



BOLETÍN AVAEH

CONTENIDO	
CONFERENCIA EUROPEA DE ENFERMEDADES RARAS LISBOA 2007	2
EL SAS ESTABLECE UN CENTRO DE REFERENCIA DE HUNTINGTON	3
EL CONSELL ESTABLE EL PROCEDIMIENTO PARA EL RECONOCIMIENTO DE LA DISCAPACIDAD	4
INVESTACIÓN Y HUNTINGTON	6
NUEVA MOLECULA RETRASA PROGRESION HUNTINGTON	4
LOS INHIBIDORES DE ARNI UTILES EN HUNTINGTON	5
LOTERIA DE NAVIDAD	9

LA ASOCIACIÓN INICIA NUEVA ETAPA

Como alguno de vosotros recordará, en el boletín anterior os hablábamos de la posibilidad de contratar con la consultora Educanova un servicio de consultoría mensual que ayudara a mejorar la gestión global de la asociación, así como a establecer una estrategia de mejora continua en la entidad, que permitiera tener en mayor medida los asuntos bajo control y a actuar menos instintivamente. Así como ayudar a elaborar los documentos básicos: Plan Anual, Plan Operativo, proyectos, memoria, protocolos, registros, etc...

Esta propuesta se aprobó el pasado 1 de abril por la Asamblea General, la cual autorizó a la Junta Directiva para la realización de los trámites necesarios para la contratación con la consultora Educanova.

Una vez iniciada la colaboración con la consultora Educanova, esta ha comenzado a trabajar elaborando un diagnóstico que define los puntos fuertes y los puntos flojos de la asociación en cada una de las áreas, comparándolas con el funcionamiento de una organización ideal de la que partimos.

En una segunda fase la consultora ha elaborado conjuntamente con la asociación un calendario de objetivos a corto, medio y largo plazo.

Entre los objetivos a corto plazo (en un año) se han fijado los siguientes:

- Mejorar la posición de la asociación con respecto al conocimiento y la información de los profesionales implicados en la atención de los enfermos de EH.
- Gestionar el conocimiento que genera la asociación convirtiéndolo en sensibilización.

EDUCANOVA
consultores y recursos

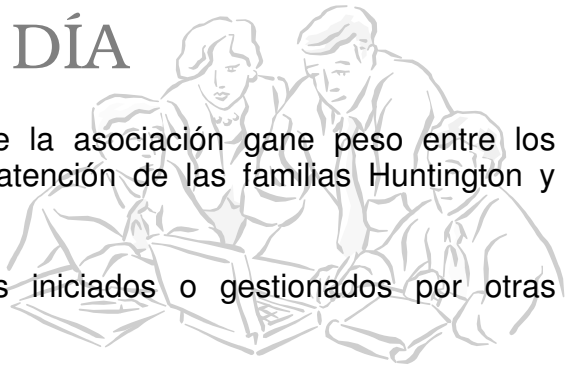
Pza. Hermanos Pascual nº 2 - 3ºD
03004 Alicante
Tel. 966 376 002
Fax. 966 375 507

EDUCANOVA consultores y recursos · info@educanova.net

LA ASOCIACIÓN DÍA A DÍA

Con estos objetivos lo que se pretende es que la asociación gane peso entre los profesionales y autoridades responsables de la atención de las familias Huntington y estén sensibilizados con nuestro problema.

- Contribuir y apoyar a aquellos proyectos iniciados o gestionados por otras entidades relacionadas con la genética.



Este objetivo está íntimamente relacionado con el convenio de investigación que está en fase de desarrollo con la Universidad Miguel Hernández de Elche para apoyar económicamente la contratación de un investigador para la EH.

- Dotar de un tiempo de respiro y apoyo en el cuidado en el domicilio.
- Generar espacios de encuentro entre la familia Huntington.
- Formar en técnicas de acogida a los socios que reciben a nuevos socios.

Para lograr estos objetivos, la consultora elaborará diversos proyectos a presentar a entidades públicas y privadas con el fin de obtener las subvenciones necesarias, y en ellos se buscará:

- Diseñar un programa de formación para la Ayuda Mutua.
- Organizar un encuentro de familias.
- Diseñar y buscar financiación a un programa de ayuda a domicilio.
- Dar mayor contenido y salida a los boletines.

