

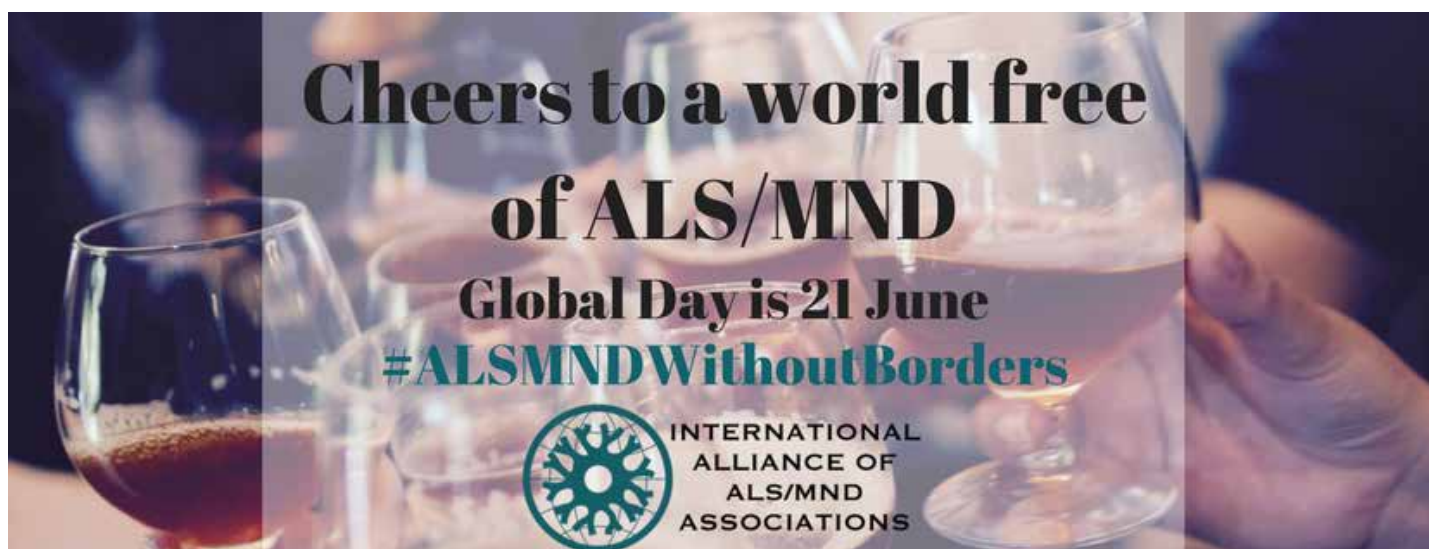
# FUNDELA

# Boletín Científico 59

El boletín de FUNDELA publica resúmenes y artículos científicos referentes a los últimos avances de la investigación tanto clínica (estudios farmacológicos, con células madre, epidemiológicos) como básica (genética, proteínas, vitaminas, modelos animales, estudios de laboratorio, biomarcadores, biología humana celular y patológica), tratamientos sintomáticos y cuidados al paciente con ELA.

Todos los boletines pueden descargarse en nuestra web [www.fundela.es](http://www.fundela.es)

FUNDELA no asume responsabilidades por la información que contiene este boletín.



Necesitamos ayuda económica para continuar en los proyectos que indicamos a continuación

● **PROYECTO EUROPEO MinE:**  
[www.projectmine.com](http://www.projectmine.com)

● **PROYECTOS PILOTO DE DETERMINACION DE DIFERENTES POSIBLES BIOMARCADORES EN PLASMA Y CELULAS MONONUCLEARES DE SANGRE PERIFERICA EN PACIENTES CON ELA**

● **PROYECTO DE EVALUACION, ASESORAMIENTO Y APLICACIÓN DE AYUDAS TECNICAS DE APOYO PARA PACIENTES CON ELA: LOGOPEDIA, PRODUCTOS ORTÉSICOS Y SISTEMAS ALTERNATIVOS DE COMUNICACIÓN.**

● **BOLETIN CIENTIFICO**

Actualmente contamos con subvenciones de El Confidencial, Periódico AS, Banco Santander, Empresas Privadas y aportaciones particulares de pacientes y familiares que sufren la ELA.

**Su donativo le dará derecho a practicar una deducción en la cuota del impuesto sobre la renta. La deducción será del 25% como persona física y del 35% como empresa.**

**Para realizar donaciones económicas pedimos suscribirse en nuestra página web:**  
<http://www.fundela.es/colabora/donar/>

## Colaboradores voluntarios de este número:

Dra. María Teresa Solas (Bióloga, Universidad Complutense de Madrid. Vicepresidenta de FUNDELA)  
Dr. Jesús S. Mora Pardina (Neurólogo, Unidad de ELA - Hospital San Rafael, Madrid)  
Dra. Delia Chaverri (Neuróloga, Unidad de ELA - Hospital Carlos III/Hospital Universitario La Paz)  
Dra. Yolanda Campos (Bióloga, Instituto de Salud Carlos III)  
Dra. Victoria López Alonso (Bióloga, Instituto de Salud Carlos III)  
Dra. Teresa Salas (Psicóloga, Unidad de ELA - Hospital Carlos III/Hospital Universitario La Paz)  
Dr. David Gómez Matallanas (Systems Biology Ireland, Conway Institute. U. College Dublin - Voluntario FUNDELA)  
D. Víctor Rodríguez (Psicólogo Clínico)  
D. Carlos Donesteve (Traductor/Interprete)  
Dña. Marcela Giraldo (Gestión de Redes Sociales)  
D. Alejandro Nieto (Diseño gráfico, publicidad y web)

# Sumario

## RESUMENES 27 SYMPOSIUM INTERNACION DEL ELA – DUBLIN 2016

### RESUMEN ULTIMOS ESTUDIOS/ ENSAYOS CLINICOS

04

**APROBACIÓN DE LA FDA DE EDARAVONE Y SU USO EN PACIENTES CON ELA**

05

**INFORMACIÓN SOBRE RADICAVA, FÁRMACO RECIENTEMENTE APROBADO EN EEUU PARA SU USO EN ELA. Declaración de ENCALS (European network for the cure of ALS) sobre Edaravone (nombre comercial: Radicava)**

06

**AB SCIENCE PRESENTA LOS DATOS DE SU ESTUDIO EN FASE 3 DE LA EFICACIA DE MASITIBIB PARA EL TRATAMIENTO DE LA ELA, EN EL CONGRESO DE LA RED EUROPEA PARA LA CURA DE LA ELA (ENCALS).**

**MASITINIB, AÑADIDO A LA TERAPIA CON RILUZOLE, RESULTA BENEFICIOSO PARA EL TRATAMIENTO DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA), CON UNA TOLERANCIA ACEPTABLE: RESULTADOS DEL ENSAYO EN FASE 3 ALEATORIZADO Y CONTROLADO CON PLACEBO.**

07

**EL PAPEL DE LA PROTEÍNA CONTENEDORA DE VALOSINA (VCP) EN LA ELIMINACIÓN DE AGREGADOS MAL PLEGADOS TÓXICOS DE PROTEÍNAS EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA.**

08

**PANORAMA GENÓMICO DE LA ELA**

**NAVEGADOR WEB DEL PROYECTO MINE: LLEVANDO LOS DATOS DE SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO DE PACIENTES CON LA ELA DESDE LOS INVESTIGADORES AL PÚBLICO.**

**SECUENCIACIÓN DEL GENOMA ENTERO COMO HERRAMIENTA PARA DESENTRAÑAR VARIANTES RARAS ASOCIADAS CON LA SUPERVIVENCIA DE LA ELA.**

09

**AVANCES EN EL DIAGNOSTICO DE ELA Y REHABILITACION FISIOTERAPEUTICA: MANEJO DEL DOLOR Y EFICACIA DE ENRENAMIENTO RESPIRATORIO**

### NOTICIAS

11

**HALLAN CÓMO INCREMENTAR LA ESPERANZA DE VIDA EN RATONES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA**

### ACTUALIDAD INFORMATIVA DE LA ALIANZA INTERNACIONAL DE ASOCIACIONES DE ELA. ABRIL 2017 N° 49

13

**PÁGINAS 13 A 23.**

### BLOG DE INTERES

24

**PÁGINAS 24 A 27.**

Hoy 21 de junio, día mundial de la ELA, FUNDELA quiere sumarse a la propuesta de la Alianza Internacional y brindar por la INVESTIGACIÓN que nos permita en un futuro cercano tener "un mundo sin ELA". Para contribuir a conseguirlo queremos financiar un proyecto de investigación cuya convocatoria adjuntamos:

### **CONVOCATORIA DE PROYECTO DE INVESTIGACIÓN "POR UN MUNDO SIN ELA"**

1º Desde el día 21 de junio 2017 en el plazo de 30 días hábiles se realizarán las solicitudes en [fundela@fundela.info](mailto:fundela@fundela.info) Fecha y hora límite 25 de julio de 2017 a las 24 horas.

