



BOLETÍN AVAEH

ASAMBLEA GENERAL DE AVAEH

CONTENIDO	
ASAMBLEA GENERAL	1
ACTA	2
LA ASOCIACIÓN DÍA A DÍA	4
MASAJE PSIQUICO	5
INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON	8
NOTICIAS INTEREANTES	9
LOTERIA DE NAVIDAD	13

El pasado día 10 de mayo de 2009 tuvo lugar en la localidad de Villavella la Asamblea General de la Asociación Valenciana de la Enfermedad de Huntington.

Esta asamblea ha tenido un especial significado para todos nosotros ya que ha sido la primera celebrada en la provincia de Castellón, y con ella hemos cumplido uno de los principales requerimientos de nuestros socios de esa provincia, que han venido reclamando, y con razón, que celebrásemos una asamblea en tan espléndida provincia.

Además de ello, el marco de la Asamblea no podía ser mejor, ya que la misma se celebró en el hermoso balneario de Villavella, que tan amablemente acogió nuestra visita, prestándonos un servicio y un cariño especial, sirvan estas líneas para agradecer su colaboración y acogimiento.

Una vez más, nuestra asamblea ha tenido una gran acogida por parte de nuestros socios, y además contamos con la siempre agradecida colaboración del Dr. Juan Andrés Burguera, neurólogo del Hospital La Fé de Valencia.



Previamente al inicio de la asamblea, el Dr. Burguera nos hizo una interesante exposición sobre la situación actual de la Enfermedad de Huntington, las investigaciones que se están llevando a cabo, y sobre los tratamientos actuales para la misma.

Una vez más el Dr. Burguera nos trasladó su siempre optimista visión de la Enfermedad de Huntington, y como poco a poco, pero cada vez más, la EH está siendo más conocida y estudiada,

principalmente en EEUU y Gran Bretaña, con una esperanza a medio plazo de poder obtener, sino una cura, unos tratamientos eficaces que permitan a los enfermos llevar una vida digna.

En cuanto a los tratamientos, destacó los resultados que se están obteniendo con el medicamento Nitoman, que ha demostrado ser eficaz para los movimientos. En la página 8 del boletín podréis encontrar un artículo sobre este medicamento.

A continuación, D. Julio Martín, Biólogo del Instituto Valenciano de la Infertilidad (IVI) nos hizo una exposición sobre el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) y como se lleva a cabo en el IVI, así como las aplicaciones directas en la EH.

Finalmente, y tras las intervenciones se procedió a celebrar la asamblea general, siendo el orden del día y los principales puntos acordados los siguientes:

Siendo las 13:30 horas se reanuda la asamblea general dando lugar a los puntos establecidos en el orden del día:

Se hace constar que previamente al inicio de la asamblea se facilita a todos los asistentes un dossier con toda la documentación que se va a tratar en la asamblea.

1. LECTURA Y APROBACIÓN DEL ACTA ANTERIOR.

Se procede a la lectura del acta de la sesión anterior procediéndose posteriormente a su aprobación, obteniendo el voto favorable de la unanimidad de los presentes, quedando por lo tanto aprobado.

2. MEMORIA DE ACTIVIDADES DE 2008.

Una vez más se hizo hincapié en los problemas que la Junta Directiva y los distintos socios que colaboran en las actividades realizadas encuentran en su labor, debido principalmente a la falta de formación y de tiempo, que sin embargo se suple con un gran espíritu de sacrificio y una generosidad incuestionable.

Se da lectura de la memoria de actividades haciendo especial referencia al Programa "Avaeh explica", al convenio con la Universidad Miguel Hernández de Elche y al servicio de fisioterapia domiciliar que actualmente está prestando la asociación.

La citada memoria se aprueba con el voto favorable de la unanimidad de los presentes

3. ESTADO DE CUENTAS DEL AÑO 2008.

Se procede al reparto entre todos los asistentes del estado de cuentas del ejercicio 2008, procediéndose posteriormente a su aprobación, obteniendo el voto favorable de la unanimidad de los presentes, quedando por lo tanto aprobado.

4. PRESUPUESTO PARA EL AÑO 2009.



Se procede al reparto entre todos los asistentes del presupuesto de gastos e ingresos para el ejercicio 2009, procediéndose posteriormente a su aprobación, obteniendo el voto favorable de la unanimidad de los presentes, quedando por lo tanto aprobado.

5. ACTIVIDADES PREVISTAS AÑO 2009

Se procede a la lectura del proyecto de actividades para el presente año, destacando la potenciación del servicio de fisioterapia, así como la continuidad del convenio de colaboración con la universidad Miguel Hernández, la elaboración de boletines informativos y diversas campañas de difusión, especialmente en centros de salud y centros sociales.

Por parte de la unanimidad de los asistentes se autoriza a la Junta Directiva para la realización de los trámites necesarios para la firma de la prórroga del convenio con la UMH.