Con estas acciones lo que pretendemos es dar una mayor actividad a la asociación, potenciar nuestra presencia y ampliar nuestros servicios.

Como ejemplo de los primeros logros conseguidos está este boletín que tienes en las manos, ya que gracias a uno de los proyectos presentados la Excm. Diputación de Alicante nos ha concedido una subvención para la publicación de este boletín.



**The European Conference
on Rare Diseases**

Conferencia Europea de Enfermedades Raras Lisboa 2007

Los pacientes en el centro del desarrollo de la política de enfermedades raras: es el título de la próxima Conferencia Europea de Enfermedades Raras ([ECRD](#)), que tendrá lugar los días 27 y 28 de noviembre 2007 en Lisboa, Portugal.

La Conferencia de Enfermedades Raras que se celebra cada dos años está organizada por Eurordis y socios, bajo el patrocinio del Ministerio de Salud portugués, dentro de la agenda oficial de la Presidencia de la UE de Portugal y con el apoyo de la Comisión Europea. Este importante evento no podría llegar en mejor momento: la Comisión está trabajando actualmente en una Comunicación de Enfermedades Raras, que el Parlamento y el Consejo de Ministros puede complementar con las *Recomendaciones a los Estados Miembros* sobre el mismo tema. ‘

Es la primera vez que el Parlamento Europeo, la Comisión y el Consejo se han movilizado juntos por las enfermedades raras,' dice François Houyez, responsable de la Política Pública de Eurordis, que está a cargo de la organización de la conferencia. 'A finales de año habrá borradores de estos dos documentos importantes circulando, y la CEER será una gran oportunidad para que los pacientes discutan los borradores y saquen recomendaciones de cómo mejorarlo en las áreas que nos interesan. Una oportunidad increíble para todos los pacientes de enfermedades raras.'

Noticia extraída de la pagina web de



Para más información visitar <http://www.eurordis.org>

¡¡ULTIMA HORA!!

Pocos días antes de cerrar el boletín apareció esta noticia que consideramos muy interesante y esperanzadora.



El SAS analizará si los bebés sufren 33 patologías raras

MARTA CONDE 15.10.2007 - 19:09h

Medio millón de andaluces sufren enfermedades raras (son las que afectan a menos de 5 personas por cada 100.000 habitantes). Hay unas 7.000 variedades, causan un 35% de las muertes antes de un año de vida y el 80% son de base genética (hereditarias).

*Para la detección precoz de estas patologías, difíciles de tratar y diagnosticar y que **implican en la mayoría de los casos un peregrinaje del paciente por las consultas, el sistema sanitario andaluz** realizará a partir del **primer semestre de 2008** pruebas a los recién nacidos para saber si sufren 33 patologías raras. Los estudios se harán en la misma muestra de sangre que se extrae al bebé en la conocida como prueba del talón, un procedimiento que hasta ahora sólo valía para detectar dos enfermedades metabólicas causantes de retraso mental.*

Para dar este nuevo servicio, Salud pondrá en marcha tres laboratorios en Granada, Sevilla y Málaga.

*Esta iniciativa es una de las medidas del **Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012 dotado con 20 millones de euros y pionero en el país.***

«Por primera vez hay medios económicos para investigar, formar a los profesionales, apoyar a los pacientes y crear una unidad de coordinación dentro de la red sanitaria andaluza», explica Moisés Abascal, vicepresidente de la Federación Nacional de Enfermedades Raras.

*El Plan incluye además la creación en Granada de un **centro de fabricación de medicamentos huérfanos**, aquellos que no produce la industria porque no son rentables y centros hospitalarios de referencia para algunas patologías. En estos casos, el SAS abonará a las familias los costes que supongan los traslados. Así, por ejemplo, **se creará una unidad de referencia en el Hospital Macarena para la corea de Huntington.***

*Crearán un Observatorio
También, pondrán en marcha **once unidades de genética, un Registro y un Observatorio de Enfermedades Raras para conocer mejor los***

problemas de los afectados y su acceso a los productos sanitarios. *En atención Primaria, los médicos de familia tendrán guías con información sobre las enfermedades.”*

Como habéis podido leer es un proyecto realmente esperanzador para la familia Huntington, en particular, y para todos los afectados por enfermedades raras, en general, ya que contempla desde una unidad de referencia para los afectados de Huntington, como un centro de fabricación de medicamentos huérfanos.

