutamina e incrementan la supervivencia.

El más efectivo de estos disacáridos, la trehalosa, también fomentaba la disminución de los agregados en órganos como el cerebro, además de mejorar síntomas propios de patologías neurodegenerativas, como la disfunción motora.

Los hallazgos de esta investigación podrían ser de utilidad para patologías neurodegenerativas causadas por agregación de proteínas, como el Huntington, sin embargo, el beneficio es limitado, debido a que el tratamiento únicamente es capaz de detener la progresión de la enfermedad, pero parece que no puede revertir la patología.



## **DEFINEN LA INFLUENCIA GENÉTICA Y MEDIOAMBIENTAL EN EL HUNTINGTON.** DIARIOMÉDICO.COM

El día 24 de febrero se publicó en la revista *The Proceedings of the National Academy of Sciences* los resultados de la investigación del Grupo Cooperativo de Investigación Venezuela-Estados Unidos (en el que han participado dos investigadoras del Departamento de Genética Médica del Hospital Virgen del Camino de Pamplona), que demuestra que las diferencias que existen en la aparición de esta enfermedad neurodegenerativa están determinadas en un 40% por factores genéticos y un 60% por determinantes medioambientales.

Las conclusiones de esta investigación destacan que la identificación de los genes implicados y el estudio de los factores ambientales que determinan el inicio del Huntington pueden ser de gran utilidad para definir los elementos implicados en el desencadenamiento, empeoramiento o mejora de la patología y, a mas largo plazo, para diseñar tratamientos que ralenticen el inicio de la EH.

Este estudio también es importante porque está basado en la serie mejor caracterizada de Huntington del mundo: 18.149 individuos de diez generaciones distintas y 33 años de análisis prospectivos genéticos, neurológicos y de estudios cognitivos.

# INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON

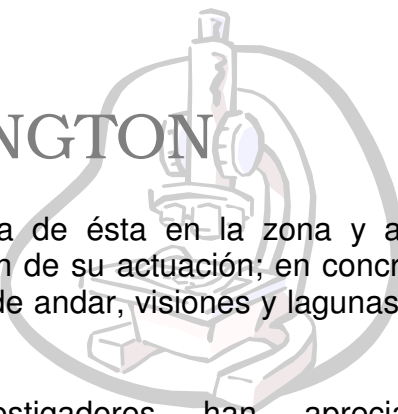
## CIENTÍFICOS OPINAN QUE LAS BRUJAS DE SALEM TAL VEZ SUFRIRAN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON. DIARIOMÉDICO.COM

Investigadores del Instituto de Neurociencias de Lausana, en Suiza, y de la Facultad de Farmacia y del Centro de Neurociencias de Coimbra, ambos en Portugal, han trabajado con árboles familiares de los pobladores actuales del Estado de Massachussets, en Estados Unidos, donde se encuentra la localidad de Salem, y han rastreado la presencia del defecto genético que es causa de la enfermedad de Huntington.

Los investigadores sostienen que alguna de las denominadas brujas pudieron ser portadoras de la enfermedad debido a la

prevalencia de ésta en la zona y a la descripción de su actuación; en concreto su forma de andar, visiones y lagunas de memoria.

Los investigadores han apreciado mediante estudios en modelos animales, que un tratamiento a largo plazo mediante el factor neurotrófico ciliar, que estimula el crecimiento nervioso, podría mejorar los síntomas de la enfermedad en sus estadios más precoces y controlar la progresión de la patología. La investigación, publicada en la revista *Experimental Neurology*, ha visto que este método es una vía de control de una patología que lleva a quien la padece a un inexorable deterioro tanto físico como psicológico.



## LA INVESTIGACIÓN EN ESPAÑA. ASIGNATURA PENDIENTE

El pasado día 18 de marzo apareció en el diario El País, una entrevista con Joan Massagué, el investigador español con mayor proyección. Este científico opina que España dispone de la capacidad y el talento necesarios para engancharse a la ciencia de elite internacional, pero carece de los recursos y de la organización precisos.

Afortunadamente, el nuevo gobierno ha prometido un incremento anual del 25% de los presupuestos actuales en materia de investigación para los próximos cuatro años, sin embargo, Massagué piensa que meter más dinero en el sistema de ciencia y tecnología no basta para lograr un salto de calidad significativa, hay que mejorar la organización mediante una estructura específica dedicada a gestionar los recursos, definir prioridades y coordinar las instituciones con responsabilidad en I+D, la cual deberá administrarse con criterios profesionales y no políticos.

### EL DATO

En el año 2001 el Gobierno español solo destinó un **0,96%** del PIB en Investigación, muy por debajo de países como Israel o Suecia con más de un **4%**, o de países teóricamente menos desarrollados como Eslovenia o la Rep. Checa, con mas del **1.30%**.

La media de la Unión Europea era en ese año de un **1.98%**.