6. RATIFICACIÓN O MODIFICACIÓN DE LA JUNTA DIRECTIVA.

Se pregunta a los asistentes si alguien desea formar parte de la Junta Directiva presentándose Silvia Gómez Navarro. No habiendo nadie más que se presente se somete a votación la renovación de la actual Junta Directiva con la incorporación de Silvia Gómez Navarro. Se somete a aprobación obteniendo el voto favorable de la unanimidad de todos los presentes quedando la Junta Directiva compuesta por las siguientes personas:

- *Presidenta:* Mercedes Muñoz Díaz
- *Vicepresidente:* Hilario Esclapez Pastor
- *Tesorera:* Silvia Gómez Navarro
- *Secretario:* Jorge Marco Guirado
- *Vocales:* Ana Sempere Bonete
Esther Guillén Martorell
Francisco Redondo Berenguer
Fátima Pérez Carbonell
Mónica Bonete Segarra
Sonia Vila Sánchez

Se acuerda asimismo que el cargo de Tesorera tenga una compensación económica por gastos y dietas de 325 € al mes.

7. PRESENTACIÓN GUÍA.

Se hace entrega a todos los presentes de un ejemplar de la "Guía de recursos socio-sanitarios, aspectos fiscales y legales" elaborado por la asociación y con la colaboración de Mónica Gomis Juan, Trabajadora Social de la Unidad de Coordinación de la Asistencia Socio-sanitaria del Hospital de San Vicente del Raspeig de Alicante.

8. RUEGOS Y PREGUNTAS

No hay

No habiendo más asuntos a tratar, se levanta la sesión siendo las 14:30 horas del día anteriormente indicado."

Para terminar, la gran mayoría de los asistentes disfrutamos de una agradable comida en el comedor del Balneario de Villavella y pudimos charlar, compartir experiencias y conocernos un poco mejor y afianzar nuestros lazos de amistad dentro de esta entrañable familia que somos.

Desde aquí agradecer a todos los que asistieron su apoyo y compañía, que son nuestro alimento para seguir trabajando día a día.

LA ASOCIACIÓN DÍA A DÍA



El Servef nos ha concedido una subvención para la contratación de un administrativo y dos fisioterapeutas, que desempeñan su actividad en la asociación desde julio.

A continuación detallamos un pequeño resumen de su experiencia día a día en la asociación:

SONIA GARCIA (ADMINISTRATIVA)

Mi experiencia en la Asociación está siendo muy positiva. Sería aburrido explicar las tareas administrativas que realizamos, si no fuese por lo gratificante que pueden resultar debido a el objetivo que perseguimos con ellas.

No podría expresar con palabras, la alegría que sentimos Silvia y yo cada vez que nos llega una carta de un organismo oficial en el que nos aceptan la petición de una subvención, porque ello conlleva que podamos planificar actividades en beneficio de todos los socios. Somos como niñas con zapatos nuevos, siempre organizando como hormiguitas el poco dinero de que dispone la Asociación para intentar hacer más llevadera y feliz la vida de los enfermos y sus familiares mediante los pocos recursos de que disponemos.

Gracias a una de estas subvenciones, hemos conseguido contratar a Paco, el fisioterapeuta de Valencia, que sabemos con seguridad que va a aportar una mejoría en los enfermos, ya que en Alicante ha dado muy buen resultado con Caling.

Mi contrato se acabará el 31 de octubre de este año, ya que yo también estoy contratada por una subvención del Servef. Hasta entonces, haré lo posible para ayudar a esta Asociación. El 31 de Octubre no será un día triste para mí, sino todo lo contrario, porque me llevo la amistad de personas maravillosas que he conocido en la Asociación.

¿Qué más se puede pedir?... estoy en contacto con gente con una superación personal increíble, que a pesar de sus problemas hacen todo lo que está en su mano por ayudar a la Asociación, como es el caso de Mercedes en Valencia e Hilario en Alicante. Hablas con socios y familiares que a pesar de todo lo que pasan a diario, desprenden mucha luz y cariño a sus enfermos y creo que eso no solo lo noto yo, sino que estoy segura que los enfermos en su foro interno lo sienten también. Creo que son "ángeles" que guían a sus enfermos día a día. Es posible que ellos nunca hayan caído en la cuenta de lo que estoy exponiendo porque ven su tarea como algo cotidiano y lógico, pero puedo aseguraros que desde fuera se ve de una manera especial. Son personas que están en este mundo para aprender y superarse espiritualmente con gran rapidez debido a la adversidad que les ha tocado vivir.

Aprovecho estas páginas para darles toda mi fuerza y apoyo a estos "ángeles". No desfallezoáis, porque sois "seres muy especiales".

También decir que este va a ser mi primer y último boletín, el cual estoy haciendo con mucha ilusión y cariño junto a mi compañera.

Voy a intentar aportar en estas pocas páginas que se me brindan todo lo que crea que puede ser interesante para los asociados, por eso, a continuación, no solo voy a contar un cuento que espero que cada uno de vosotros podáis interiorizar de la forma más positiva posible, sino que intentaré explicaros como realizar un ejercicio de "meditación" para realizar antes de acostarse y así liberar las tensiones diarias que hayáis podido vivir y llenaros de positividad para afrontar el día siguiente. Son ejercicios que yo misma practico cada vez que tengo ocasión. Puedo aseguraros que con la práctica y el tiempo notareis que os aporta algo que no sabreis explicar exactamente, pero será una sensación de plenitud muy

agradable y gratis!. Aprovecho para dar las gracias a mi cuñada Ángeles Molina Peralta por haberme aportado el documento teórico de la meditación o masaje psíquico.

