ASOCIACIÓN VALENCIANA
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

3er Cuatrimestre
Año 2005 Nº 7

BOLETÍN AVAEH

UN GRUPO DE AYUDA MUTUA (G.A.M.) UNA GRATA EXPERIENCIA

En primer lugar, me gustaría recordarles que en el anterior boletín de AVAEH se informó sobre el proyecto que FEDER había puesto en marcha respecto de los G.A.M. (Grupo de Ayuda Mutua), el cual consistía en trabajar dos Psicólogas y un Trabajador Social de manera directa con los familiares de todas las asociaciones de enfermedades raras de la Comunidad Valenciana; sin embargo, para tal fin sólo se concedió una Psicóloga, con lo cual las dificultades para alcanzar el ámbito de toda la Comunidad Valenciana aumentaron, ya que resultaría imposible organizar reuniones semanales con todas las asociaciones y en todas las poblaciones afectadas. No obstante, debido a la ilusión y el empeño de FEDER, así como a la necesidad y el entusiasmo por parte de los familiares de las asociaciones, se buscó la solución de realizar una primera toma de contacto con cada de las asociaciones implicadas e interesadas en cada una de las tres provincias (Alicante, Valencia y Castellón) para orientar y animar a las familias.

En el caso de nuestra asociación, la primera reunión fue bastante bien recibida e incluso hubo gente que quería y no pudo asistir, por ello voy a intentar describir lo mejor posible lo que ocurrió y aquello que sentí durante la sesión.

Por orden, cada uno iba presentándose y explicando la relación que tenía con la enfermedad: a simple vista, esto parece sencillo, pero depende de la fase por la que cada enfermo esté atravesando, así como sus familiares, uno se encuentra con más ánimo o más sensible a ciertos comentarios. Atenta a cada comentario, me sentía identificada en un poquito de cada uno, porque en esta enfermedad, por suerte o por desgracia, lo que sucede a una familia le sucede prácticamente igual al resto de familias, en mayor o menor grado, en una o en otra fase de la enfermedad: el aislamiento de los enfermos y de los propios familiares, la negación de la realidad, la poca ayuda de los familiares más cercanos, ... y todo eso sin contar cómo va influyendo en cada persona ver cómo ese familiar que antaño era alegre, activo y cómplice (un amigo) ahora va perdiendo sus capacidades, al igual que esos cambios de humor que descolocan a uno, etc. Mientras cada uno se expresaba, en mi interior hervían un montón de sensaciones y sentimientos difíciles de controlar por ver esa magnífica "pasta" de que están hechas algunas personas: lo que a unos preocupaba, otros aportaban su solución (conseguida tras años de experiencia); lo que a unos entristecía, otros animaban con tanto amor que contagiaba; lo que a unos parecía increíble de llevar, otros acogían con tanta comprensión y bondad que nos colmaban de amor y de una extraña felicidad a todos.

Era como si las cosas pudieran transformarse de un color oscuro en otro más claro y alegre para poder así afrontar cada día con nuestros enfermos: necesitamos estar bien con nosotros mismos, saber que no somos los únicos a los que les ocurren algunas cosas y, sobretodo, saber que no estamos solos, que podemos compartir momentos con personas que han pasado por la misma situación que nosotros y que pueden escucharnos y con su testimonio orientarnos y ayudarnos, difrutando todos los miembros de la asociación; buscaremos la manera que sea posible para seguir adelante con este proyecto, ya que creo que nos beneficiaría a todos los que formamos el mundo de estas raras enfermedades y, en concreto, a nuestra asociación AVAEH.

Por eso animo a todo el mundo a que se decida a participar en estos grupos de ayuda mutua, que abandonen el miedo a hablar de lo que les ocurre con personas que los comprenden y que olviden los nervios porque estamos en familia y no existe protocolo: sólo hay que escuchar y dejarse llevar, el corazón y el alma harán el resto. Ánimo y un abrazo enorme a todos.

Fátima

SEGUIMOS TRABAJANDO, CONTAMOS TODOS

Hemos finalizado el año 2005, en le que hemos continuado con las reuniones de AVAEH, nos reunimos en la asamblea general en junio, hemos informado de los pasos que hemos dado, de los proyectos presentados y, lo que es más positivo, de los concedidos... Pero no podemos olvidar que cada pequeño paso constituye muchas veces un gran esfuerzo y para seguir trabajando, contamos todos...