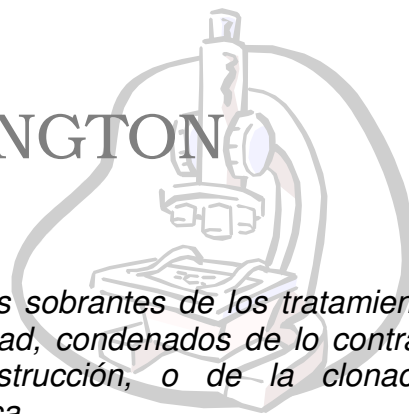
Datos de la Dirección Gral. De Investigación de la Comunidad Europea.

## EL CIENTÍFICO BERNAT SORIA ENCABEZA CON 50 PREMIOS NÓBEL UN MANIFIESTO POR LA CLONACIÓN TERAPÉUTICA.

El científico español Bernat Soria defendió el pasado 14 de abril ante Naciones Unidas el uso médico de las células madre embrionarias. Soria y el científico estadounidense José Cibelli

encabezan un manifiesto a favor de esa línea experimental, que cuenta con la firma de 50 premios Nóbel y será enviada a todos los países de la ONU.

# INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON



El manifiesto comienza:

*Los abajo firmantes, ciudadanos de todo el mundo, líderes en los campos de la ciencia, las artes y la política, se han unido para expresar su esperanza en la libertad de investigación, y para rechazar a aquellos elementos de la sociedad que pretenden cegar, restringir o debilitar esa libertad.*

*Como resultado del rápido avance de la investigación científica, y en particular de los estimulantes resultados del trabajo reciente con células madre de embriones humanos, existe hoy la genuina posibilidad de que esas investigaciones **puedan resultar curas** para condiciones como la diabetes, enfermedades cardiovasculares, Parkinson, Alzheimer, esclerosis, distrofia muscular y otras enfermedades angustiosas que afligen a millones de personas en el mundo.*

El texto propone sencillamente *evitar la imposición de un control moral o religioso que puede destruir la capacidad de los científicos para avanzar en la causa del bienestar humano.* Asimismo los firmantes urgen a *rechazar todas las propuestas que pretendan prohibir la investigación con células madre embrionarias, ya sea obtenidas de*

*embriones sobrantes de los tratamientos de fertilidad, condenados de lo contrario a la destrucción, o de la clonación terapéutica.*



El Científico Bernat Soria

En opinión de los firmantes, si prosperan las iniciativas prohibicionistas como la presentada por los Estados Unidos o la que en su día por el Gobierno del PP, *se condenaría a decenas de millones de personas que padecen enfermedades extenuates a una vida privada de esperanza.*

Independientemente de nuestras creencias ideológicas o religiosas, debemos ser conscientes de que la **clonación terapéutica** y la **investigación con células madres embrionarias** (no confundir con la clonación reproductiva o clonación de niños) abre una vía muy importante para el tratamiento y cura de enfermedades como el Huntington, que actualmente no tienen cura. Por ello deberíamos apoyar y exigir de nuestro nuevo gobierno que suscriba este manifiesto e incentive estas líneas de investigación

## HUNTINGTON EN INTERNET

Desde hace algunos meses existe en Internet una página sumamente interesante y la cual recomendamos visitar. La página web en cuestión es la del Instituto de Investigaciones de Enfermedades Raras. En ella podréis encontrar información sobre seminarios, cursos, jornadas, etc.. e información básica de todas las enfermedades raras, incluida claro está la EH. La podréis visitar en <http://cisat.isciii.es/er/>



## ASAMBLEA GENERAL DE SOCIOS

EN VALENCIA EL PRÓXIMO DOMINGO DÍA  
**27 DE JUNIO DE 2004 A LAS 10 DE LA MAÑANA**  
EN EL SALÓN DE ACTOS DEL  
HOSPITAL INFANTIL LA FÉ.

### ORDEN DEL DIA

Aprobación del Acta anterior.  
Cuentas del año 2003  
Aprobación del presupuesto para el año 2004  
Aprobación Memoria Anual 2003  
Dar cuenta de los proyectos para el 2004  
Renovación de cargos.  
Ruego y preguntas.

Antes de proceder a la sesión, el **Dr. JUAN ANDRES BURGERA**, neurólogo del Hospital General La Fé de Valencia, dará una charla sobre la investigación en la Enfermedad de Huntington, de acuerdo con los datos obtenidos en su reciente visita a San Francisco (EEUU).

**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.

# ASOCIACIÓN VALENCIANA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

**C/ Gas Lebón, 5 bajo  
46023 VALENCIA**

**Tfno. 963 309 024**

**Hotel de las  
Asociaciones  
C/ Rafael Asín, 12  
03010 ALICANTE**

**Tfno. 965 259 460  
Fax. 965 259 587**

**Horario: Jueves de 6 a 8 de la tarde.**

---

e-mail: [avaeh@yahoo.es](mailto:avaeh@yahoo.es)

<http://usuarios.lycos.es/avaeh>

Inscrita en el Registro de Asociaciones de la Generalitat Valenciana al número 11386 de la Sección Primera.

Inscrita en el Registro de Titulares de Acción Social y de Registro y Autorización de Funcionamiento de los Servicios y Centros de Acción Social, en la Comunidad Valenciana, al número 2071, de la sección A.

Miembro de FEDER