CUENTO ORIENTAL: “ ESTÁ BIEN”

El discípulo no entendía a su maestro, porque a menudo declaraba: “ Está bien, está bien” . ¿Acaso es que nunca tenía adversidades o contratiempos?. Sorprendido, le preguntó al mentor:

–Pero, ¿Es que tienes tanta fortuna que todo te va bien? ¿Nunca tienes problemas o vicisitudes? No entiendo por qué siempre aseveras “ está bien, está bien” .

–Sí, todo está bien

–Pero, ¿como es posible?–preguntó escéptico el discípulo.

Y el maestro explicó:

–Porque cuando no puedo solucionar una situación fuera de mí, la resuelvo dentro de mí cambiando la actitud de mi mente. Nadie puede controlar todas las condiciones y circunstancias externas, pero sí podemos aprender a controlar nuestra actitud ante ellas. Por eso, querido mío, todo está bien, todo está bien.

MASAJE PSIQUICO

Esta técnica se fundamenta en el enfoque de la energía-atención sobre las diferentes partes del cuerpo.

El ejercicio se apoya en un sostenido sentir de cada respectiva parte seleccionada como fuente de salud y regeneración celular.

El masaje psíquico consiste en focalizar la energía atención en los diferentes miembros y órganos del cuerpo, sintiendo, iluminando y

respirando cada uno de ellos. Se trata, en definitiva, de reconstruir mentalmente el área en cuestión y sentirla iluminada.

Los beneficios que reporta la focalización de la energía consciencia en el psico-cuerpo son:

-Regeneración

-Vitalización

-Elevación de la corriente vibratoria

-Armonización cuerpo-mente

Siéntate cómodamente con la espalda derecha, las piernas paralelas, apoya tu lengua en la parte superior del paladar y respira por la nariz manteniendo la boca suavemente cerrada y los dientes ligeramente separados.

Conforme observas tu respiración tus ojos se cierran, sientes la atención enfocada hacia tu interior, ahora comienzas a respirar un poco más lenta y profundamente, observa como sueltas el aire de manera constante y uniforme hasta llegar al total vacío pulmonar.

A medida que respiras tus tensiones se disuelven como se disuelve la sal en el agua. Cada respiración te inunda más y más de paz y serenidad.

Sientes el peso de tu cuerpo y observas que ahora sueltas los controles y te abandonas a la corriente de vida que fluye.

Confías en la sabiduría de tu naturaleza esencial, tu mente fluye como el pequeño riachuelo que resbala por el valle, sientes como cada respiración disuelve tensiones y ansiedades.

A medida que respiras se distienden más y más los músculos de tu cuerpo. Cada respiración te lleva hacia un espacio de paz y atención, cada vez más agradable y profundo.

Ahora enfocas tu atención hacia esa luz blanca y radiante que todo lo penetra, esa energía que conforma el universo, sientes la lucidez universal y la comunión amorosa con todos los seres.

Ahora enfocas tu atención en las plantas de tus pies, se trata tan solo de sentirlas, agudizas tu atención y percibes la sensación de tus plantas, enfocas bien la atención las puedes llegar a sentir perfectamente. Ahora imagina que se llenan de luz. Una luz amorosa que emana de lo profundo de tus propias células de dentro hacia fuera, siéntelas plenamente iluminadas.

Bien, recuerda que seguidamente a lo largo de este ejercicio, es posible que no sientas con las misma nitidez todos y cada uno de los órganos que vas a recorrer, esto no tiene importancia, en algunos de ellos será muy fácil, en otros tendrás más dificultad, sin embargo, el enfoque realizado no ha sido estéril porque tu energía atención ha llegado allí donde ha sido intencionalmente enfocada.

Pues bien, ahora siente tus pies, de la misma forma que hiciste anteriormente con las plantas, penetra incluso en el interior de los huesos de tus pies, de sus pequeños músculos, siente incluso como fluye la sangre por las arterias y de nuevo asiste a su iluminación, obsérvalos radiantes, siéntelos como soles amorosos y brillantes.

Ahora enfoca las pantorrillas, siéntelas, sus músculos, sus huesos, todo iluminado, sientes...Lo mismo con las rodillas, entra en lo profundo de las mismas, siéntelas siente esa luz que brota irradiándolas. Haz lo mismo con los muslos, los glúteos, siente como se iluminan.

La columna vertebral, comienza desde la base de la misma y siente como asciendes por su interior, como una serpiente de luz que se va desenroscando y a su paso ilumina cada vértebra. Siente tu columna como una antena iluminada.

Siente ahora el cerebelo en la parte posterior de la cabeza, encima de la nuca totalmente iluminado.