Sin embargo, nos queda una sensación agri dulce, ya que nuevamente la administración sanitaria de la Comunidad Valenciana vuelve a dar la espalda a los afectados por enfermedades raras. ¿Hasta cuando?

LA CONSELLERIA APRUEBA EL PROCEDIMIENTO PARA RECONOCER EL DERECHO A LAS PRESTACIONES A LAS PERSONAS DEPENDIENTES.

El Consell aprobó el pasado 28 de septiembre, mediante el Decreto 171/2007, el procedimiento para reconocer el derecho a las prestaciones de sistema Valenciano para las personas dependientes.

Este Decreto tiene como objeto la regulación de la composición, organización y funciones de los órganos de valoración de la situación de dependencia, así como el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y el derecho a los servicios o prestaciones del sistema valenciano de atención a la dependencia.



Puedes obtener más información en esta página

Este Decreto establece una nueva solicitud la cual una vez recibida por la conselleria en forma, se notificará al interesado/a el día, la hora y la dirección en que haya de realizarse la valoración, que deberá ser realizada en el entorno habitual de la persona interesada, es decir, en el propio domicilio de la persona dependiente, conforme los criterios previstos en el baremo de valoración de la situación de dependencia.

Asimismo este procedimiento contempla que en los supuestos de urgencia debidamente justificados ante la Comisión de Valoración de la Situación de dependencia, la persona solicitante podrá ser valorada de forma prioritaria, iniciándose también de forma inmediata los trámites oportunos para la regularización administrativa de su situación.

¿Necesita ayuda?

900 100 880

Información telefónica gratuita

Puedes obtener más información en este teléfono

DONDE SOLICITARLA:

En el Registro del Servicio de Evaluación y Orientación de Discapacitados

En Alicante, c/ Fernando Madroñal, 52 (Polígono Babel)

En Castellón, Avda. Hermanos Bou, 81

En Valencia, c/ San José de Calasanz, 30

¿Qué se debe presentar?

- Impreso de solicitud.
- Fotocopia del DNI del interesado o, en su defecto, fotocopia del Libro de Familia.
- Informes médicos, psicológicos y/o sociales que acrediten las deficiencias alegadas
- En caso de revisión por agravamiento: fotocopia de los informes que acrediten dicho agravamiento.

Es importante que junto con las fotocopias, se aporte los documentos originales para su compulsión.

La instrucción del procedimiento para la valoración y calificación de las situaciones de minusvalía es básicamente el siguiente:

1.- Citación para reconocimiento.

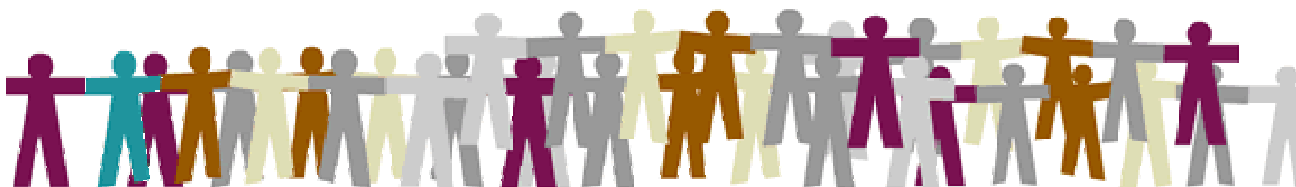
Recibida en forma la solicitud, el centro de valoración notificará al interesado, el día, la hora y la dirección en que haya de realizarse los reconocimientos y pruebas pertinentes.

2.- Reconocimiento.

Para la formulación de sus dictámenes el equipo de valoración de minusvalías podrá recabar cuantas informaciones, reconocimientos o pruebas juzgue necesarias. Asimismo, podrá solicitar informes de otros profesionales del propio centro de valoración y orientación o de servicios ajenos.

3.- Emisión de dictamen técnico.