Desde octubre, también contamos en AVAEH con Rosa María Vieco Marco, trabajadora social, contratada por asociación cuatro horas a la semana, y que está trabajando muchísimo para sacar adelante nuevos proyectos, más ideas para ayudarnos a luchar por nuestras necesidades, un empujoncito para seguir adelante. En estos tres últimos meses, Rosa se puso en contacto con vosotros para informaros del comienzo de las reuniones del Grupo de Ayuda Mutua, ha presentado dos proyectos: uno de "Campañas de Sensibilización ante la Enfermedad de Huntington" presentado a la Fundació Viure i Conviure, y otro denominado "AVAEH, Servicio especial para el Respiro Familiar. Cuidados al Cuidador de Enfermos de Huntington" para la Obra Social de Caja Madrid. Y continúa buscando subvenciones, contactos con al administración... etc

Sin embargo, contamos todos y es fundamental para este año 2006 que conozcamos las necesidades de todos, vuestra colaboración y vuestra voz para seguir trabajando juntos por el bien de nuestros enfermos y nuestras familias.

I ENCUENTRO DE ASOCIACIONES Y AFECTADOS POR ENFERMEDADES RARAS COMUNIDAD VALENCIANA

AVAEH participó el pasado 19 de noviembre de 2005 del I Encuentro de Asociaciones y Afectados por Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana que tuvo lugar en el Centro de Recursos Educativos de la ONCE en la ciudad de Alicante y que estaba organizado por la Delegación Comunidad Valenciana de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

En este primer encuentro asistieron más de un centenar de personas procedentes de diferentes asociaciones y colectivos como fueron: ADHEYSIA, San Filippo, Síndrome de Marfan, Sjögren, ASEM C.V, Síndrome de Rett, ADEC, A.V.S. de Williams, Porfiria de Gunther, C.E.E. Sanchis Banus, C.E.E. Virgen de la Luz, y Asociación Valenciana Enfermedad de Huntington entre otros.

Por primera vez se ha realizado este tipo de acto en la Comunidad Valenciana con la intención de presentar a FEDER y las asociaciones que forman parte de la federación, entre las cuales nos encontramos AVAEH, ante la sociedad como un colectivo unido con una sola voz.

Han sido varios los objetivos de este encuentro, y los próximos que tendrán lugar, destacando los siguientes:

· Fomentar Encuentros anuales entre las asociaciones de E.R.

· Intercambiar impresiones y experiencias de las diferentes necesidades socio-sanitarias de las E.R.

· Motivar a la participación de personas afectadas, familiares, voluntarios y profesionales de la salud y la educación.

El programa de actividades del acto se desarrolló de la siguiente manera: en primer lugar a las 11 de la mañana tuvo lugar la recepción a los participantes y la entrega de documentación. Seguidamente se procedió a la inauguración oficial del Encuentro con las autoridades asistentes, entre las cuales se contó con la presencia de D.Antonio Galan Serrano, Director General de Calidad y Atención al Paciente de la Conselleria de Sanidad, que junto con una representación del Colegio de Farmacéuticos de Alicante, de la ONCE y de FEDER cofiguraron la mesa presidencial.

A continuación se abrió una mesa redonda con la participación de miembros de ASEM. C.V. (Asociación Enfermedades Neuromusculares), AHEDYSIA (Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes de la Infancia y la Adolescencia), AVSW (Asociación Valenciana Síndrome de Williams), de la Fundación para el Síndrome de Moebius, y de Asociación Nacional de Porfirias. Cada una de las exposiciones puso sobre la mesa la problemática de las personas afectadas por las que se conocen como enferemedades raras pero que España afectan a más de 3 millones de personas.

Además se presentaron las necesidades, que son comunes para todos: mayor preocupación por el bienestar socio-sanitario de los afectados y ayudas integrales, existencia de protocolos para estas enfermedades y centros de referencia, grupos de ayuda mutua, mayor sensibilización...

Después de estas exposiciones se ofreció un espacio de coloquio a las 14,00 h. para que todos los asistentes pudieran exponer sus preguntas y sugerencias y finalizamos con uan comida distendida a las 14:30 del mediodía.

Con este tipo de encuentro queremos unir esfuerzos para luchar, encontrar soluciones... en definitiva, mejorar la calidad de vida de los enfermos y de las familias. Es importante que estemos con otros y que sigamos adelante para trabajar juntos.