Ahora vas a descender hasta el recto, te dispones a recorrer e iluminar el intestino, siente como vas iluminando el paquete intestinal. Ahora siente el estómago, pleno de luz.

Siente el esófago hasta la garganta todo iluminado y ahora desciende nuevamente. Siente la vejiga y la uretra, recorre el conducto y siente como se iluminan.

Los riñones iluminados, los sientes, ahora siente justo encima de tus riñones las pequeñas glándulas suprarrenales, dos pequeñas almendras, se iluminan. Ahora siente el hígado a la derecha de tu estómago, poco a poco se ilumina y expande su radiante luz. Siente el bazo enfrente del hígado. Detrás de tu estómago, en la parte superior siente el páncreas, irás percibiéndolo poco a poco, siente su luz.

Los pulmones, siéntelos al respirar, penetra en el interior de los mismos y siéntelos iluminados. El corazón, primero siente su latido, tal vez te resulte más fácil detectarlo si retienes un momento tu respiración, siente la poderosa luz que irradia y como esta fluye en la sangre a través de ríos de luz.

Los brazos siéntelos totalmente iluminados, ahora siente tus manos, siente como fluye toda la luz, a través de las palmas y sus dedos.

Siente el cuello, la lengua, siente los dientes y las muelas. Y ahora desde el interior de tu boca procede a salir al exterior recorriendo el conducto del oído izquierdo una vez fuera, vuelve de nuevo al interior de tu boca, despacio, sintiendo, iluminando, y ahora haz lo mismo con el oído derecho, el conducto iluminado. Siente las fosas nasales, los globos oculares, siéntelos.

La piel de la cara, el cuero cabelludo, el pelo totalmente iluminado lo sientes...

Ahora sientes tu cerebro, sus diferentes circunvoluciones y redes neuronales hasta su centro profundo, siéntelo totalmente iluminado. Ahora siente la glándula pituitaria, la sentirás en forma de presión sutil en la parte superior del entrecejo, en el centro, siente como irradia. Y ahora la glándula pineal, la sentirás en la parte superior de tu cabeza, una sutil presión vibrante, conectada con fluidos de energía que van más allá de tu cuerpo físico que ascienden, irradian.

Ahora siente la coronilla, imagina un orificio por el que penetra todo el aire que respiras, que atraviesa todo tu cuerpo y sale por las plantas de tus pies, siente la transparencia de tu cuerpo.

Permite que tu ser permanezca en silencio y quietud. Todo tu cuerpo vibra en la frecuencia de la luz, observa sensaciones y contempla todo aquello que circula por tu mente, como si ésta fuera un escenario de pensamientos, de imágenes y sensaciones de las que eres TESTIGO, pensamientos que puedes observar.

Eres pura contemplación, océano de consciencia.

Y ahora para finalizar el ejercicio cuenta hasta 10, cuando llegues al número 10 sentirás una paz muy profunda.

Toma una respiración profunda, mueve los dedos de tus manos y de tus pies y poco a poco abre tus ojos.

CALING CHEUNG NIO (FISIOTERAPEUTA ALICANTE)

Hola soy Caling Cheung, Fisioterapeuta de la Asociación en la delegación de Alicante por segundo año. Mi labor es la de prestar el servicio de atención Fisioterápica a domicilio a los socios de Alicante y provincia, y también valorar las necesidades y los beneficios de la fisioterapia, con el objetivo principal de mejorar la calidad de vida de los socios.

El tratamiento es personalizado y modificado según las características y progresión semanal de cada uno, y se realiza en base a unos objetivos generales:

- Aumento de la movilidad general y potencia muscular.
- Mejorar del equilibrio y la coordinación.
- Mantenimiento de la marcha.

Sin olvidar que también se trabaja la respiración, la relajación, la movilidad oculo-manual, etc., siempre intentado buscando la motivación y colaboración de la persona.

He aprendido mucho de los pacientes enfermos de Huntington con los que trato en la provincia de Valencia, me llamo Francisco Segador y además de prestar servicios para AVAEH he tenido la enriquecedora oportunidad de trabajar con otros enfermos de Huntington y sus familias en los últimos años. Quiero resaltar que la mayor dificultad que he encontrado es la resistencia a aceptar la enfermedad por parte de algunos pacientes, lo cual es tan natural como perjudicial. Es natural porque es parte del ser humano negar aquellas noticias o circunstancias que nos duelen profundamente. Por otro lado es perjudicial en tanto en cuanto retrasa el inicio de los cuidados preventivos, cuyo objetivo es mantener las capacidades motoras e independencia más tiempo.

Las bondades y beneficios de la actividad física y la fisioterapia en enfermos de Huntington son sobradamente conocidas, pero mucho más eficaces cuanto antes se inicien y más a menudo se practiquen, con esto quiero subrayar la idoneidad de una vida activa -hacer algún deporte, practicar ejercicio, bailar - que cualquier persona debería tener, pero con más importancia en los enfermos en fases tempranas y asintomáticas que sin saberlo se convertirán en actividades terapéuticas.