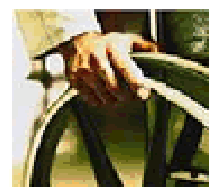
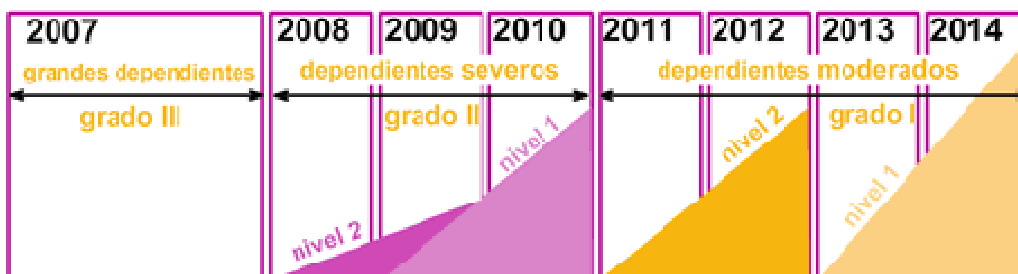
Efectuadas las pruebas, reconocimientos e informes pertinentes, por el equipo de valoración de minusvalías se procederá a emitir dictamen técnico-facultativo,



Sistema Valenciano para la promoción de la **Autonomía Personal** y atención a la **Dependencia**

La implantación de la Ley

Calendario de implantación de la Ley de Dependencia



INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON

A lo largo de este segundo semestre, han aparecido nuevos estudios y datos que abren nuevas posibilidades en el tratamiento y/o cura de la Enfermedad de Huntington. De las cuales merecen una especial atención los relacionados con la molécula C2-8 y el ARN.

Extractos de noticias publicadas en

DIARIO MEDICOCOM

UNA NUEVA MOLÉCULA RETRASA LA PROGRESIÓN DEL HUNTINGTON

La enfermedad de Huntington podría tener un tratamiento eficaz si los resultados obtenidos en un experimento murino (*con ratones de laboratorio*), que se publican hoy en *PNAS*, se pudieran aplicar al ámbito humano.

DM Nueva York 09/10/2007

Un estudio que se publica hoy en *Proceedings of the National Academy of Sciences* aporta una pequeña esperanza a los pacientes con la enfermedad de Huntington. Un equipo del Instituto para Enfermedades Neurodegenerativas del Hospital General de Massachusetts, en Boston, ha identificado un compuesto que podría ser útil para contrarrestar los efectos de la enfermedad de Huntington. La molécula, denominada C2-8, parece retrasar la pérdida de control motor y reducir el daño neurológico, según se ha visto en un modelo animal de la enfermedad.

"Hemos visto que el C2-8 retrasa la progresión de la enfermedad neurológica en ratones y creemos que si extraemos un fármaco de esta molécula podríamos obtener el mismo efecto en pacientes", ha asegurado Steven Hersch, del Departamento de Neurología del referido hospital y autor principal del estudio.

Misma longevidad

Los ratones con la enfermedad que recibieron C2-8 empezaron a los 24 días a mejorar significativamente en las pruebas de coordinación, fuerza y resistencia comparados con los animales que no fueron tratados. A pesar de que el tratamiento supuso un retraso en el

deterioro causado por la enfermedad, no influyó en la esperanza de vida de los ratones.

Al examinar las células del cuerpo estriado, el área cerebral que más se deteriora por el Huntington, los científicos constataron que estas células se habían reducido menos que las de los ratones no tratados, y además habían producido menos proteína huntingtina.

Los científicos también han demostrado que el C2-8 reduce la proteína huntingtina y puede ser una base desde la que desarrollar un tratamiento neuroprotector. Ahora, para seguir progresando, necesitamos confirmar estos resultados en un modelo diferente al ratón de laboratorio.

Aleksey Kazantsev, del Instituto de Enfermedades Neurodegenerativas del Hospital General de Massachusetts, identificó la molécula C2-8 como posible candidata para el tratamiento de la enfermedad de Huntington por su capacidad para bloquear la agregación de la proteína huntingtina en experimentos con levadura y tejido animal; además, comprobó que mejoraba la función motora tomando a la mosca de la fruta como modelo.

18/09/2007

LOS INHIBIDORES DE ARNi, ÚTILES EN HUNTINGTON Y ELA 'IN VIVO'

La interferencia por ARN *Ácido ribonucleico* (cuya función principal es servir como intermediario de la información que lleva el ADN en forma de genes y la proteína final codificada por esos genes) es una vía muy útil para silenciar genes y con potencial para tratar muchas enfermedades con bases genéticas conocidas. En esclerosis lateral amiotrófica y Huntington se han visto resultados in vivo, ha dicho en Barcelona el Nóbel Craig D. Mello.