El proyecto tendrá una duración de 1 año con una cuantía de 30.000 euros.

2º Los proyectos versarán sobre investigación básica y/o clínica en ELA contribuyendo al descubrimiento de tratamientos efectivos

Expondrán los objetivos a conseguir así como la adecuación económica para ello y el plan de trabajo a realizar a lo largo de la duración del proyecto. Se emitirán informes trimestrales que se incorporarán a los boletines científicos en los que FUNDELA recoge la actualización sobre la investigación en ELA

Se podrán financiar proyectos que ya están en marcha siempre que sean nuevos aspectos que no están cubiertos por la financiación actual y/o proyectos que necesitan financiación adicional

3º Se acompañará a las solicitudes un C.V. completo del Investigador Principal y abreviado de los últimos 5 años del resto del equipo

4º En la segunda quincena de Septiembre se hará pública la resolución de la adjudicación del proyecto en la web de FUNDELA que comenzará haciéndose efectivo el 16 de octubre mediante un convenio con la Institución donde el I.P. realice su investigación.

Será imprescindible la presentación de una carta o certificado donde dicha Institución acepte la firma del convenio si el proyecto fuera el adjudicatario

Se valorará la adecuación del C.V. del equipo investigador a las características de la convocatoria, la planificación de los objetivos y la relevancia en la contribución a la consecución de un tratamiento efectivo para la ELA

Esta convocatoria ha sido posible gracias a las donaciones que se han realizado a FUNDELA, esperamos que marque un camino que nos permita continuar y mejorar en los años venideros.

Dra. Maite Solas Alados  
Vicepresidenta FUNDELA

## APROBACIÓN DE LA FDA DE EDARAVONE Y SU USO EN PACIENTES CON ELA

### Datos presentados en el Symposium de Dublin-2016

Es un fármaco neuroprotector de la compañía Mitsubishi Tanabe pharma ( USA-Japón) Se administra en ciclos de una inyección intravenosa diaria durante 10 días de 14, seguido de 14 días de descanso. Así hasta completar 6 ciclos en 24 semanas. Estudio fase III realizado en Japón. Se presentan los resultados de un estudio de extensión de 24 semanas en los pacientes que previamente habían completado el ensayo doble ciego (DC). El estudio DC previo se presentó en Vancouver en Abril 2016 y dio como resultado que el Edaravone se asociaba con una menor pérdida funcional y menor deterioro de la calidad de vida frente a Placebo. Al terminar éste periodo se ofreció a los pacientes continuar con el fármaco en abierto durante 24 semanas, al final de las cuales se observó que se mantenía la diferencia conseguida en la fase previa. El grupo que había recibido Edaravone en las dos fases mostró menor pérdida funcional a las 48 semanas. El que recibió placebo 24 semanas y Edaravone 24 semanas, no alcanzaba al otro grupo. Los resultados sugieren que Edaravone puede ser beneficioso en pacientes con ELA en los que se instaure precozmente.

### Historia del Edaravone

El Edaravone es un fármaco cuyo efecto antioxidante se conoce desde 1994. Inicialmente se investigó su efecto en otras enfermedades como el ictus isquémico y no fue hasta 2006 que se investigó y demostró su efectividad en modelo animal de ratón SOD1.

Originalmente, el Edaravone fue aprobado en Japón para tratar los ACV. Un estudio de fase III, controlado con placebo, doble ciego (MCI186-J16) se llevó a cabo en personas que viven con ELA para confirmar la seguridad y eficacia de la Edaravone. Este estudio mostró que la Edaravone no fue significativamente diferente del placebo utilizando la escala funcional ELA (ALS-NIF-R). Los investigadores llevaron a cabo otro ensayo de fase III con un sub-grupo de personas que viven con ELA que tenían una mayor funcionalidad básica. Los resultados demostraron que las personas que viven con ELA que presentaban una capacidad vital forzada de > 80% y menos de 2 años de síntomas mostraron el mayor beneficio con una mejoría estadísticamente significativa en los (ALS-NIF-R). También se estableció en un estudio exploratorio que la Edaravone no tiene ningún beneficio del tratamiento en casos más avanzados de ELA.

En 2015, la Edaravone fue aprobada para su uso como tratamiento para la ELA en Japón y Corea del Sur que usan inyecciones intravenosas de la droga. En el mismo año, la Comisión Europea y la FDA lo designó fármaco huérfano. La Ley de Medicamentos Huérfanos da un estatus especial a un medicamento que trata una enfermedad rara como la ELA

y da incentivos para las empresas farmacéuticas para desarrollar dicho fármaco. Mitsubishi Tanabe Pharma sigue muy de cerca los efectos de la Edaravone en una encuesta posterior a su comercialización, una vez que ha sido aprobada. Esto debería arrojar luz sobre si o no el fármaco mejora la supervivencia.

Treeway BV en los Países Bajos, bajo el liderazgo de los co-fundadores Bernard Muller y Robbert Ene Stuit están a punto de comenzar una fase II / III de ensayo clínico para probar una versión oral de la Edaravone (TW001). Tomar el medicamento por vía oral sería menos invasiva y más conveniente para el tratamiento de la ELA en comparación con las infusiones intravenosas del fármaco. El estudio de eficacia TW001 es un estudio europeo, por lo que sólo pueden participar las personas que viven en las proximidades de los sitios participantes.

### Es importante señalar:

1. que todos los ensayos con Edaravone se realizaron en población japonesa y con criterios de inclusión muy restringidos, teniendo un efecto en aquellos con corta evolución de enfermedad y no gravedad de la misma.
2. Los estudios epidemiológicos señalan la existencia de diferencias significativas en la incidencia de la ELA en poblaciones de ascendencia asiática versus europea / norteamericana.
3. Por otro lado los resultados fueron siempre en contexto de uso concomitante de riluzole.
4. El efecto descrito sobre la progresión de la enfermedad es pequeño, solo 2 puntos sobre una escala de 48 puntos, a 6 meses de seguimiento y sin tener datos sobre el seguimiento a largo término. No existen datos sobre el efecto en la supervivencia ni sobre otros biomarcadores. Los estudios exploratorios previos descartan ningún efecto beneficioso en fases moderadas o avanzadas de la enfermedad o en pacientes con afectación de la función respiratoria.
5. la administración de Edaravone no está exenta de efectos adversos. Los eventos adversos mas severos son reacciones cutáneas (equimosis) y alteración de la marcha, además de reacciones adversas cutáneas.
6. No existe en el momento actual ningún comunicado de la EMA sobre el uso de Edaravone, por lo que no es posible acceder a este fármaco en Europa. Por lo tanto no está disponible en el estado español
7. Se trata de un medicamento endovenoso, implica administración endovenosa diaria durante 2 semanas repetida en un nuevo ciclo a los 28 días. Implica dificultades logísticas y un alto coste que por el momento no se justifica en función de la evidencia aportada. Se encuentra en marcha un estudio con una formulación oral en población europea (Treeway TW001).
8. Es necesario un ensayo con mayor número de paciente, en población occidental, con el objetivo de valorar la efectividad y seguridad del fármaco en pacientes con ELA.

## Mensajes al respecto

Portal Als Research Forum, el profesor de la Universidad de Duke Richard Bedlack opina: No hay en la actualidad un tratamiento que enlentezca el deterioro funcional en las personas con ELA. Tengo la esperanza de que algún día pueda demostrarse que el Edaravone haga esto, pero personalmente todavía no estoy convencido"

Esta es una noticia muy importante para la comunidad de pacientes que sufren ELA. Radicava (edaravone) fue aprobado hoy por la FDA para tratar a las personas con ELA. "Después de aprender sobre el uso de edaravone para tratar la ELA en Japón, rápidamente nos comprometimos con conseguir una presentación del medicamento para dar paso a su comercialización en los Estados Unidos", dijo Eric Bastings, MD, subdirector de la División de Productos en Neurología del Centro de la FDA Para la Evaluación e Investigación de Medicamentos. "Este es el primer tratamiento nuevo aprobado por la FDA para la ELA en muchos años, y nos complace que las personas con ELA ahora tengan una opción adicional".