Con el inicio de los síntomas será necesario personalizar el programa de actividad física o fisioterapéutico con el fin de optimizar los resultados, para lo cual profesionales como mi colega Caling Cheung (fisioterapeuta de la delegación de Alicante) o un servidor estaremos encantados de ayudar.

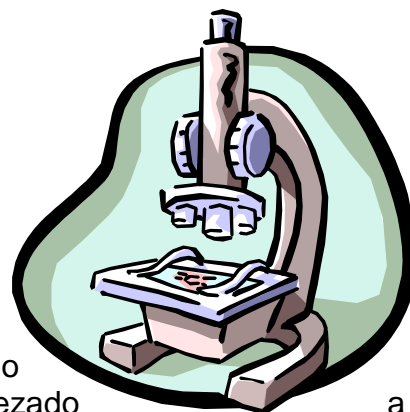
No quiero dejar de resaltar la tendencia de familiares y amigos a sobreproteger al enfermo, lo cual, disculpen la redundancia, es tan natural como perjudicial. Natural porque no queremos que sufran ni se dañen, y perjudicial porque estamos limitando su capacidad de adaptarse, de "re-aprender", de mantener sus funciones.

Mis abuelos me enseñaron que hay varios tipos de jubilados, los que al jubilarse se dedican a ver la televisión o bajar al bar, y por otro lado, los que no paran en casa, bien están con los amigos o bien en el parque con los nietos o jugando a la petanca. Pasados 10 años, las capacidades funcionales de los segundos se habrán mantenido o al menos se habrá ralentizado la natural merma consecuencia de la edad. En el caso de los primeros ya imaginaran que la probabilidad de perder capacidades motoras y funcionales será mucho mayor. Ahora imaginen que al volver del bar uno de nuestros jubilados se cae, y la mujer e hijos muy diligentemente se convierten en sus sirvientes de modo que el señor ahora no se levanta del sofá ni para tomar un vaso de agua. Obviamente tanta amabilidad se convierte en sobreprotección que lejos de ayudar se convierte en perjudicial.

A veces escucho frases del tipo "¡cómo va a hacer eso mi hija!", y tras observar la reacción de la madre cuando ve hacer lo que pensaba que era imposible (caminar 100 metros seguidos sin ayuda), entonces me acuerdo de mis abuelos con orgullo.

En este apartado los fisioterapeutas les ayudaremos a trazar la línea que separa la protección de la sobreprotección, y junto al esfuerzo y perseverancia del enfermo, y la paciencia casi inagotable de sus cuidadores verán que puede mantenerse las funciones y la calidad de vida todavía algo más.

INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON



Durante la asamblea celebrada en Castellón, dentro de su intervención previa a la asamblea el Doctor Juan Andrés Burgera nos comentó los buenos resultados que estaba dando en algunos pacientes el medicamento Nitoman, que ha empezado comercializarse en España a principios de este año.

A continuación os presentamos una de las noticias publicadas en junio de este año relativo al citado medicamento Nitoman. Os recomendamos que pongáis en conocimiento del Neurólogo que esté atendiendo al enfermo la existencia de este nuevo medicamento, por si estimase conveniente recetárselo.

ep europa press
www.europapress.es

Llega a España el primer fármaco contra el Huntington

MADRID, 24 Jun. (EUROPA PRESS) –

La compañía farmacéutica UCB Pharma anunció este miércoles la comercialización en España del primer y único fármaco indicado para tratar los trastornos del movimiento ocasionados por la enfermedad de Huntington, que afecta a aproximadamente a unos 4.000 españoles mientras que otros 15.000 están en riesgo de haber heredado el cromosoma 4 cuya mutación desencadena la enfermedad.



En el marco de la presentación de una guía para pacientes con esta patología, encuadrada dentro de las enfermedades raras, el director médico de la compañía, José Luis Bravo, recordó que tetrabenazina, que se comercializa con el nombre de 'Nitoman', actúa disminuyendo la cantidad de dopamina, lo que ayuda al control neuronal cerebral y alivia los movimientos involuntarios del cuerpo.

Entre los síntomas de esta enfermedad destacan las alteraciones motoras -pérdida de movilidad y corea- los trastornos cognitivos -pérdida de la función mental- y los psiquiátricos -pérdida de la estabilidad emocional- y generalmente se manifiesta entre los 35 y los 50 años.

Aunque la mayoría de los pacientes no mueren como consecuencia de esta enfermedad, se trata de una dolencia mortal que va progresando de forma gradual y lenta, explicó el jefe de la Unidad de Enfermedades Neurodegenerativas del Hospital Ramón y Cajal, Justo García de Yébenes.

La duración media, desde que se diagnostica varía entre 15 y 20 años, ya que ocasiona problemas graves de salud derivados de la debilidad corporal que se desencadenan a consecuencia de la propia enfermedad,

sobre todo, por atragantamiento, aspiración, malnutrición, infecciones (como neumonía) y síntomas cardíacos, entre otros.