Las terapias basadas en inhibidores de interferencia por ARN (ARNi), un mecanismo crucial en la transmisión del flujo de información genética y que interviene en la silenciación o activación de secuencias genéticas, están empezando a mostrar resultados en enfermedades como la de Huntington o la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), según ha explicado en Barcelona Craig G. Mello, galardonado con el premio Nóbel de Medicina y Fisiología 2006, junto a Andrew Z. Fire, por el hallazgo de la interferencia por ARN.

Mello, de la Universidad de Boston, ha pronunciado una conferencia sobre el mecanismo que le mereció el Nóbel y sus aplicaciones en NEO'07-Bienal Multidisciplinar en Neurociencias, que ha contado con 500 expertos y el patrocinio de Janssen-Cilag.

Según el Nóbel, la ARNi es "una vía para silenciar los genes de las células humanas muy fácilmente y también tiene el potencial para inhibir genes en pacientes". Lo más probable es que la ARNi se investigue y aplique antes en enfermedades amenazantes para la vida y sin buenos tratamientos.

Es el caso de la enfermedad de Huntington, que es rara, con una incidencia de un caso por cada 10.000 habitantes. Esta patología se caracteriza por la aparición de agregados de proteínas en el cerebro de los pacientes, lo que se ha reproducido en animales de laboratorio. La difusión de terapias basadas en ARNi en el cerebro de los ratones ha sido efectiva en la silenciación de genes. El resultado abre la puerta a la preparación de un ensayo en humanos.

Aplicaciones

Al igual que estas enfermedades, Mello ha afirmado que "el Alzheimer es un potencial objetivo de la ARNi, así como otros trastornos neurológicos (Huntington). Los médicos deberían reclutar a pacientes para los ensayos clínicos".

Proyecto en Cataluña

La consejera de Salud de Cataluña, Marina Geli, que intervino en la clausura de Neo'07-Bienal Multidisciplinar en Neurociencias, anunció que en 2008 está previsto consolidar la creación de un Instituto de Neurociencias, un proyecto que está en fase de diseño. Dicho centro trabajaría en red y se dedicaría a la investigación biomédica en neurociencias, incluyendo enfermedades mentales como las psicosis o la esquizofrenia.

Informó más en concreto que comprenderá seis áreas básicas de salud, seis áreas clínicas y una de salud mental. Geli explicó que el Departamento de Salud quiere que Cataluña compita con las ciudades que han hecho de la investigación y el conocimiento su principal actividad económica. Y añadió que se hallan en pleno proceso de revisión los planes directores de enfermedades crónicas, neurológicas y psiquiátricas. La reunión Neo'07 ha desvelado, entre otros datos, que uno de cada cinco pacientes que acude a los centros de atención primaria sufre una enfermedad psiquiátrica o neurológica.

REGULAR EL SUEÑO PODRÍA MEJORAR LOS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Los estudios realizados en ratones a los que genéticamente se ha provocado enfermedad de Huntington han mostrado que la administración de fármacos para dormir puede motivar los mecanismos de aprendizaje y agudeza mental, según los datos de un estudio que se publica en el último número de *Journal of Neuroscience*, dirigido por Jenny Morton, de la Universidad de Cambridge, en Gran Bretaña.

DM Nueva York 18/07/2007

Los investigadores han observado que el tratamiento diario con alprazolam o hidrato

de cloral, dos agentes sedativos, permite restablecer un patrón de sueño normal, lo que repercute positivamente en la función cognitiva. "*El hallazgo tiene implicaciones a corto y largo plazo en el tratamiento del Huntington*", indica Morton.

Ciclos disruptivos

Los modelos animales presentaban ritmos circadianos anormales, con episodios de sueño y despertar durante el día, así como ciclos disruptivos e irregulares. Se conoce que estas alteraciones en el sueño acarrearán problemas relacionados con la percepción y el aprendizaje en personas sanas. Ahora, el equipo ha establecido una clara relación entre disrupción circadiana y alteraciones cognitivas.

LA TETRABENAZINA PROTEGE A LAS NEURONAS DEL HUNTINGTON

La tetrabenazina, compuesto capaz de incrementar la actividad de la dopamina, empleada para tratar los síntomas del Huntington, también protege a las neuronas de los afectados de los daños de la enfermedad, según una investigación en ratones realizada en la Universidad de Texas Southwestern, en Dallas. En la misma investigación se han descrito los mecanismos bioquímicos implicados en la enfermedad, lo que sugiere nuevas dianas terapéuticas para atajarla en su fase inicial (antes de que aparezcan los síntomas).