### Ref.:

[www.alza.org//Radicava](http://www.alza.org//Radicava)

<http://mailchi.mp/alshopefoundation/fda-approves-als-drug-radicava-edaravone>

[https://www.mt-pharma-america.com/wp-content/uploads/2017/05/MTPA-Edaravone-FDA-Decision-Press-Release\\_50517-FINAL-Updated.pdf](https://www.mt-pharma-america.com/wp-content/uploads/2017/05/MTPA-Edaravone-FDA-Decision-Press-Release_50517-FINAL-Updated.pdf)

---

## INFORMACIÓN SOBRE RADICAVA, FÁRMACO RECIENTEMENTE APROBADO EN EEUU PARA SU USO EN ELA. Declaración de ENCALS (European network for the cure of ALS) sobre Edaravone (nombre comercial: Radicava) Junio 2017

Neurólogos de los centros pertenecientes a ENCALS en toda Europa han discutido el potencial de Radicava como nueva opción terapéutica durante la reunión celebrada del 18 al 20 de Mayo en Lubliana, Eslovenia. En mayo de 2017 la FDA concedió una licencia para el fármaco conocido como Edaravone (que será comercializado como Radicava) para el tratamiento de la ELA en los Estados Unidos (comercializado en Japón como Radicut en 2015). Actualmente, no hay una solicitud oficial por parte de la compañía farmacéutica Mitsubishi Tanabe Pharma (MT Pharma) a la Agencia Europea del medicamento (EMA) para registrar Radicava para su uso en ELA en Europa. Sin embargo, algunas farmacias on line importan Radicava desde Japón con un coste aproximado de 10.000 euros/mes. ¿Qué es Edaravone?

Es un captador de radicales libres desarrollado oficialmente para el tratamiento del ictus. El fármaco se administra por vía intravenosa, Los pacientes reciben el fármaco diariamente durante dos semanas, luego tienen un descanso de dos semanas,

seguido por diez sesiones cinco por semana, durante dos semanas, y descansos de dos semanas, cada mes. Los dos primeros ciclos de tratamiento deberían ser administrados en un hospital por razones de seguridad (posibles efectos secundarios o reacciones al fármaco). ¿Qué se sabe acerca de la efectividad del Edaravone? Clínicos japoneses trabajando con Mitsubishi Tanabe Pharma (MTB Pharma) llevaron a cabo un estudio con Edaravone de nueve meses de duración. En el ensayo participaron más de doscientos pacientes de ELA (la mitad tomando el fármaco y la otra mitad placebo). El ensayo no mostró beneficio estadísticamente significativo, aunque insinuaba una tendencia hacia un enlentecimiento de la progresión de la enfermedad con el fármaco. Este indicio de un posible efecto condujo a los investigadores a analizar los datos más exhaustivamente e identificaron un subgrupo de pacientes que parecían obtener algún beneficio.

Subsecuentemente, llevaron a cabo un estudio adicional más pequeño focalizado sobre un subgrupo particular de pacientes con síntomas en tres de cuatro regiones corporales (brazos, piernas, bulbar y tórax) con menos de dos años desde el inicio de los síntomas y una función respiratoria normal. Más de 130 pacientes participaron en este ensayo, recibiendo infusiones intravenosas de Edaravone. Los resultados mostraron un enlentecimiento estadísticamente significativo de la progresión de la enfermedad, demostrado mediante la escala funcional ALS – FRS – R a lo largo de un periodo de tratamiento de 24 semanas en este pequeño subgrupo de pacientes de ELA.

Los hechos acerca de Radicava:

- El tratamiento con Radicava es intensivo, con infusiones diarias durante al menos diez días en las primeras dos semanas de cada mes, de forma continuada.
- La inyección intravenosa de Radicava requiere la inserción de un catéter central insertado periféricamente (PICC) o un Port – A – Cath, y la infusión puede llevar más de una hora para completarse. El PICC es un tubo flexible insertado en el brazo.
- Por lo menos durante los dos primeros meses, las infusiones deberían ser llevadas a cabo en un hospital por la seguridad y posibles efectos adversos.
- Un moderado enlentecimiento en la progresión de la enfermedad se apreció únicamente en un subgrupo de pacientes de ELA que representan no más del 7% de los mismos, basado en los criterios de inclusión del último ensayo.
- No se demostró efecto sobre la supervivencia
- Los efectos después de 6 meses son desconocidos. Se necesitan datos a más largo plazo (al menos 1 año).
- Los ensayos se llevaron a cabo en Japón. No hay datos del efecto de Edaravone en los pacientes europeos. Como las características genéticas de la población pueden influir en el comportamiento de la enfermedad, sería importante demostrar un efecto en poblaciones fuera de Japón antes de su aprobación.
- Radicava no está aprobado para su uso en ELA en Europa (Agencia Europea del medicamento, EMA).

- Los costes de Radicava son de varios miles de euros por mes, más los gastos de la administración. Dado que no existe reembolso por los servicios de salud, estos costes serían para el paciente.

La opinión de ENCALs

El consenso entre los neurólogos vinculados a ENCALs consiste en que según los estudios llevados a cabo no hay todavía suficiente evidencia de que Radicava modifique sustancialmente la progresión de la enfermedad, excepto posiblemente en un pequeño número de pacientes que nosotros no podemos identificar fehacientemente por anticipado. Incluso si los neurólogos pudieran seleccionar este pequeño subgrupo de pacientes de ELA, la evidencia de efectos beneficiosos sustanciales es insuficiente. No sabemos si prolonga la supervivencia y no sabemos si realmente retrasa la progresión de la enfermedad ya que el seguimiento fué solo de 24 semanas.

ENCALS invita a MT Pharma a realizar un ensayo en Europa

A ENCALs le gustaría invitar a MT Pharma a llevar a cabo un ensayo en Europa con un seguimiento de al menos un año y teniendo en cuenta la supervivencia desde el diagnóstico como una de las variables principales de estudio. Los centros de ENCALs están dispuestos a ayudar a MT Pharma a llevar a cabo el ensayo. Dentro de la red TRICALs, existen actualmente 600 pacientes europeos que desearían participar en este ensayo clínico.

**Dra. Delia Chaverri**

**Para más información:**

<https://mndresearch.wordpress.com/2017/05/06/edaravone-radicava-approved-to-treat-mnd-in-usa-what-does-this-mean-for-people-with-mnd-in-the-uk/>

## AB SCIENCE PRESENTA LOS DATOS DE SU ESTUDIO EN FASE 3 DE LA EFICACIA DE MASITINIB PARA EL TRATAMIENTO DE LA ELA, EN EL CONGRESO DE LA RED EUROPEA PARA LA CURA DE LA ELA (ENCALS).

*Los resultados del estudio son positivos y demuestran que el masitinib es seguro y efectivo para el tratamiento de la ELA.*

*En la sesión plenaria del congreso de ENCALs que se ha celebrado estos días pasados en Eslovenia la empresa AB Science ha presentado los resultados de su estudio clínico. En la sesión han participado el Dr. Jesús Mora (neurólogo), ha sido el encargado de presentar los datos científicos del ensayo clínico AB10015. El título de la ponencia era "Masitinib como una terapia adicional al tratamiento con riluzol es beneficiosa en el tratamiento de la ELA con tolerabilidad aceptable: resultados de un ensayo clínico aleatorio en fase 3".*

*"Los datos finales confirman los resultados interinos y demuestran que masitinib ralentiza la progresión de la ELA" dijo el Dr. Mora, coordinador internacio-*

*nal científico del estudio. "Este beneficio es evidente desde el punto de vista del efecto medido con parámetros clínicos de progresión de la ELA internacionalmente aceptados (escala ALSFRS-R) y tiene un claro efecto en la calidad de vida de los pacientes. Una segunda presentación sobre el estudio realizada por el Dr. Luis Barbeito del instituto Pasteur de Montevideo "masitinib para el tratamiento de la ELA: resumen del conocimiento preclínico y su futuro desarrollo clínico".*

*Los datos clínicos están basados en datos preclínicos que explican cómo funciona masitinib a nivel celular. Estos datos demuestran que masitinib genera un efecto neuroprotector al atacar directamente a células microgliales que no funcionan debidamente. "Ciertamente, los inhibidores de tirosina quinasas. El catedrático Olivier Hermine, Presidente del comité científico de AB Science comenta que "Estos datos prueban que masitinib ralentiza la progresión de la enfermedad. Otra ventaja de masitinib es su fácil administración. El tratamiento se administra por vía oral y al haberse incluido un amplio número de pacientes con sintomatología variada se sabe que es efectivo en pacientes en distinto estado de la enfermedad. De hecho cuando se seleccionan pacientes con una sintomatología parecida (p.ej con menos de 24 meses desde el diagnóstico) la efectividad del tratamiento es incluso mayor en este grupo"*

*Para información adicional, por favor contactar con: AB Science. Financial Communication&Media Relations [investors@ab-science.com](mailto:investors@ab-science.com) <http://www.globenewswire.com/NewsRoom/AttachmentNg/a8fcbd63-7ace-4719-93d5-e06be18ddac5>*

## MASITINIB, AÑADIDO A LA TERAPIA CON RILUZOLE, RESULTA BENEFICIOSO PARA EL TRATAMIENTO DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA), CON UNA TOLERANCIA ACEPTABLE: RESULTADOS DEL ENSAYO EN FASE 3 ALEATORIZADO Y CONTROLADO CON PLACEBO.