INVESTIGACIÓN

En la dirección de Internet www.azprensa.com podemos encontrar noticias sobre la enfermedad de Huntington publicadas en la prensa española en los últimos meses, como las que os resumimos en los siguientes artículos.

INVESTIGADORES ESPAÑOLES DEMUESTRAN EN RATONES QUE SE PUEDE REVERTIR LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN SUS FASES AVANZADAS

Madrid, 2 de noviembre 2005

Un equipo del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha comprobado en ratones la posibilidad de revertir la enfermedad de Huntington en sus fases avanzadas. La técnica empleada por los investigadores consiste en silenciar el gen responsable de esta dolencia, que se transmite de forma hereditaria y genera un deterioro cognitivo y motor que acaba con la muerte del enfermo.

De este modo, han logrado revertir el déficit motor de los ratones afectados, además de reducir la pérdida de neuronas.

El coordinador del proyecto, José Javier Lucas, precisó que "si bien se está aún muy lejos de llevar esta técnica a la práctica clínica, el reciente descubrimiento de la tecnología del ARN de interferencia permite que esta vía de estudio se plantee como una solución real".

El equipo del doctor Lucas, que trabaja en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid), había demostrado con anterioridad que cuando se apaga el gen en los estadios iniciales de la enfermedad (antes de que comience la pérdida de neuronas), los animales afectados eran capaces de recuperar la coordinación motora.

El nuevo estudio, cuyas conclusiones han sido publicadas por la revista "The Journal of Neuroscience", analiza la progresión de la dolencia en sus fases avanzadas, cuando ya ha comenzado la pérdida de neuronas. "Tras cinco meses con el gen apagado, se comprobó que el déficit motor se revertía por completo en los ratones afectados. La pérdida neuronal, en cambio, persistía, aunque su progresión era menor que la de los ratones que mantenían activo el gen responsable de la enfermedad", explicó el investigador del CSIC.

LOS NIVELES DE EXPRESIÓN DE LOS GENES PUDEN REVELAR EL ESTADO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Un informe del genoma de pacientes con Enfermedad de Huntington ha identificado marcadores potenciales de la progresión de esta devastadora enfermedad neurológica

Investigadores del Mass General Institute for Neurodegenerative Disorders (MIND) de Estados Unidos encontró un conjunto de genes que se expresan en mayores niveles en muestras de sangre tomadas a enfermos de Huntington respecto a otras muestras.

La expresión de estos genes también se elevó una vez que la enfermedad progresó de asintomática a tener síntomas, según el estudio, publicado en el último número de la revista 'Proceedings'.

"Estos biomarcadores pueden ser evaluados en pacientes monitorizados sometidos a tratamientos experimentales", explicó Dimitri Krainc, responsable de la investigación. "Una vez que esos cambios pueden ser detectados en estadios iniciales de la enfermedad, pueden ser particularmente útiles en la evaluación de estrategias neuroprotectoras que podrían ser aplicadas antes de los síntomas de desarrollo", dijo.

UN ESTUDIO REVELA UN MISTERIO CLAVE PARA EL TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Un misterio, asociado desde hace tiempo con la enfermedad de Huntington, acaba de ser resuelto por científicos de Gladstone Institute of Neurological Disease, asociado a University of California, según publica la revista Nature, informa el diario *La Voz de Galicia*.

El hallazgo ha sido posible gracias al empleo de un microscopio especialmente diseñado que ha permitido a los investigadores obtener un seguimiento de los cambios en las células, incluidas aquellas relacionadas con la neurodegeneración, durante largos periodos de tiempo.

Los autores han determinado que los depósitos anormales de la proteína mutante huntingtina, que aparecen en los cerebros de todos los pacientes con Huntington, no son la causa de la muerte neuronal. Los científicos no tenían claro si estas acumulaciones de proteína eran beneficiosas o dañinas y ahora se ha descubierto que estas acumulaciones tienen un efecto beneficioso ya que esa proteína almacenada o secuestrada reduce la presencia en las neuronas y prolonga su supervivencia. Este hallazgo puede cambiar las vías de las investigaciones.

La Asociación Valenciana Enfermedad de Huntington les desea a todos unas

Felices Fiestas y Prospero Año Nuevo

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
nuevo: avaeh@avaeh.org

http://www.avaeh.org

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

FEDER
Federación Española de Enfermedades Raras