Por ello la importancia del uso de este nuevo fármaco, que presenta un buen perfil de seguridad y tolerabilidad una vez que se establece el ajuste de dosis adecuado. Además, 'Nitoman' ha demostrado menos efectos secundarios, como hipotensión y trastornos gastrointestinales, en comparación con otros tratamientos debido a la acción selectiva sobre el sistema nervioso central propiciando ausencia de actividad hipotensora y GI.

ENFERMEDAD DESCONOCIDA

El gran desconocimiento que se tiene actualmente de esta enfermedad, antiguamente conocida como 'baile de San Vito', ha llevado a la Asociación Corea de Huntington Española a publicar la guía 'Preguntas y respuestas sobre la Enfermedad de Huntington', en la que, a través de una batería de más de 70 preguntas, los pacientes pueden conocer todos los aspectos relacionados con esta enfermedad.

Según el doctor García de Yébenes, el libro recoge temas tan importantes como las características principales de la patología, los síntomas, la genética y la herencia, el diagnóstico, los tratamientos, la calidad de vida y los servicios existentes de ayuda a las personas afectadas.

NUEVOS PRINCIPIOS ACTIVOS AUTORIZADOS EN 2009 (con acuerdos de precio de Enero-Abril 2009)						
PRINCIPIO ACTIVO	NOMBRE COMERCIAL (Laboratorio)	PRESENTACION	PVP (Euros)	CONDICIONES DE DISPENSACION	SUBGRUPO ATC	INDICACIONES APROBADAS
TETRABENAZINA	NITOMAN (UCB Pharma, S.A.)	25 mg 112 comp	184,92	Receta médica	N07XX.- Otros fármacos para sistema nervioso.	Trastornos del movimiento asociados a Corea de Huntington.

Cuadro elaborado por la Subdirección General de Calidad de Medicamentos y Productos Sanitarios, Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios. CIPM= Comisión Interministerial de Precios

A continuación os trasladamos algunas noticias relacionadas con el Huntington que consideramos interesantes.

elNuevoHerald.com 

Publicado el miércoles 24 de junio del 2009

Descubren proteína responsable de la enfermedad de Huntington

By LAURAN NEERGARD / AP

Los científicos han resuelto un misterio que rodea a una horrenda enfermedad: por qué personas con el mal de Huntington son huéspedes de una proteína defectuosa en sus organismos que sólo destruye ciertas células del cerebro.

El descubrimiento podría ayudar a desarrollar tratamientos para el incurable asesino, y también en afecciones del cerebro más comunes como el mal de Alzheimer, o la demencia senil.

"Hasta ahora, nadie tenía la menor idea de la causa del daño cerebral y de la muerte", dijo el doctor Solomon Snyder de la universidad Johns Hopkins, cuyo equipo informó de los hallazgos en la revista especializada Science.

El mal de Huntington es una afección hereditaria muy rara. Se calcula que unos 30,000 norteamericanos en una población de más de 300 millones sufren de la enfermedad. Afecta a las personas en los últimos años de la treintena y en los primeros años de la cuarentena. Causa convulsiones incontrolables y un deterioro mental que conduce a la muerte tras una década de indescriptible agonía, caracterizada por la pérdida del habla. El paciente apenas si puede comer, o caminar.

La causa sería la mutación de un gen. El hijo de un paciente que sufre del mal de Huntington tiene un 50 por ciento de posibilidades de heredar el gen. Los científicos descubrieron el gen en 1993. Dieciséis años más tarde, existe un solo tratamiento para reducir los movimientos convulsivos. Pero hay escasos progresos para evitar el principal objetivo: frenar o desacelerar el avance de la enfermedad, que suele causar un agujero en el cerebro de los pacientes.

La nueva investigación ha determinado que el gen de Huntington crea una proteína defectuosa hallada en todas las células. Sin embargo, las únicas células que mueren son ciertas neuronas, la mayoría en una región del cerebro llamada el cuerpo estriado, que controla los movimientos. Para el momento en que los pacientes mueren, esa parte del cerebro es de la delgadez de papel de seda.

¿Por qué? El equipo de Snyder descubrió que una segunda proteína es la culpable. Se trata de una molécula escasamente conocida, llamada Rhes, y que se encuentra casi exclusivamente en el cuerpo estriado. Cuando Rhes se combina con la proteína defectuosa de Huntington, causa una reacción química, según los investigadores.

El próximo paso es determinar si quitar Rhes de cobayos con el mal de Huntington puede frenar o desacelerar el avance de la enfermedad, sin causar muchos efectos secundarios. Si eso es factible, el próximo paso es buscar una droga que bloquee la proteína.

Primero se hizo un experimento muy simple: se usaron células de embriones humanos y células cerebrales tomadas de ratones. A cada muestra se le añadió una combinación diferente de la proteína mutada de Huntington, su versión normal, y la proteína Rhes. Solamente cuando tanto la proteína mutante como la Rhes estaban presentes en las mismas células estas comenzaron a morir.

Luego, los investigadores aislaron con mucho esfuerzo qué era exactamente lo que hacía tan tóxica la reacción química, llamada sumoilación. Al parecer, las células tratan de lidiar con la proteína mutada amontonándola a un lado, casi como creando un montón de basura. Añadir Rhes conllevó a menos amontonamiento y a la muerte de las células, lo cual sugiere que es la forma soluble de la proteína defectuosa la que es problemática.