*Jesús Mora<sup>1</sup>, Luis Barbeito<sup>2</sup>, Olivier Hermine<sup>3</sup>.*

- 1. Unidad de ELA, Departamento de Neurología, Hospital Carlos III, Madrid, España.*
- 2. Instituto Pasteur, Montevideo, Uruguay*
- 3. Departamento de Hematología, Hospital Necker, París, Francia. AB Science, París, Francia.*

El objetivo de esta fase del ensayo fue evaluar la eficacia y tolerancia del fármaco masitinib en terapia conjunta con riluzole (100 mg/kg) en pacientes con ELA.

Masitinib es una molécula que actúa como inhibidor del receptor del factor estimulante de colonias (CS-F1R), ejerciendo un papel neuroprotector a través del control de la actividad aberrante de las células de la

microglía y regulando la neuroinflamación.

En el diseño del ensayo, doble ciego, aleatorizado y controlado con placebo, se administraron tres dosis diarias (1:1:1) del fármaco o placebo, mas riluzole, durante 48 semanas. Se probaron dos dosis de Masitinib: 3 y 4.5 mg/kg/día (M3.0 y M4.5).

Atendiendo a la heterogeneidad fenotípica y de progresión de la enfermedad, se partió de dos grupos de pacientes, clasificados previamente según la Escala de Valoración Funcional para ELA Revisada (ALSFRS-R): Progreso normal de la enfermedad (PN), con menos de 1.1 puntos/mes y Progreso rápido, con  $\geq 1.1$  puntos/mes (PR). Todos ellos cumplían los criterios del Escorial, estaban tomando riluzole de forma estable y la duración de la enfermedad era inferior a 36 meses. Se valoraron dos aspectos: 1. La diferencia en la escala ALSFRS-R al inicio del ensayo y en la semana 48 (ALSFRS-R). Se valoraron distintos subgrupos: M4.5 en NP, M3.0 en NP, M4.5 en pacientes con progreso normales y rápido (PNR) y M3.0 en PNR. 2. El segundo aspecto que se valoró incluía varios parámetros: el PSF (escala de funcionalidad que valora el tiempo hasta la pérdida de más de 9 puntos en la misma), la calidad de vida valorada con el test ALSAQ40, y la capacidad vital forzada (FVC).

Resultados: Se incluyeron 394 pacientes en el estudio, que se dividieron en tres grupos según la dosis de tratamiento: M4.5 (130), M3.0 (131) y placebo (133). La cohorte de progreso normal se distribuía, según el criterio anterior en grupos de 106, 110 y 114 pacientes, respectivamente. En el primer punto de valoración, al cabo de las 48 semanas, Masitinib, en la dosis de M4.5, mostró un beneficio significativo en el ALSFRS-R en el grupo de progreso normales frente a los que tomaban solo riluzole (grupo placebo), con un retardo en la evolución de los síntomas del 27%. A esta misma dosis Masitinib mostró también su efectividad en otros parámetros de valoración como la supervivencia libre de progreso (PSF) en un 25% (20 meses frente a 16 en el grupo placebo), el test ALSAQ40 en un 28.5% y la FVC en un 22%. La dosis de M3.0 solo mostró su efectividad en el parámetro ALSFRS-R y en el test ALSAQ40. Cuando se incluían en la valoración los pacientes de progreso normal y rápido (PNR) no se encontraron diferencias en los datos anteriores, a ninguna de las dosis estudiadas.

Los efectos adversos del tratamiento más comunes, observados en más del 10% de los casos fueron: manifestaciones cutáneas (rash), náuseas, diarrea y pérdida de peso.

Conclusión: Masitinib, administrado en dosis de 4.5 mg/kg/día junto con riluzole, ha demostrado un beneficio terapéutico significativo, con efectos adversos tolerables, en los pacientes de ELA que pertenecen al grupo de progreso normal frente a los que toman solo riluzole. Se observó en este grupo una mejoría significativa en la evolución de la enfermedad, retrasando la pérdida de funciones y su progresión, así como en parámetros que valoran la pérdida de calidad de vida y la capacidad vital forzada, un parámetro ligado a la supervivencia.

Por tanto, Masitinib puede ser una nueva e importante opción terapéutica para los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica.

## EL PAPEL DE LA PROTEÍNA CONTENEDORA DE VALOSINA (VCP) EN LA ELIMINACIÓN DE AGREGADOS MAL PLEGADOS TÓXICOS DE PROTEÍNAS EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA.

V. Ferrari<sup>1</sup>, M.E. Cicardi<sup>1</sup>, V. Cripa<sup>1</sup>, P. Rusmin<sup>1</sup>, R. Cristofani<sup>1</sup>, M. Meroni<sup>1</sup>, G. Venzoli<sup>1</sup>, M.R. Galbiati<sup>1</sup>, S. Carra<sup>2</sup>, A. Poletti<sup>1</sup>.

1. Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari-Centre of Excellence on Neurodegenerative Diseases, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia.

2. Dipartimento di Scienze Biomediche, Metaboliche e Neuroscienze, Università degli Studi di Modena-Reggio Emilia, Modena, Italia.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) se presenta de forma esporádica en el 90% de los casos (ELAE) y en forma familiar en el 10% restante (ELAF). Tanto los casos esporádicos como los familiares, excepto aquellos relacionados con la superóxido dismutasa 1 (SOD1), están caracterizados por la presencia de agregados proteicos, que son positivos para la presencia de la proteína TAR-DNA binding protein 43 (TDP-43). Estas inclusiones dan lugar al secuestro de componentes esenciales de la célula y podrían alterar el Sistema de Control de Proteínas (PQC). Este sistema también se ve alterado por mutaciones en genes que dan lugar a proteínas que forman parte del mismo. Uno de estos genes es el que codifica la proteína contenedora de valosina (VCP), cuyas mutaciones se han asociado a la ELA.

VCP es un miembro de la familia de proteínas ATPasas AAA+, que actúan como chaperonas, es decir, proteínas que ayudan al correcto plegamiento de otras proteínas, en este caso que pertenecen al sistema PQC. A través de su estructura VCP puede participar en distintos pasos del Sistema de Control de Proteínas. Su función va a ser el reconocimiento de proteínas mal plegadas para llevarlas a su eliminación en el Sistema de Proteasoma-Ubiquitina (UPS). Además, recientemente, se ha visto que VCP interviene en otro sistema de eliminación de proteínas, la autofagia.

Los pacientes con mutaciones en el gen VCP presentan en su tejido cerebral inclusiones proteicas anómalas que incluyen a la proteína TDP-43, también relacionada con la ELA. Los estudios experimentales demuestran que las mutaciones en VCP alteran la autofagia, lo cual podría estar en el origen de los acúmulos anormales vistos en el cerebro de los pacientes.

En este trabajo, los autores ven que la inducción de la expresión de la proteína VCP normal en modelos celulares de la enfermedad ayuda a la eliminación de los agregados de SOD1, cuando este es el gen responsable, y también de agregados de TDP-43 en el caso de que esta sea la causa de la patología o en otros casos donde TDP-43 es secuestrado anómalamente. Así, cuando se inhibe la expresión de VCP normal, en estos modelos, se produce un aumento de

los agregados anómalos de TDP-43. Estos estudios demuestran la importancia de VCP en la eliminación de proteínas mal plegadas, una de las causas de la toxicidad celular vista en la ELA y en otras enfermedades neurodegenerativas. Por tanto, VCP puede convertirse en una diana potencial para el tratamiento de la ELA.

**Dra. Yolanda Campos.**

---

## PANORAMA GENÓMICO DE LA ELA

**Laboratorio de Genética de Poblaciones. Smurfit Institute of Genetics, Trinity College Dublin, Irlanda**

La ELA es un trastorno complejo, sin una causa única genética o ambiental y sin cura conocida hasta el momento. Mientras que las estimaciones de heredabilidad muestran que los factores de riesgo genético podrían jugar un papel en la enfermedad, los estudios epidemiológicos indican que realmente múltiples riesgos acumulados por separado durante la vida de un paciente podrían también participar en desencadenar el proceso de la enfermedad. Identificar y comprender la naturaleza y la interacción entre estos factores genéticos diversos y los probablemente ambientales constituye un desafío, y es esta comprensión incompleta el mayor obstáculo para desarrollar terapias eficaces para la ELA.

Los avances tecnológicos en el campo de la genómica, realizados a gran escala y con elevado costo, están acelerando el descubrimiento de factores de riesgo genético ligados a la ELA. Por ejemplo, estudios de asociación de genomas de 36.000 individuos han servido para identificar nuevos genes de riesgo que indican un componente poligénico en la ELA. Se ha encontrado también una correlación genética entre la ELA y la esquizofrenia, lo que podría indicar factores compartidos de riesgo genético. Sin embargo, la conclusión general es que la ELA tiene una arquitectura de variantes genéticas raras que requiere un estudio y análisis detallado de los genomas de pacientes con la ELA.