DM. Nueva York 25/07/2007

La tetrabenazina se utiliza en muchos países, entre ellos España, para tratar los síntomas de la enfermedad de Huntington. Sin embargo, en Estados Unidos no está autorizada. Un estudio que publica hoy *The Journal of Neuroscience* podría empezar a cambiar la opinión que las autoridades sanitarias estadounidenses tienen acerca del fármaco.

El equipo de Ilya Bezprozvanny, de la Universidad del Suroeste de Texas, ha demostrado en un modelo de ratón manipulado para padecer Huntington que el tratamiento con tetrabenazina previene la muerte neuronal. Su investigación desvela además los mecanismos bioquímicos implicados en el Huntington y sugiere nuevas vías para prevenir la muerte neuronal en personas de alto riesgo antes de que la enfermedad dé síntomas.

Hasta el momento todos los tratamientos disponibles se limitaban a aliviar los síntomas, pero ninguno frenaba la progresión. Con este nuevo estudio, el equipo de Ilya Bezprozvanny añade además que la tetrabenazina podría también prevenir la aparición del Huntington en personas de muy alto riesgo (con componente genético).

Ratones protegidos

Los ratones manipulados fueron sometidos a varios test de coordinación. Aquéllos que recibieron un fármaco que aumentaba el nivel de dopamina en el cerebro realizaron las tareas peor que los que tomaron tetrabenazina. El fármaco, además, reducía significativamente la pérdida celular en el estriado del cerebro de los ratones modificados.

"Hace falta más investigación para determinar si este efecto protector también es reproducible en humanos", asume Bezprozvanny.

Los ensayos clínicos en humanos son complejos por la necesidad de reunir cohortes numerosas y por la dificultad de evaluar la eficacia de un fármaco administrado en fase presintomática.

LA ASOCIACION VALENCIANA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON DESEA A TODOS LOS SOCIOS, FAMILIARES Y AMIGOS UNAS FELICES FIESTAS Y UN PROSPERO AÑO 2008, CON EL DESEO DE QUE EN ESTE PROXIMO AÑO NUESTROS SUEÑOS Y DESEOS SE HAGAN REALIDAD.

La libertad y la salud se asemejan: su verdadero valor se conoce cuando nos faltan.
Henri Becque



LOTERIA DE NAVIDAD

Como todos los años la Asociación pone a disposición de todos los socios, familiares y amigos decimos de la lotería de navidad al precio de 23€.

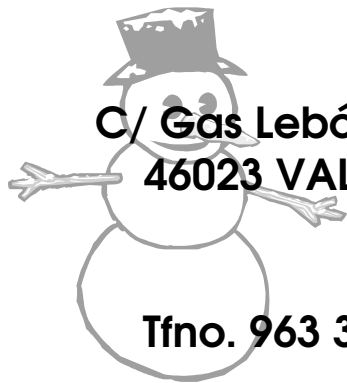
Con los ingresos que se obtengan se apoyará la investigación sobre la Enfermedad de Huntington que se está llevando a cabo en la Universidad Miguel Hernández,



Si deseas adquirir algún décimo o colaborar con la Asociación en su venta, ponte en contacto con nosotros en las direcciones y teléfonos que figuran en la última página del boletín.

Muchas gracias por vuestra colaboración, y mucha suerte..

ASOCIACIÓN VALENCIANA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON



C/ Gas Lebón, 5 bajo
46023 VALENCIA

Tfno. 963 309 024

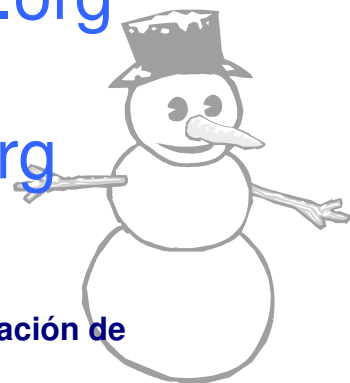
Hotel de las
Asociaciones
C/ Rafael Asín, 12
03010 ALICANTE

Tfno. 965 259 460
Fax. 965 259 587

Horario: Jueves de 6 a 8 de la tarde.

e-mail: avaeh@avaeh.org

Web: <http://avaeh.org>



Este boletín ha sido elaborado con la colaboración de



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