



# BOLETÍN AVAEH

## HUNTINGTON EN LAS PROVINCIAS

La publicidad y los medios de comunicación, son un medio muy eficaz para dar a conocer la enfermedad y la asociación, y así poder avanzar en el conocimiento de la misma. Por este motivo la asociación a través de nuestra presidenta Mercedes Muñoz, consiguió que se publicara una entrevista en el diario Las Provincias del 25 de febrero de este año, donde dio a conocer la enfermedad y los objetivos de la asociación.



25.02.09 -  
L. RODRÍGUEZ - VALENCIA  
**Mercedes Muñoz.**

**"Cada enfermo de Huntington sufre deterioro mental y físico"**

### SUMARIO

- HUNTINGTON EN LAS PROVINCIAS pag.1
- LA ASOCIACION DIA A DIA pag.3  
( FISIOTERAPIA Y LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON)
- INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON pag.6

**ENTREVISTA DIARIO LAS PROVINCIAS CONCEDIDA POR DÑA. MERCEDES MUÑOZ, PRESIDENTA DE LA ASOCIACIÓN DE HUNTINGTON.**



### **Qué es la enfermedad de Huntington?**

-Se trata de una enfermedad neurológica progresiva que presenta parecidos a lo que comúnmente se conoce como el baile de san vito. Además, conlleva un deterioro mental y físico progresivo hasta que el enfermo termina en una demencia. Otro de los puntos más importantes que presenta es que es de carácter hereditario. Cada hijo de un enfermo de Huntington tiene una probabilidad del 50 por cien de heredar la enfermedad.

### **-¿Cuáles son las características que la definen?**

-Los síntomas de la enfermedad de Huntington suelen aparecer en la etapa media de la vida, entre los 30 y los 50 años. El grueso de los enfermos empieza a manifestarse sobre estas edades aunque también se han dado casos en jóvenes y en niños.

### **-¿Y los síntomas?**

-Se manifiesta con la pérdida de las funciones motoras, cognitivas y emocionales. Los síntomas característicos de la enfermedad se suelen concretar en bruscos movimientos involuntarios del cuerpo y las extremidades.

### **-¿Cuánta gente se encuentra afectada por esta enfermedad?**

-Actualmente, en España se estima que unas 4.000 personas tienen la enfermedad de Huntington y unas 12.000 en riesgo de desarrollarla. En la Comunitat hay unas 150 familias afectadas. Es una enfermedad que afecta a hombres y a mujeres.

### **-¿Existe algún tratamiento?**

-En la actualidad sí que se están aplicando algunos tratamientos paliativos para tratar los síntomas sobre todo al principio de la enfermedad. En esta etapa, el enfermo empieza a notar que está dejando de hacer algunas cosas que hasta entonces hacía.

### **-¿Cuáles son los objetivos que persigue la asociación de enfermos de Huntington?**

-Intentamos promover el conocimiento de la enfermedad y sensibilizar sobre los problemas.

### **-¿Qué actividades realizan?**

-Desde hace ya un año tenemos un grupo de ayuda mutua donde nos reunimos y hablamos sobre los diferentes problemas.

# LA ASOCIACIÓN DIA A DIA



## FISIOTERAPIA Y LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON:

En estos momentos, una de las principales líneas de actuación de la asociación es la atención fisioterapéutica de los enfermos de Huntington. Los principales proyectos a presentar de ahora en adelante se basarán en la contratación de dos o más fisioterapeutas para llevar a cabo la aplicación del tratamiento de fisioterapia individualizado a cada paciente de la comunidad valenciana.

Para poder explicar la función del Fisioterapeuta en el tratamiento de la Enfermedad de Huntington es preciso antes presentar la sintomatología de la misma.

La persona que padece esta enfermedad sufre una doble afectación motora y cognitiva, siendo los síntomas más presentes los siguientes:

- 1) **La corea:** son movimientos involuntarios amplios, irregulares y bruscos, que pueden afectar a las piernas, brazos, caras e incluso a otras partes del cuerpo.
- 2) **Rigidez y debilidad muscular que empieza en el cuello, tronco, y extremidades:** movilidad disminuida, alteración del ritmo y velocidad, alteración de la capacidad respiración...
- 3) **Alteración de la coordinación motora y del habla:** lo que les lleva a sufrir otros problemas en la deglución, y también disminución de la coordinación óculo-manual provocándoles una mirada perdida, sin atención.
- 4) **Alteración del equilibrio,** que les produce una alteración en la marcha debido a la inestabilidad por falta de equilibrio.
- 5) **Demencia:** disminución de la atención y memoria, problemas en el comportamiento, la cognición, etc.