El Consorcio del proyecto MinE tiene en curso centrarse en localizar toda la variación genética presente en pacientes con ELA con el fin de conseguir una categorización más eficaz de los pacientes y encontrar cuales son los mecanismos centrales que originan la enfermedad. Las futuras vías en la investigación de la ELA se harán a la luz de esta síntesis entre las evidencias conocidas hasta la fecha y las oportunidades proporcionadas por todos estos reciente avances tecnológicos.

---

## NAVEGADOR WEB DEL PROYECTO MINE: LLEVANDO LOS DATOS DE SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO DE PACIENTES CON LA ELA DESDE LOS INVESTIGADORES AL PÚBLICO.

*Consortio Proyecto MinE. Department of Neurology, Brain Center Rudolf Magnus, University Medical Center Utrecht, Utrecht). The Netherlands.*

El proyecto MinE es una colaboración internacional con el objetivo de secuenciar todo el genoma de 15.000 pacientes con ELA y de 7.500 controles y realizar análisis comparativos de los datos resultantes. Los datos generados por este proyecto proporcionarán tanto a los genetistas clínicos como a los investigadores un recurso a gran escala. Con el objetivo de hacer este recurso accesible a todo el público, se ha creado el navegador web de algunos de los datos actualmente disponibles del Proyecto MinE ([databrowser.projectmine.com](http://databrowser.projectmine.com)). Este navegador web ofrece, simplemente introduciendo el nombre del gen de interés, un acceso rápido y sencillo a las variaciones genéticas y muestra también información de frecuencia alélica así como datos de expresión en pacientes con ELA y controles de Europa y Estados Unidos. Su diseño interactivo y muy visual tiene como objetivo ayudar a aquellos interesados para integrar los datos del Proyecto MinE en su propia investigación. El navegador seguirá actualizándose conforme progresa el proyecto y en el futuro incluirá la integración con datos de otros importantes proyectos genómicos (Allen Brain Atlas, ExAC / gnomAD y Varsome).

---

## SECUENCIACIÓN DEL GENOMA ENTERO COMO HERRAMIENTA PARA DESENTAÑAR VARIANTES RARAS ASOCIADAS CON LA SUPERVIVENCIA DE LA ELA.

*LMatthieu Moisse Wim Robberecht Diether Lambrechts Sarah Pulit Ludo van den Berg, Jan Veldink, Philip Van Damme, on behalf of Project Mine Sequencing Consortium*

La ELA generalmente conduce a la muerte dentro de los 3 a 5 años, pero se ha observado una alta variabilidad en la supervivencia del paciente, con el 5% de los pacientes sobreviviendo más de 10 años. Hasta la fecha, se han asociado varios factores clínicos con la supervivencia, por ejemplo sexo, edad de inicio, zona de inicio, presencia de demencia frontotemporal... Además, también se ha demostrado que ciertas variantes genéticas, como las expansiones repetidas C9orf72, están asociadas con la supervivencia.

En este trabajo se ha encontrado 196 variantes raras asociadas con supervivencia de ELA. El descubrimiento de estos nuevos loci, como modificadores de la supervivencia en la ELA, es importante, ya que



pueden conducir a una mejor comprensión del proceso de la enfermedad, de crucial importancia en el desarrollo de opciones de tratamiento.

Sin embargo, debido a la naturaleza de las variantes raras, la incidencia de las variantes es baja y se debe tener precaución siendo necesaria la validación en otras cohortes. El hecho de que estas muestras sean parte del Proyecto MinE dará la oportunidad para validar este estudio en una cohorte significativamente mayor.

**Dra. Victoria López Alonso.**

---

### AVANCES EN EL DIAGNOSTICO DE ELA Y REHABILITACION FISIOTERAPEUTICA: MANEJO DEL DOLOR Y EFICACIA DE ENRENAMIENTO RESPIRATORIO

Actualmente, se están desarrollando marcadores novedosos para mejorar el diagnóstico de enfermedades degenerativas como la ELA. Uno de estos marcadores es la ecovariación muscular, una medida que permite conocer lo que ocurre en el tejido muscular del paciente sin causar agresión y de manera poco costosa. Para comprobar la eficacia de esta técnica, se ha empezado a realizar, a principios de este año, un proyecto de investigación por parte de la Universidad de Murcia en colaboración con la Universidad Católica de Murcia y de la Unidad de ELA del Hospital Universitario La Fe de Valencia. El estudio consistió en analizar las diferencias de diámetro muscular, ecointensidad y ecovariación comparando una muestra de 26 pacientes con ELA y otra de 26 sujetos sanos. Los pacientes fueron diagnosticados según los criterios de El Escorial y reclutados a través de ADELA-CV durante 7 meses entre 2013 y 2014. Se exploraron mediante ecografía diferentes grupos musculares (bíceps braquial/braquial anterior, flexores de muñeca, cuádriceps y tibial anterior) y se determinó el diámetro, ecointensidad y ecovariación.

Los resultados del estudio mostraron que los pacientes con ELA presentaban menor diámetro en todos los grupos musculares y una mayor ecointensidad. La ecovariación fue menor también pero de manera no significativa. Estos resultados reflejan que esta técnica puede ser un biomarcador eficaz para diagnosticar la enfermedad y una herramienta adecuada para evaluar los cambios musculares en otras enfermedades degenerativas.

Otro estudio al respecto, que merece la pena investigar en profundidad es la atrofia muscular que se produce en las enfermedades neurológicas degenerativas ya que, como consecuencia de ello, aparecen síntomas dolorosos. Concretamente en la ELA, el dolor no suele aparecer en los primeros síntomas de la enfermedad sino que aparece en estadios finales de la enfermedad. Actualmen-

te, existe una gran falta de datos basados en la evidencia sobre el manejo del dolor en estas enfermedades (Parkinson, daño cerebral adquirido, distonía cervical, etc.). La Conferencia de Consenso Italiano sobre el Dolor en Neurorehabilitación ha definido, a finales del año 2016, una serie de criterios para la buena práctica clínica mediante una extensa revisión de la literatura médica sobre las diferentes características del dolor, así como su impacto y tratamiento en la rehabilitación. Una vez hecha la revisión, llegaron a una serie de conclusiones sobre el manejo del dolor en pacientes con estas enfermedades: ante todo, es necesario un enfoque multidisciplinar para el tratamiento del dolor tanto farmacológico como fisioterapéutico. Para el tratamiento farmacológico es adecuado comenzar como tratamiento inicial con analgésicos no opioides (como por ejemplo, paracetamol) y antiinflamatorios no esteroideos y más adelante, con analgésicos opioides. Para los síntomas de dolor como consecuencia de la espasticidad, se plantea la paliación mediante neurotoxina botulínica. En algunos casos además, puede ser útil la infusión intratecal de baclofeno. Este método consiste en la colocación de un dispositivo en la columna vertebral que libera el medicamento (baclofeno) en el líquido cefalorraquídeo. La bomba de baclofeno se introduce en el tejido subcutáneo mediante una pequeña intervención quirúrgica. No obstante, hay pacientes para los que no es conveniente usar esta medida. Por eso, antes de realizar este tratamiento es necesario realizar una prueba previa que consiste en administrar este medicamento a través de un catéter para detectar efectos secundarios adversos. Una vez comprobada la disminución de la espasticidad, se procedería a la colocación de la bomba de baclofeno. Otros medicamentos coadyuvantes eficaces son el magnesio, carbamacepina y las benzodiazepinas. El control de la espasticidad, los calambres y las contracturas conlleva una disminución del dolor considerable. Además, a esto se le añade el dolor de las articulaciones relacionado con la inmovilidad. Concretamente en la ELA, según los últimos estudios relacionados con el dolor, reflejan que este síntoma suele pasar desapercibido y no se trata de manera adecuada. Para ello, es necesario seguir investigando y mejorar las estrategias terapéuticas.

Otro de los problemas graves presentes en las enfermedades neurodegenerativas como pueden ser la esclerosis múltiple (EM) y la ELA es la insuficiencia respiratoria. Para paliar los efectos de este síntoma y facilitar la función respiratoria de estos pacientes se utiliza la fisioterapia respiratoria. Esta intervención va dirigida a mejorar la capacidad de los músculos inspiratorios (distensión pulmonar y torácica) y espiratorios (evitar acumulación de secreciones). El objetivo es retrasar lo máximo posible la ventilación asistida. Para analizar los efectos del entrenamiento de los músculos respiratorios sobre la función venti-

latoria, fuerza muscular y la capacidad funcional en pacientes con EM y ELA, se realizó un metaestudio en el Instituto de Cardiología de Río Grande del Sur en Brasil en el que se revisaron de manera sistemática ensayos controlados aleatorios (ECA) publicados en diferentes fuentes (MEDLINE, PEDro, Cochrane CENTRAL, EMBASE y LILACS) desde el inicio hasta enero de 2015. Para la selección de los estudios, se escogieron a pacientes con EM o ELA que recibieron entrenamiento respiratorio comparados con sujetos sanos que no lo recibían a tiempo completo comprobando las diferencias presentes en capacidad vital (FVC), volumen espiratorio (FEV), ventilación máxima (MVV), fuerza muscular inspiratoria y espiratoria (MEP/MIP) y capacidad funcional (6MWT). Los resultados de la revisión reflejaron que el entrenamiento de los músculos respiratorios aumenta MEP/MIP y FEV de manera significativa con el grupo de sujetos sanos pero no hubo diferencias en FVC y en 6MWT. Por lo tanto, concluyeron que el entrenamiento muscular respiratorio es una intervención efectiva para la rehabilitación de la función ventilatoria y la fuerza respiratoria en enfermedades neurodegenerativas como la EM o la ELA.