Y esa es la conexión con otras enfermedades que destruyen el cerebro, como el mal de Alzheimer. La mayoría se distingue por cúmulos de alguna proteína defectuosa, y hay un apasionado debate sobre si estos cúmulos, también llamados "conjuntos", son la causa de la destrucción cerebral o un intento desesperado del cerebro para salvarse a sí mismo.

UN CEREBRO ARTIFICIAL SIMULARÁ ESTAR ENFERMO Y PROBARÁ LOS FÁRMACOS

JUDITH DE JORGE | MADRID

Lunes, 04-05-09

Un equipo internacional de científicos, en el que participan investigadores de diferentes centros españoles, trabaja en el desarrollo de un cerebro artificial que podría revolucionar múltiples campos de la medicina. La iniciativa Caja Blue Brain, liderada en España por expertos de la [Universidad Politécnica de Madrid \(UPM\)](#) y el [Consejo Superior de Investigaciones Científicas \(CSIC\)](#), pretende **reconstruir la estructura interna del cerebro de los mamíferos mediante novedosas herramientas informáticas para poder simular los efectos de enfermedades como el alzheimer, el parkinson o el huntington** y probar medicamentos que puedan tratarlas. El sistema se inspira en los sistemas aeronáuticos para simular vuelos. En la actualidad, los investigadores ya han conseguido reconstruir una pequeña región del cerebro en la que han obtenido «resultados muy satisfactorios», y esperan que la totalidad del neocórtex esté concluida en 2010.

Los orígenes del proyecto se remontan al año 2005, cuando [L'École Polytechnique Fédérale de Lausanne \(Suiza\)](#) y la compañía [IBM](#) anunciaron conjuntamente la intención de crear un modelo funcional del cerebro utilizando el superordenador Blue Gene, de IBM. Lo ambicioso de la iniciativa, basada en lo que se conoce como ingeniería inversa, hizo que cobrara una dimensión internacional. La meta final del Blue Brain es proveer a la comunidad científica de una herramienta con la que explorar, a través de simulaciones y nuevos programas de imagen, el funcionamiento del cerebro y su comportamiento en situaciones disfuncionales, como ocurre en el caso de patologías como la depresión o la enfermedad de Alzheimer. De esta forma, será la «cobaya digital» del futuro.

«Nos permitirá hacer centenares de miles de pruebas sin peligro para ningún enfermo», ha explicado a ABC.es José María Peña, coordinador del proyecto y profesor en la Facultad de Informática de la UPM. En el cerebro artificial se podrán probar «todos los escenarios clínicos» y avanzar en enfermedades neurodegenerativas, tumores, esquizofrenia y autismo. Al mismo tiempo, los expertos esperan obtener respuestas a algunas de las principales preguntas que se plantean las Neurociencias, como **«¿Cuál es el sustrato neuronal que hace que las personas sean humanas?»** o **«¿Cómo integra el cerebro simultáneamente la información procesada en distintas áreas corticales para producir una percepción unificada, continua y coherente?»**. Para muchos, el estudio de la corteza cerebral constituye el gran reto de la ciencia en los próximos siglos, ya que su actividad está relacionada con las capacidades que distinguen al ser humano de otros mamíferos.



Simulación de una neurona en BlueBrain

Blue Brain utiliza la técnica de la ingeniería inversa, que consiste en obtener información a partir de un producto final, desmontándolo, para determinar de qué está hecho, qué lo hace funcionar y cómo fue creado. Este proyecto supone el primer intento exhaustivo, a escala mundial, de realizar ingeniería inversa del cerebro de los mamíferos.

El Sistema Público de Salud trabajará para detectar antes las enfermedades raras. Con este fin, España participa "activamente" en las iniciativas del Consejo Europeo en materia de enfermedades raras, y en el proyecto entre los Estados Miembros

El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, reunido en Mérida, dio luz verde la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS) con la que se trabajará para detectar de forma "precoz" los casos de enfermedades raras y para dar una atención "más adecuada" a estos pacientes.

Cabe subrayar que, esta Estrategia es el resultado del consenso de todos los agentes implicados Ministerio de Sanidad y Política Social, comunidades autónomas, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y representantes de otros ministerios; recordando que las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad.

A este respecto, tras la decisión, la Ministra de Sanidad y Política Social, Trinidad Jiménez, señaló que "el ministerio ha destinado desde 2007, un total de 53 millones de euros para la investigación de medicamentos huérfanos y este año destinaremos 16 millones más. Con esta estrategia España se adelanta a los plazos de la Comisión Europea en este ámbito".

En España, se estima que hay unos 3 millones de personas afectadas por estas patologías, por lo que, según apuntó el Ministerio de Sanidad y Política Social en nota de prensa, han sido una "prioridad" en la política de salud pública del ministerio, orientada a favorecer el tratamiento de estos pacientes y a avanzar en la búsqueda de soluciones a su enfermedad.