**Una vez analizada la sintomatología damos paso a la explicación del tratamiento fisioterápico para cada uno de esos síntomas:**

- **Corea:** se aplican ejercicios de control de fuerza, velocidad, ritmo y de la amplitud del movimiento.
- **Rigidez y debilidad muscular:** primero se trabajan las zonas que presenten rigidez, para permitir el libre movimiento de las articulaciones. Combinando los ejercicios con el ritmo respiratorio.
- **Alteración de la coordinación:** se realizan ejercicios de Frenkel de coordinación y ritmicidad, ejercicios con pelotas, ejercicios en marcha...
- **Alteración del equilibrio:** se comienza con la integración del esquema corporal, y siguiendo la técnica Bobath, se trabaja en progresión el control cervical y tronco.

- **Demencia:** con la realización de los ejercicios fomentaremos la auto-estima y la auto-confianza, además mientras se ejecuta una orden motora, nuestro cerebro está en activo y creando nuevas respuestas neuronales y estimulando otras.

**AVAEH ha creado un plan de actuación en base a una metodología que consta:**

- Valoración Inicial
- Aplicación del tratamiento
- Revisión de cada paciente

#### ■ **Valoración Inicial:**

Se realiza una primera visita como toma de contacto con el paciente y su entorno. La valoración fisioterápica consta de los siguientes apartados: impresión general, aspecto psíquico, dolor, problemas asociados, postura y movilidad acostado, sentado, de pie y durante la marcha.

Para situar al paciente en la fase de la enfermedad en la que se encuentra, se utiliza la *Escala de valoración funcional MYERS* para enfermos de Huntington y el *test Delta* de dependencia sobre actividades de la vida diaria.

Como método de recogida de datos, se utiliza: *el test Tinetti*, que evalúa el equilibrio y la marcha y la *tabla de fuerza muscular*.

Para evaluar la movilidad articular, no se miden los rangos articulares, ya que al ser una enfermedad de tipo neurológico, las restricciones del movimiento se deben a debilidad muscular y/o a retracciones de la musculatura por hipo-movilidad. Ante una movilización pasiva se aprecia una resistencia que cede y permite hacer el rango articular completo, sólo en las fases más avanzadas en el que el paciente está encamado aparece rigidez articular por des-uso en alguna articulación.

A partir de los datos recogidos, se formulan los objetivos y el plan de tratamiento.

#### ■ **Aplicación del tratamiento:**

Para una aplicación del tratamiento más efectiva tendremos en cuenta utilizar estrategias que mejoren las dificultades del movimiento y que ayuden a fomentar la funcionalidad e independencia de nuestro paciente. El objetivo primordial será:

- aumentar la potencia muscular y movilidad en general.
- mejorar el equilibrio y coordinación.
- mantener una marcha lo más independiente posible.

Actuando sobre ellos, evitaremos:

- Problemas respiratorios y deglución, por dificultad en la movilidad.
- Pérdida de concienciación de su propio esquema corporal.
- Disminución de la coordinación óculo-manual, afectando estos serios problemas en sus AVD (Actividades de la Vida Diaria).
- Desequilibrios posturales que llevan a caídas y altera gravemente la marcha.
- Y todas aquellas patologías que podrían derivarse de éstas como por ejemplo: asfixia por atragantamiento y disminución de la capacidad respiratoria, aumento de riesgo de

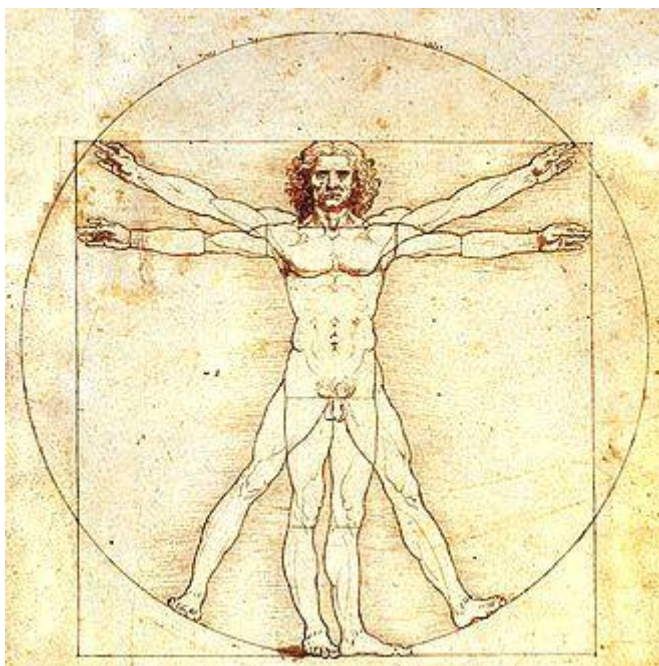
infecciones respiratorias, fracturas por caídas, auto-lesiones por la corea, etc. y que a la larga provocarían, invalidez.