Es importante continuar con la investigación de este tipo de enfermedades degenerativas. A pesar de que los tratamientos actuales suelen tratar solamente la sintomatología, por ser aun enfermedades incurables, el esfuerzo por seguir entendiendo la enfermedad y aliviarla debe ser fundamental y prioritario.

**Víctor Rodríguez**

**Ref.:**

Martínez-Payá, J. J., del Baño-Aledo, M. E., Ríos-Díaz, J., Tembl-Ferrairó, J. I., Vázquez-Costa, J. F., & Medina-Mirapeix, F. (2017). Muscular echovariation: a new biomarker in amyotrophic lateral sclerosis. *Ultrasound in Medicine & Biology*, 43(6), 1153-1162.

Bartolo, M., Chiò, A., Ferrari, S., Tassorelli, C., Tamburini, S., Avenali, M., ... & DE Icco, R. (2016). Assessing and treating pain in movement disorders, amyotrophic lateral sclerosis, severe acquired brain injury, disorders of consciousness, dementia, oncology and neuroinfectiology. Evidence and recommendations from the Italian Consensus Conference on Pain in Neurorehabilitation. *European journal of physical and rehabilitation medicine*, 52(6), 841.

Ferreira, G. D., Costa, A. C. C., Plentz, R. D., Coronel, C. C., & Sbruzzi, G. (2016). Respiratory training improved ventilatory function and respiratory muscle strength in patients with multiple sclerosis and lateral amyotrophic sclerosis: systematic review and meta-analysis. *Physiotherapy*, 102(3), 221-228.

## HALLAN CÓMO INCREMENTAR LA ESPERANZA DE VIDA EN RATONES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

La supresión de la proteína ataxina 2 previene la aparición de los síntomas de la enfermedad y provoca que la esperanza de vida aumente de solo 29 días a más de 400

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa ocasionada por la muerte de las neuronas motoras –o ‘motoneuronas’–, responsables de llevar los impulsos nerviosos del cerebro y la médula espinal a los músculos del organismo. Una enfermedad de la que cada año se diagnostican en nuestro país cerca de 900 nuevos casos y para la que no existe cura. De hecho, a día de hoy tampoco aún hay ningún tratamiento disponible para ralentizar, y menos aún detener, su progresión, lo que provoca que la esperanza de vida media de los pacientes afectados no exceda de tres años. De ahí la importancia de un nuevo estudio llevado a cabo por investigadores de la Facultad de Medicina de la Universidad de Stanford (EE.UU.), en el que se muestra que la eliminación de una única proteína denominada ‘ataxina 2’ aumenta, y mucho, la supervivencia asociada a la enfermedad. O así sucede, cuando menos, en modelos animales –ratones–, en los que la eliminación de esta proteína aumentó el tiempo promedio de supervivencia de solo 29 días a más de 400

Como explica Aaron Gitler, director de esta investigación publicada en la revista «Nature», «prácticamente todos los casos de ELA se asocian con la acumulación de agregados de una proteína denominada ‘TDP-43’. Así, el objetivo de nuestro trabajo era evaluar si podíamos proteger a los ratones de los efectos perjudiciales de TDP-43 a través de la reducción de los niveles de ataxina 2».

Y como refiere Lindsay Becker, co-autora de la investigación, «resultó absolutamente asombroso comprobar que la total eliminación de la proteína ataxina 2 se asoció con una supervivencia sin precedentes. De hecho, algunos de los animales vivieron cientos y cientos de días». De menos de un mes a más de un año

El deterioro y muerte de las motoneuronas del cerebro y la médula espinal provoca que los pacientes con ELA sufran una pérdida gradual de su capacidad para moverse, hablar, comer y, en último término, respirar, lo que acaba conllevando su fallecimiento. Pero, ¿qué es lo que origina la aparición de esta enfermedad? Pues la verdad es que no se sabe. Es cierto que algunos estudios han sugerido que la ELA se asocia, entre otros factores de riesgo, a la edad y a ciertas mutaciones genéticas, pero en ningún caso se ha podido determinar cómo actúa la enfermedad a nivel celular. En consecuencia, no se han podido desarrollar fármacos para combatirla.

Sin embargo, la ELA, tal y como ocurre con otras enfermedades neurodegenerativas, se caracteri-

za por la formación de agregados de proteínas en el cerebro. Y mientras en el alzhéimer estos agregados se forman por la unión –formando placas– de proteína beta-amiloide, en la ELA los acúmulos son de proteína TDP-43. Entonces, ¿por qué no eliminar esta TDP-43? De hecho, se sabe la supresión de esta proteína, ya sea antes o después de formar los agregados, previene e, incluso cura, la ELA. El problema es que esta TDP-43 es esencial para la supervivencia las células, por lo que su eliminación resulta, simple y llanamente, inviable.

Por tanto, hay que buscar otra vía. Y en este contexto, un estudio previo llevado a cabo por los mismos autores con modelos animales –moscas de la fruta– portadores del gen TDP-43 humano ya mostró que la eliminación de la proteína ataxina 2 provocaba que las células –entre otras, las motoneuronas– fueran más ‘resistentes’ a los efectos tóxicos de los agregados de TDP-43.

Es más; una segunda investigación reveló que determinadas variantes –o lo que es lo mismo, mutaciones– en el gen humano que expresa la ataxina 2 provocan que esta proteína sea más estable, lo que incrementa el riesgo de ELA. Por tanto, puede sugerirse que si las mutaciones que aumentan los niveles de ataxina 2 incrementan el riesgo de aparición de la enfermedad, la reducción de las concentraciones de esta proteína tendrá un efecto protector frente a la misma. Y a todo ello se aúna, como destaca Aaron Gitler, «que contrariamente a como sucede con la TDP-43, la ataxina 2 no es esencial para la supervivencia de las células, por lo que se convierte en una diana terapéutica razonable».

Por tanto, y con objeto de evaluar la validez de esta hipótesis 2, los autores utilizaron un modelo animal –ratones– al que manipularon genéticamente para que sus neuronas produjeran grandes cantidades de proteína TDP-43. El resultado es que los animales desarrollaron los signos y síntomas característicos de la ELA –entre otros, la acumulación de agregados de TDP-43 y la dificultad para caminar– y fallecieron antes de 30 días.

Pero aún hay más. Los autores cogieron a estos ratones genéticamente alterados y los volvieron a manipular para que produjeran solo la mitad de las concentraciones normales de ataxina 2. Y lo que vieron es que estos animales, en lugar de no sobrevivir más allá de los 29 días, vivieron más de 400.

Parar la cadena de producción

Lógicamente, y con objeto de aplicar estos resultados para el tratamiento de la ELA en humanos, no resulta viable manipular cada una de las células para que disminuyan su producción de ataxina 2. Pero lo que sí se puede hacer es utilizar un fármaco que bloquee esta producción. Y para ello, los autores diseñaron un ‘oligonucleótido antisentido’ específico de la ataxina 2.

Las instrucciones para construir una proteína, caso de la ataxina 2, se encuentran codificadas en los genes –o lo que es lo mismo, en el ADN–. Así, y

para producir una proteína, las instrucciones contenidas en el ADN deben primero copiarse en un ARN mensajero (ARNm), que actúa como molde a partir del cual se sintetizará la proteína. Y en este contexto, ¿qué hace un oligonucleótido antisentido? Pues, simplemente, unirse al ARNm y destruirlo, con lo que se interrumpe definitivamente la cadena de producción de una proteína. Además, estos oligonucleótidos antisentido son 'fáciles' de elaborar, por lo que pueden ser diseñados en el laboratorio para unirse –y destruir– al ARNm de cualquier proteína –en el caso de esta investigación, de la ataxina 2.

Los resultados mostraron que, comparada frente a placebo, la inoculación del oligonucleótido antisentido en el sistema nervioso de los ratones previno la aparición de los síntomas de la ELA durante un largo periodo de tiempo.