Con esta iniciativa, el Gobierno de España quiere articular una respuesta "factible y adecuada" a las personas afectadas por patologías raras, objetivo para el que el trabajo conjunto con sociedades científicas y pacientes es "esencial".

En definitiva, esta nueva Estrategia, enmarcada en el Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS), es una herramienta de coordinación para el Sistema Nacional de Salud.

Concretamente, sus principios rectores son la "solidaridad, la equidad y la participación" para lograr la reducción de desigualdades, la promoción de la salud y de los estilos de vida saludables y la calidad de la atención a los pacientes afectados por este tipo de patologías.

Así, el Gobierno de España "da un paso más" en el apoyo a las personas con enfermedades raras y sus familiares. Pruebas anteriores de este apoyo son la creación del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) o la dedicación de 37 millones de euros en 2007 y 2008 para investigación en medicamentos huérfanos, de escaso interés comercial para la industria.

En la línea de reforzar la investigación, el ministerio también ha aprobado para 2009 un crédito de 16 millones de euros para el desarrollo de medicamentos huérfanos.

Más información, formación e investigación

El documento establece un conjunto de objetivos y recomendaciones que contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y atención sanitaria en relación con las enfermedades raras.

Para ellos, se basa en la información y la evidencia científica disponible, y propone acciones de forma realista y en función de los

recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las comunidades.

La nueva Estrategia consta de siete líneas estratégicas que son la información sobre enfermedades raras: información, registros sanitarios y clasificación y codificación; la prevención y detección precoz: cribado neonatal, diagnóstico genético, etc; y la atención sanitaria: coordinación entre atención especializada y

primaria y atención en centros, servicios y unidades de referencia.

Junto a terapias como terapias avanzadas, medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios; la atención sociosanitaria: en colaboración con el Centro de Referencia Estatal

Primeros de Europa

En el ámbito europeo, el 11 de noviembre de 2008 la Comisión Europea presentó una Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras, en la que el Ministerio de Sanidad y Política Social está participando "activamente". En este punto es necesario señalar que, con la aprobación de la Estrategia, España se ha adelantado a los plazos establecidos en dicha recomendación.

El Ministerio de Sanidad y Política Social considera "fundamental" la colaboración tanto en el ámbito del Consejo Europeo, como en el resto de iniciativas europeas, tales como el EUROPLAN (Proyecto Europeo de los Planes de Desarrollo Nacionales para las Enfermedades Raras), que pretende elaborar recomendaciones sobre la manera de establecer planes estratégicos para las enfermedades raras.

Esto significa que España actualmente está compartiendo su experiencia en la elaboración de la Estrategia con el resto de Estados Miembros

Acuerdo total

Para la redacción del texto de la Estrategia, se creó un Comité Técnico y un Comité Institucional, constituido por representantes de pacientes y sociedades científicas, que se guiaron por criterios de evidencia científica, rigor y consenso.

Entre las asociaciones de pacientes se encuentra la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que aglutina más de un centenar de asociaciones; la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, que representa a más de 20 patologías de estas características, y la Coalición de Ciudadanos con Enfermedades Crónicas.

Sobre el Comité Institucional, reúne a los representantes designados por las Consejerías de Salud de las Comunidades Autónomas. Una de sus funciones principales ha sido valorar la pertinencia y viabilidad de los objetivos propuestos, ya que son las propias CCAA y sus

de enfermedades raras y sus familias de Burgos, perteneciente al IMSERSO; la investigación: mantenimiento y promoción de las enfermedades raras como líneas de investigación prioritarias; y la formación tanto de profesionales en pregrado, postgrado y formación continuada, como de pacientes.

servicios de salud los responsables de organizar y prestar la asistencia sanitaria.

El coordinador científico de la Estrategia ha sido Francesc Palau, quien a su vez es el director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Debido a la complejidad inherente a las enfermedades raras también han participado múltiples agentes del Ministerio de Sanidad y Política Social. Por ejemplo, el IMSERSO ha sido fundamental en el abordaje de la atención social a las personas afectadas por las patologías raras, teniendo en cuenta además la inminente inauguración del Centro de referencia estatal de personas con enfermedades raras y sus familias, ubicado en Burgos.

Y, también ha participado muy activamente el Ministerio de Ciencia e Innovación, a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

LA ASOCIACION VALENCIANA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON DESEA A TODOS LOS SOCIOS, FAMILIARES Y AMIGOS UNAS FELICES FIESTAS Y UN PROSPERO AÑO 2009, CON EL DESEO DE QUE EN ESTE PROXIMO AÑO NUESTROS SUEÑOS Y DESEOS SE HAGAN REALIDAD.

Si alguien busca la salud, pregúntale si esta dispuesto a evitar en el futuro las causas de la enfermedad; en caso contrario abstente de ayudarle.

Sócrates



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 sufragaran diversas actividades realizadas por la asociación y especialmente el servicio de fisioterapia y la investigación sobre la EH que se está llevando a cabo en la Universidad Miguel Hernández de Elche,

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>



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.



FEDER
Directiva Española de Tratamiento Basado

Miembro de FEDER