### **Ejemplo de Planificación de ejercicios (en progresión de tumbado a bipedestación):**

- 1- Ejercicios en la cama, enfocados a aumentar la movilidad articular y la fuerza muscular, junto con trabajos sencillos de coordinación, cambios posturales y paso a sentado.
- 2- Desde la posición sentada, se entrena el control cervical y de tronco utilizando la técnica de Bobath, para desarrollar el equilibrio y los reflejos de enderezamiento. Se sigue practicando la coordinación con ejercicios de mayor dificultad. Y a continuación el paso de sentado a en pie (bipedestación).
- 3- En esta fase se trabajará todo lo anterior de forma más compleja y dinámica con ejercicios con pelotas, marcha, circuitos, escaleras, etc.
- 4- Se buscará la motivación y colaboración del paciente en todo momento, para actuar sobre sus alteraciones cognitivas, de falta de atención, deterioro de la memoria... y sobre todo se les indicarán refuerzos positivos.

Ésta es una idea general, puesto que en realidad el tratamiento es personalizado y modificado según las características y progresión semanal de cada uno.

Así mismo se intenta reeducar al paciente en actividades cotidianas que dejaron de hacer y que son capaces de volver a realizar, como por ejemplo: levantarse solos de la cama/silla, salir a pasear, utilizar las escaleras, jugar a la pelota, etc.



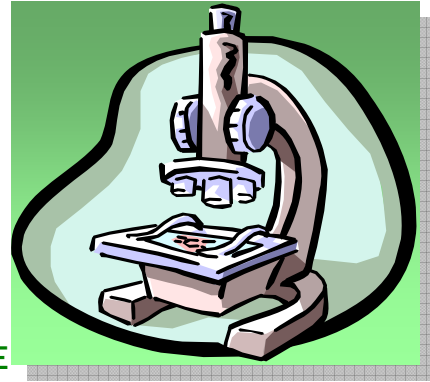
### **■ Revisión y seguimiento del paciente:**

Por una parte, en cada sesión se revisan los avances de cada paciente observando detenidamente los ejercicios fisioterapéuticos, los cuales son adaptados a su capacidad de actividad para mejorar así el tratamiento y poder obtener mejores resultados.

Finalmente, para valorar los requerimientos de fisioterapia por parte del paciente y concluir los beneficios obtenidos, al término del proyecto se vuelven a pasar todos los formularios nuevamente a cada paciente.

Estos nuevos resultados, de los mismos formularios, serán utilizados para la comparación de resultados, la evaluación de objetivos alcanzados y la confección de conclusiones que justifiquen este programa.