Como concluye Lindsay Becker, «nuestro estudio muestra que la supresión de la ataxina 2 retrasa la aparición de los síntomas y ralentiza la progresión de la ELA en ratones. Sin embargo, no sabemos si el uso de estos oligonucleótidos o de otros tratamientos para bloquear la proteína podrá revertir los síntomas en animales que ya han manifestado la enfermedad. Este será el objetivo de nuestro próximo trabajo. Pero dado que los agregados de TDP-43 se presentan en cerca del 100% de los casos de ELA, actuar sobre la ataxina 2 podría constituir una estrategia terapéutica ampliamente efectiva».

**Ref.:**

R. I. - @abc\_salud Madrid

16/04/2017 22:42h - Actualizado: 17/04/2017 16:48h.

Guardado en: Salud Enfermedades

[http://www.abc.es/salud/enfermedades/abci-hallan-como-incrementar-esperanza-vida-ratones-esclerosis-lateral-amiotrofica-201704162242\\_noticia.html](http://www.abc.es/salud/enfermedades/abci-hallan-como-incrementar-esperanza-vida-ratones-esclerosis-lateral-amiotrofica-201704162242_noticia.html)

# ACTUALIDAD INFORMATIVA DE LA ALIANZA INTERNACIONAL DE ASOCIACIONES DE ELA. ABRIL 2017 N° 49

## MENSAJE DE NUESTRA PRESIDENTA.

**Carol Birks, MND Australia**

Gracias al esfuerzo de nuestra Junta y de todo el personal, los trabajos de la Alianza para este año avanzan a buen ritmo.

Una vez más, parece que va a ser un año de mucho trabajo. Rachel Patterson, nuestra Gerente, ya ha visitado Boston, representándonos en toda una serie de importantes reuniones. Ya se han enviado las solicitudes de reseñas APF Call for Abstracts, y se han abierto las inscripciones para APF y para el Simposio. También, acabamos de enviar a los miembros el Plan Operativo para 2017. Espero que hayáis tenido la oportunidad de analizar y plantearos vuestra contribución para ayudar a desarrollar los resultados esperados para el 2017.

La siguiente gran cita marcada en nuestro calendario ELA/MND es el Día Mundial, el 21 de junio. Rachel Patterson y Rachel Blanton están desarrollando una fantástica idea conjuntamente con los miembros de la Junta Gorrit-Jan y Rob Goldstein. Podéis leer más al respecto en el mensaje de Rachel Patterson, a continuación, o visitar nuestra página web para la campaña de 2017. Seguid atentos a nuevas actualizaciones, y no dejéis de involucraros para ayudar a concienciar al mundo sobre la ELA.

Rachel Patterson y yo estamos deseando empezar nuestro programa de supervisión y las visitas para conocer mejor a nuestras asociaciones. Este año, aprovecharemos el viaje para acudir a ENCALS en Eslovenia, para visitar a nuestros miembros en Croacia y Bosnia-Herzegovina. La reunión del ENCALS nos dará la oportunidad de promover la Alianza entre la comunidad de la ELA/MND en esta zona y para ponernos al día con algunos miembros locales de la Alianza. Nuestro viaje terminará con una visita a la MND Association.

Cada vez tenemos más asociaciones miembros, y me gustaría agradecer a todos los que os estáis involucrando activamente en crear nuevas alianzas, fomentar los planes de mentores y compartir los recursos. Muchas de estas nuevas colaboraciones ocurren de forma orgánica tras las reuniones de la Alianza, y están impulsadas tanto por personas individuales como por asociaciones miembros. Estas colaboraciones también pueden obtener ayuda financiera a través del Programa de Becas de Ayuda de la Alianza (ASG). En lo que va de año, se han concedido dos ASGs para ayudar a nuestros miembros en Rusia y Ruanda.

Contamos con vuestro apoyo y compromiso continuado durante todo el año - ¡juntos podemos cambiar las cosas!

Un cordial saludo,



## MENSAJE DE NUESTRA GERENTE.

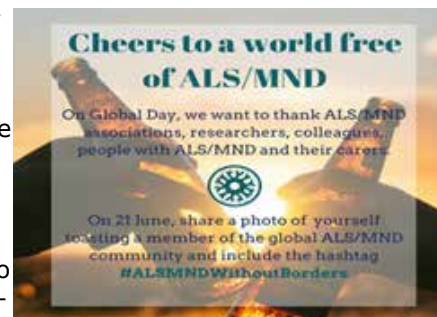
**Rachel Patterson, Gerente**

Este trimestre estamos a tope de trabajo en la Alianza, ¡como siempre!

Desde enero, he realizado varios viajes para ponerme en contacto con distintos miembros y ayudarles a alcanzar sus objetivos operativos. En febrero, tuve el privilegio de asistir a un taller de desarrollo profesional organizado por nuestros amigos de The ALS Association en Irvine, California. Durante estas conferencias sobre liderazgo, asistí a talleres sobre buenas prácticas de gobernanza, gestión del talento, marketing, comunicaciones, relaciones públicas y ética en las organizaciones. Quiero agradecer a Barbara Newhouse y a todo el equipo de The ALS Association su invitación a este evento. Pese a estar siempre muy ocupada trabajando para establecer los objetivos operativos de la alianza y ayudando a que todos alcancemos estos objetivos, soy consciente también de la importancia de aprovechar las oportunidades de desarrollo profesional que me ayuden a mejorar en el desempeño de mi trabajo como gerente.

En abril, proseguí con mis viajes visitando Boston, el lugar en el que se va a celebrar la reunión de 2017, donde me reuní con el Equipo de Conferencias de la MND Association, con nuestros colegas de ASETS y con representantes de los coorganizadores, ALS Therapy Development Institute y ALS Hope Foundation. Y puedo decir que se están cumpliendo los plazos establecidos para la Reunión de la ELA/MND. Se ha abierto la inscripción para el foro Allied Professionals Forum (APF) y el Simposio, con las inscripciones para la Reunión de la Alianza disponibles a partir de junio. Mientras tanto, estamos aceptando ya las reseñas de los profesionales clínicos para el foro APF, hasta el 5 de mayo, mediante el formulario de entrega de reseñas.

A continuación en mi agenda... A finales de abril, asistiré a las reuniones de la American Academy of Neurology en Boston. En mayo, Carol y yo visitaremos a dos asociaciones miembros en el Europa Oriental, The ALS Association of Republika Srpska y la Croatian Muscular Dystrophy Association. Además asistiremos a la reunión ENCALS 2017 en Eslovenia y visitaremos la sede de MND Association para ponernos al día y seguir planificando los detalles de la reunión de este año. Estad atentos al Blog de la Alianza en el que colgaremos informes y fotos de mis viajes. No sólo eso, sino que ya nos esta-



mos preparando para el Día Mundial de la ELA, el 21 de junio de 2017. Este año, la Alianza impulsará una campaña especial que se llama The ALS/MND Cheers Challenge. El Día Mundial, todos tenemos que decir "cheers" o "salud" para celebrar nuestra amistad y para agradecer el esfuerzo de nuestros compañeros y colegas en la lucha mundial contra la ELA/MND. Prepárate para hacer tu propio brindis especial el 21 de junio, ¡con foto y mensaje!. ¡Muy pronto te enviaremos instrucciones por email! Quiero agradecer especialmente a Rachel Blanton y a los miembros de la junta Gorrit-Jan Blonk y Rob Goldstein por su ayuda en el desarrollo y ejecución del plan de la campaña.

¡Ya tengo ganas de que llegue otro Día Mundial para seguir concienciando a la comunidad internacional!

Un saludo,

## UNAS PALABRAS DE NUESTRO TESORERO HONORARIO.

**Steven Bell, The MND Association of England, Wales and Northern Ireland**

Seguimos contando con un balance saneado en la alianza, gracias al incremento de los ingresos por inscripciones, que fueron de 79,554 libras frente a las 63,948 libras esterlinas esperadas.



Así mismo, gracias al patrocinio recibido en Dublín, hemos obtenido un superávit mínimo del foro APF y la Reunión de la Alianza, pese a las fluctuaciones en el tipo de cambio entre la libra esterlina y el euro.

El mayor reto que afrontamos en lo que queda de 2017 es tratar de minimizar los costes estimados para Boston 2017. Estamos buscando formas de incrementar el patrocinio para poder mantener las tasas más bajas posibles, sin vernos forzados a incrementarlas en exceso, pese a que sí será necesario un ligero aumento debido a que el evento se celebra en Norteamérica, pero aun así debemos tratar de que sea mínimo.

Otro recordatorio – no hemos asignado fondos en nuestras cuentas en relación a la concesión de becas Alliance Support Grants para viajar a la reunión ni para el apoyo de alianzas y programas de mentores. Rachel está desarrollando un modelo para el programa de mentores, para ver cómo podemos ayudar a las asociaciones en desarrollo. No dejes de plantearte cómo puedes contribuir a este proyecto.