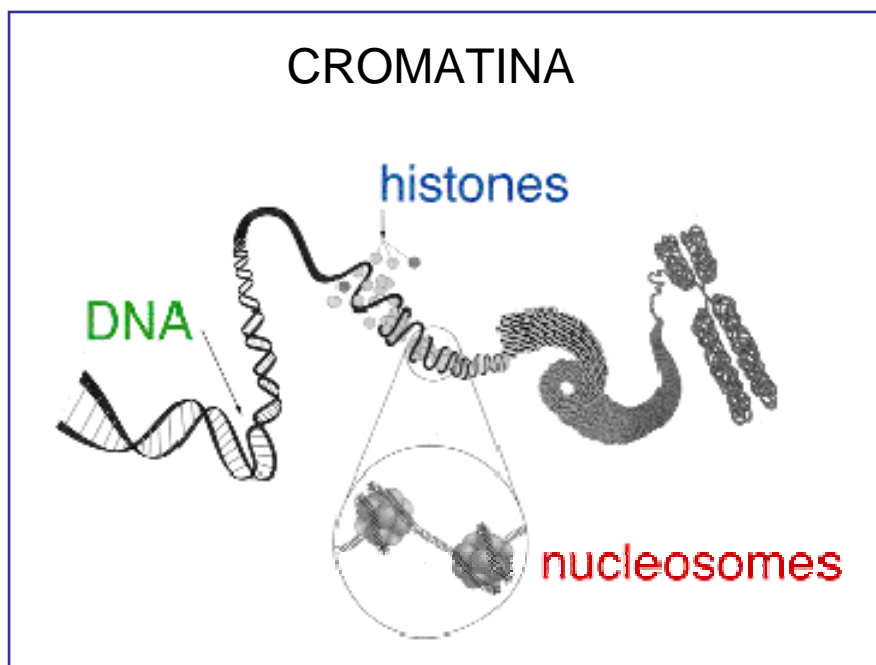
# INVESTIGACIÓN Y HUNTINGTON



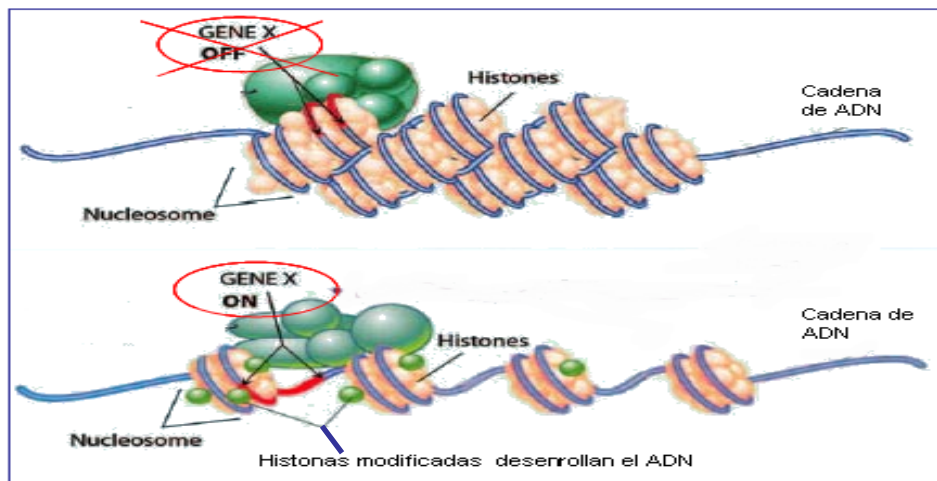
## PRINCIPALES ASPECTOS DEL CONVENIO DE INVESTIGACIÓN ENTRE LA ASOCIACIÓN Y LA UNIVERSIDAD MIGUEL HERNANDEZ DE ELCHE.

*Para que sea más fácil entender el trabajo de Ángel Barco, vamos a explicar algunos conceptos de Biología:*

La cromatina está formada por ADN y proteínas unidas a él llamadas histonas. La cromatina es una estructura repetitiva en forma de cuentas de rosario llamadas nucleosomas. Estas cuentas se encuentran conectadas entre sí por segmentos de ADN, que se envuelve de un nucleosoma al siguiente. Las cuentas de rosario están formadas por cuatro clases de histonas (proteínas), que en orden son H2A, H2B, H3 y H4. La cromatina es la forma en que se pueden almacenar metros de ADN en el pequeño espacio que el núcleo de la célula tiene. Cuando la cromatina está laxa y los nucleosomas están separados por espacios de ADN, se considera que es cromatina funcional. Pero si esta cromatina experimenta nuevos grados de enrollamientos y ya no hay espacio entre los nucleosomas, porque el ADN está completamente enrollado por acción de la histona H1, estamos frente a cromatina condensada y no es funcional. En estas condiciones, la cromatina condensada pasa a llamarse cromosoma.



Para el funcionamiento de las células, constantemente se expresan genes que dan lugar a proteínas que van a realizar las diferentes funciones celulares. Los genes son fragmentos de ADN que contienen las instrucciones para que la célula pueda fabricar las proteínas. Para que los genes se puedan copiar es necesario que la cromatina se desenrolle y los deje accesibles a la maquinaria celular. El proceso de empaquetamiento de la cromatina esta regulado por modificaciones químicas en las Histonas, de forma que cuando se añaden grupos químicos a las Histonas la cromatina se desenrolla y los genes están activos para ser expresados y cuando los grupos químicos son retirados de las Histonas, la cromatina vuelve a empaquetarse y los genes ya no pueden ser expresados.



El trabajo del grupo de Angel Barco se basa en estudiar la modificación de las Histonas en las neuronas en condiciones normales y en condiciones patológicas como es la Enfermedad de Huntington. Esta es una manera muy simplificada de explicar en que consiste el proyecto de investigación sobre la Enfermedad de Huntington que desarrolla Angel Barco en el Instituto de Neurociencias de la Universidad Miguel Hernández. Como ya os hemos informado anteriormente, AVAEH ha aportado 14.000 euros para colaborar en este proyecto mediante una beca de 1 año, que empezó a principios de 2009.

Angel Barco nos informa periódicamente del proyecto y aunque el lenguaje científico es complejo, creemos oportuno transmitir su información en este boletín:

“Las proteínas que regulan cambios en la cromatina, tales como las acetiltransferasas de histonas (HATs) y las deacetilasas de histonas (HDACs), juegan un papel clave en la regulación de la expresión génica en neuronas y son esenciales para la supervivencia celular. Nuestra hipótesis de trabajo, apoyada por varios descubrimientos recientes, es que la enfermedad de huntington (EH) se produce un deterioro progresivo de los mecanismos que regulan la modificación de histonas en las neuronas del estriado, lo cual puede contribuir de forma importante a la neurodegeneración y los defectos motores y cognitivos característicos de esta enfermedad. Nuestro plan de trabajo propone explorar el potencial terapéutico de estrategias centradas en la manipulación del estadio funcional de las histonas neuronales. Más precisamente proponemos: (1) evaluar en detalle el estado de acetilación de histonas y las alteraciones en expresión génica en modelos animales y celulares de la EH y correlacionar estos cambios con la progresión de la patología; y (2) ensayar el potencial terapéutico de un aumento controlado de la actividad HAT o la inhibición de HDACs en modelos de la EH.”

La metodología que utilizan en el grupo de Angel Barco es muy diversa:

**1)** Disponen de diferentes modelos de la EH en ratón (se llaman transgénicos), que expresan diferentes fragmentos de la huntingtina con la mutación, de forma que desarrollan las alteraciones motoras y cognitivas características de la enfermedad.



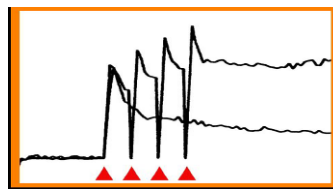
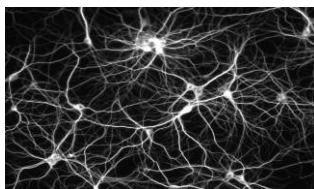
**1.a.** Con los ratones modelo de la EH realiza pruebas para cuantificar el deterioro motor y cognitivo conforme avanza la enfermedad, con el fin de poder ensayar en un futuro fármacos que reviertan estas alteraciones.



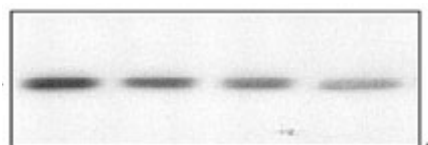
**1.b.** Con cortes de los cerebros de los ratones modelo de la EH, se pueden visualizar proteínas de interés en las diferentes zonas del cerebro afectadas por la enfermedad, por ejemplo la huntingtina, las histonas, las proteínas que modifican químicamente a las histonas y cambian la estructura de la cromatina (HATs y HDACs). Además con los cortes de cerebro se pueden ver los daños en las zonas más afectadas producidos por la enfermedad, por ejemplo el estriado y la corteza.

**2)** A partir de cultivos de neuronas que expresan la huntingtina con la mutación:

**2.a.** Estudian el funcionamiento de las neuronas a través de su respuesta eléctrica, ya que las neuronas en el cerebro forman complejos circuitos eléctricos y se comunican entre ellas mediante un impulso eléctrico, por ejemplo en la EH se produce la ruptura del circuito corteza-estriado.



**2.b.** Estudian el efecto tóxico de la huntingtina mutada sobre las neuronas y lo intentan relacionar con el nivel de las proteínas Histonas modificadas y de las proteínas que modifican químicamente a las histonas (HATs y HDACs).

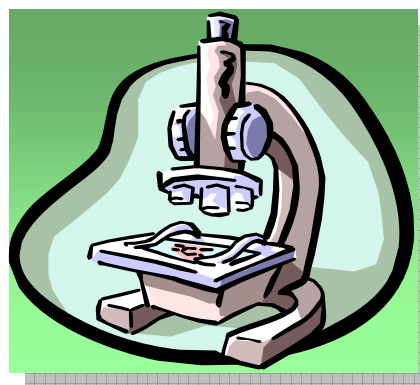




## **Expertos de EEUU y Europa se unen contra las enfermedades neurodegenerativas**

EFE (13/02/2009)

Una veintena de expertos en Alzheimer europeos y de EEUU han acordado hoy promover una alianza para fomentar la detección precoz del Alzheimer, el Parkinson, el Huntington y la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), que son las enfermedades que generan más años de vida con discapacidad.



En el encuentro, convocado por la Fundación Pasqual Maragall y el Lou Ruvo Brain Institute, y auspiciado por el Biocat (BioRegió de Catalunya), los expertos han señalado que si no se unen esfuerzos para luchar de forma conjunta, estas enfermedades neurodegenerativas pueden convertirse en uno de los principales problemas a los que se enfrenta la salud pública en Europa y EEUU.

Los expertos han señalado, según se señala en un comunicado hecho público por el Biocat, que si no somos capaces de encontrar soluciones en la próxima década, nos abocamos hacia una insostenibilidad inevitable del sistema, que no podrá hacer frente a los cada vez más numerosos.

En este sentido se han puesto como objetivo desarrollar un plan de actuación para llegar al diagnóstico precoz del Alzheimer antes del 2020.

Han recordado en este encuentro que hay 24 millones de personas en el mundo afectadas por estas enfermedades, de las cuales medio millón están en España, que suponen el 10% de la población de más de 65 años, y cerca del 50% de los mayores de 85 años. Para los expertos, la única manera de resolver este problema es sumando esfuerzos y las aportaciones de toda la comunidad científica mundial, y sumar conocimiento y recursos.

## **Un investigador español desarrolla un método que busca genes que modifiquen síntomas de enfermedades neurodegenerativas**

14:45 - 23/01/2009

El investigador canario del MRC Mammalian Genetic Unit de Harwell (Reino Unido), Abraham Acevedo Arozena, ha desarrollado un método con el que "buscar genes que modifiquen los síntomas" de enfermedades neurodegenerativas, como el Huntington y la Esclerosis Lateral Amiotrófica, en los ratones con el propósito de mejorar en un futuro la calidad de vida de estos pacientes.

SALAMANCA, 23 (EUROPA PRESS)

Según explicó hoy en el Instituto de Neurociencias de Castilla y León, ubicado en Salamanca, "si funcionan bien" las labores que está realizando sobre ratones consómicos esas intervenciones podrían pasar a ensayos clínicos en humanos en un plazo de entre 5 y 10 años. Una situación que valoró ya que actualmente "son enfermedades mortales para

las que no hay tratamiento".

Para alcanzar este cometido, Abraham Acevedo utiliza como herramienta genética, ratones consómicos y el cruce de estos animales con ratones deficientes en el gen, favorece la aparición de tumores y se estudia el parámetro supervivencia.

En el caso de la enfermedad de Huntington o "enfermedad del baile de San Vito", explicó que hay una mutación en un gen que provoca la enfermedad que es "similar" a la de los seres humanos. De ahí, la importancia de pretender encontrar "genes que supriman los síntomas", añadió.

En cuanto a la esclerosis lateral amiotrófica, indicó que en estos casos "la genética es compleja y no se conoce muy bien" y valoró las investigaciones en los roedores de laboratorio, en los que ya se ha producido "una enfermedad familiar".

Sobre las actividades para el futuro, "una vez que veamos qué genes y mecanismos actúan, podremos desarrollar mecanismos", dijo Abraham Acevedo Arozena. En este aspecto, apuntó que los adelantos en estas enfermedades "raras" se están dando desde el ámbito académico.

El motivo de que no se incrementen los estudios de estas enfermedades "raras" desde las compañías farmacéuticas es que "no les interesa porque tienen que ganar dinero" y apuntó que las personas con estos males son un número mínimo frente a otros trastornos más multitudinarios y sobre los que venden un mayor número de medicamentos.

## El Correo Gallego.es

### **El primer 'bebé medicamento' español logra curar a su hermano**

13.03.2009 Andrés sufría una anemia congénita severa que ha logrado superar gracias al trasplante de sangre del cordón umbilical de su hermano Javier

---

#### FAX PRESS

El primer "bebé medicamento" concebido en España ha logrado cumplir el objetivo de curar a su hermano enfermo. El complejo hospitalario Virgen del Rocío (Sevilla) ha trasplantado con éxito sangre del cordón umbilical de Javier, de cinco meses, libre de una enfermedad genética hereditaria y compatible al cien por cien, a su hermano, aquejado de una anemia congénita severa. El bebé era el donante idóneo para hacer posible su curación.

Desde el nacimiento de Javier, en octubre del pasado año, la sangre de su cordón umbilical estuvo almacenada en el Banco de Cordón Umbilical de Málaga. Tras el trasplante de progenitores hematopoyéticos realizado el pasado día 23 de enero, su hermano Andrés, de 7 años, y afectado de una beta-Talasmia mayor -una anemia congénita severa-, ha podido superar una enfermedad que le obligaba a transfusiones continuas y le dejaba una esperanza de vida de 35 años. En la actualidad mantiene unos niveles normales de hemoglobina sin necesidad de transfusiones, está en su casa desde el día 18 de febrero, y sólo acude al hospital para una revisión a la semana.

Andrés presenta una calidad de vida normal similar a la de un niño de su edad, según informó el centro hospitalario. En los próximos seis meses, mantendrá un tratamiento inmunosupresor para evitar un posible rechazo del trasplante y antiviral para evitar posibles infecciones.

Este es el primer caso en el que todo el procedimiento se realiza íntegramente en España, desde el diagnóstico preimplantacional hasta el trasplante, en el marco del Servicio Andaluz de Salud. Aunque Javier era el noveno niño nacido en Andalucía libre de enfermedad genética, es el segundo del mundo donante para curar a un familiar con esta enfermedad.

El trasplante de médula ósea era la opción para salvar a Andrés, pero se necesitaba que el donante fuera completamente compatible, lo que no ocurría con los once millones de donantes a nivel mundial.

Los padres del niño optaron por el diagnóstico genético preimplantacional, una técnica que les permitía tener otro hijo libre de enfermedad genética hereditaria y compatible con su hermano. La Ley de Reproducción Humana Asistida que autorizó estos procedimientos se aprobó en España en 2006.

El Diagnóstico Genético Preimplantatorio consiste en realizar un análisis genético a embriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro para transferir al útero únicamente aquellos libres de la enfermedad genética en estudio.

El programa de Diagnóstico Genético Preimplantatorio comenzó a funcionar en Andalucía en octubre de 2005, y desde entonces se han iniciado un total de 106 ciclos en 47 parejas. Se ha podido transferir al menos 1 embrión no afecto en 61 ciclos y se han conseguido 14 gestaciones clínicas, siendo la tasa de éxito del programa comparable a la de los mejores centros internacionales.

Desde que en julio de 2006 naciese en Andalucía el primer bebé libre de una enfermedad genética hereditaria en la sanidad pública, se han contabilizado un total de ocho recién nacidos mediante diagnóstico genético preimplantatorio, 2 de ellos libres de distrofia muscular de Duchenne, 2 libres de hemofilia, 2 libres de fibrosis quística (parto gemelar) y **2 libres de enfermedad Huntington**, a los que se suma el nacimiento de Javier, libre de beta-Talasemia mayor.

### **AVAEH INFORMA**

A todos sus socios y amigos que próximamente podrán disponer en la página web de la asociación [www.avaeh.org](http://www.avaeh.org) de información relativa a:

- Recursos Sociales
- Ayudas Económicas
- Aspectos Fiscales
- y Ayudas Técnicas que pueden ser solicitadas por los enfermos de la Enfermedad de Huntington y sus familiares.

También os recordamos que el próximo mes de mayo tendrá lugar la **Asamblea General**, en breve os comunicareis la fecha y lugar.

# ASOCIACIÓN VALENCIANA ENFERMEDAD HUNTINGTON

C/ Gas Lebón, 5 bajo  
46023 VALENCIA

Hotel de Asociaciones  
C/ Rafael Asín, 12  
03010 ALICANTE

Tfno. 963 309 024

Tfno. 965 259 460  
Fax. 965 259 587

Horario: Jueves de 6 a 8 de la tarde.

---

e-mail: [avaeh@avaeh.org](mailto: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.



Miembro de FEDER