## ALS Patients Connected (Holanda)

**Ruud Koljin, ALS Patients Connected**



ALS Patients Connected (APC) se fundó en 2014 en Holanda gracias al esfuerzo de dos personas que viven con la ELA. El principal objetivo de la APC es convertirse en la voz de las personas que padecen la ELA. APC se centra en maximizar la influencia de los pacientes con ELA sobre la calidad, financiación y reducción de los tiempos de espera de la investigación y ensayos clínicos más prometedores para la prevención/cura de esta enfermedad o para ralentizar la progresión de los síntomas y optimizar la calidad de vida de los pacientes. APC es una asociación independiente sin ánimo de lucro dirigida y gestionada

por pacientes con ELA (PLS y PSMA) y sus familiares y representantes. APC apoya los intereses conjuntos del colectivo de pacientes con ELA, con una mayor orientación a la investigación y a los tratamientos y ensayos clínicos innovadores o experimentales.



APC tiene también como objetivo optimizar los recursos y servicios destinados a los pacientes con ELA, mejorar la concienciación pública y compartir conocimientos y experiencias sobre la ELA. APC trabaja en colaboración con la ALS Foundation que coordina las funciones de financiación y apoyo, y con el ALS Center, el centro que analiza la validez de los ensayos clínicos, el diagnóstico y la investigación.

Puedes encontrar información adicional acerca de APC en nuestra página web: [alspatientsconnected.com](http://alspatientsconnected.com).

## ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA LUTANDO CONTRA ELA – ABLE (BRASIL)

Sthanley Abdão, Founder, ABLE.

Me llamo Sthanley, y soy de Brasília, Brasil; soy un paciente diagnosticado con una enfermedad de la motoneurona en noviembre de 2011. Y soy también el fundador de la Asociación brasileña contra la ELA, Associação Brasileira Lutando Contra ELA – ABLE, que tiene como objetivo ayudar a los PALS en Brasilia y en otros estados brasileños con información y apoyo, como por ejemplo: la evaluación de las condiciones respiratorias realizada por un experto voluntario de ABLE, PT PHD; la adquisición de un ventilador no invasivo (Bilevel Positive Airway Pressure - BIPAP); y el asesoramiento de profesionales de la salud.



Como base científica, entendemos que las personas con ELA/MND que cuentan con el apoyo de un equipo multidisciplinar, por ejemplo incluyendo, respiración, nutrición y rehabilitación mejoran su calidad de vida y las tasas de supervivencia. Estos datos son muy superiores en comparación con los pacientes que no cuentan con este tipo de ayudas por muchas razones distintas.

Somos la primera institución brasileña fundada y dirigida por un paciente en ser miembros de la Alianza.

## RECEPCIÓN DE RESEÑAS PARA EL FORO AFP

Rachel Blanton, Coordinadora

La inscripción ya está abierta para el foro de profesionales AFP de Boston 2017. Además de la asistencia, las 110 libras de la inscripción incluyen almuerzo y refrescos.

El foro de profesionales AFP se celebrará el 7 de diciembre de 2017 en el hotel Boston Westin Waterfront de Boston, Massachusetts.

## ¡COMPARTÉ TU VÍDEO!: LA ASOCIACIÓN TURCA TURKISH ALS/MND ASSOCIATION CUMPLE 15 AÑOS

Dr. Alper Kaya, ALS-MNH Derneği

Este año, se celebró una magnífica ceremonia para la entrega del 63º Gillette-Sportsman of the Year Award, en el centro Zorlu Performance Arts



Center de Estambul. Pudimos escuchar el alentador mensaje del antiguo jugador del Trabzonspor Club, Ismail Gökçek, que lleva 18 años luchando contra la ELA. Ismail Gökçek, retirado del fútbol en 1999 al ser diagnosticado con la ELA, fue homenajeado recibiendo el premio especial del jurado por sus esfuerzos en favor de la ALS-MNH Association y de los 8.000 PALS que viven en Turquía. Recibió este prestigioso premio en medio de una gran ovación.



El 9 de mayo, celebraremos nuestros 15 años como asociación. En esta ocasión, la Federación turca de fútbol organizará la cena. ¡Sería genial veros en Estambul!

También nos gustaría contar con vuestros mensajes en vídeo enviados desde todas partes de la comunidad mundial de la ELA/MND. Podríamos ver vuestros mensajes durante la cena. Si quieres enviarnos un vídeo para proyectarlo durante el evento, ponte en contacto con el Dr. Alper Kaya: [alper.kaya@gmail.com](mailto:alper.kaya@gmail.com).

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: ALS PRO-CURA ASSOCIATION

Jorge Abdallo, Presidente, ALS Pro-Cura Association

La Esclerosis Lateral Amiotrófica en 2017: El evento para informar de los resultados del 27º Simposio Internacional de Dublín se celebró en el Hospital do Coração in São Paulo, Brazil. Todos los ponentes que participaron en este evento habían asistido a la Reunión Anual de Dublín. La terapeuta del sistema respiratorio Alessandra Dorça, Directora Técnica de ALS Pro-Cura Association, comentó las últimas noticias y los temas de debate que se trataron en la reunión anual, para a continuación celebrar debates sobre los aspectos científicos y técnicos. La terapeuta del lenguaje y dicción Adriana Leico Oda comentó las nuevas ideas relativas a las funciones del lenguaje y la deglución, los últimos avances en tecnologías de la comunicación, y las últimas noticias que se presentaron en las sesiones, los pósters y las ponencias sobre estos temas en la Reunión anual.



A continuación la fisioterapeuta Alessandra Dorça trató la atención a los problemas respiratorios, resaltando la precocidad de la ventilación no invasiva. Después del almuerzo, la nutricionista Cristina Salvioni ofreció interesantes recomendaciones sobre nutrición y gastronomía. Para cerrar el ciclo de ponencias, el neurólogo Dr. Marco Antônio Chieia comentó las últimas noticias médicas y de investigación.



El evento ha sido todo un éxito y ha contado con la asistencia de profesionales, pacientes y cuidadores de todo Brasil. Además de aportar conocimientos útiles, intercambiar información y hacer networking, este evento también ha servido para recaudar fondos para la asociación, y la generosidad de nuestros patrocinadores nos ha ayudado a sufragar los costes de la reunión.

El Presidente de ALS Pro-Cura Association Jorge Abdalla y su mujer, Christina Abdalla, en una ponencia brillante, presentaron y reforzaron nuestra misión en la ayuda de las personas que viven con la ELA/MND. Gracias por vuestro esfuerzo para ayudarnos a alcanzar nuestro objetivo de ser cada día más fuertes en la lucha contra la ELA.



## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: GALA HOPE - ALS HOPE FOUNDATION

Mara Nissley, Communications and Events Manager, ALS Hope Foundation

The ALS Hope Foundation celebró su Gala of Hope Inaugural en Fairmount Water Works, en Filadelfia, el 27 de enero.



La Dra. Terry Heiman-Patterson abrió la jornada agradeciendo a MT Pharma su generoso patrocinio de esta gala y agradeciendo también a Robert Rosti y Jean Hubble su asistencia a la gala en su nombre. También expresó su agradecimiento a Temple Health por su renovado apoyo a MDA/ALS Center of Hope y al laboratorio de ELA. La doctora resaltó la importancia de la colaboración y el trabajo en equipo en la lucha contra la ELA, para encontrar una cura para esta terrible enfermedad.

Así mismo, presentó a nuestro embajador de 2016 para Season of Hope, el Dr. Jeffrey Kramer, que habló acerca de su experiencia con la ELA. El discurso del Dr. Kramer estuvo marcado por su tremenda fuerza y dignidad al enfrentarse a esta enfermedad. Hace falta mucho valor para poder hablar de asuntos tan sensibles delante de una audiencia. A continuación, pudimos contar con los comentarios de Dr. Ausim Azizi, Professor and Chair of the Department of Neurology, Temple University Hospital y Marissa Lozano, Associate Director of Family Support and Clinical Care de la Muscular Dystrophy Association. La colaboración y el trabajo en equipo fueron los temas más destacados; apreciamos su colaboración y queremos agradecerles su generosidad y dedicación.

Esta Gala ayudó a recaudar casi 50.000 \$ para atención e investigación de la ELA. Nunca podremos agradecer lo suficiente a nuestros invitados haber realizado el esfuerzo de acudir a la gala de este año. Nos llena de fuerza saber que contamos con personas tan apasionadas y consideradas apoyando a nuestros PALS y a ALS Hope Foundation. Juntos, mantendremos la esperanza.





---

## MIEMBROS: ¡COMPARTE ENLACES ÚTILES A TRAVÉS DE LA PÁGINA WEB DE LA ALIANZA!

Rachel Patterson, Gerente

Estamos tratando de actualizar la página de la Alianza "Useful Links". Ver la página.

En concreto, buscamos información y guías sobre cuidados de la ELA/MND, de nuestros miembros.

**Si tu asociación tiene una página tipo "Qué es la ELA", o si publicáis guías de atención para las personas con ELA y sus familias, ¡envíanos los enlaces!**

Nos gustaría recopilar todos estos enlaces en todos los idiomas posibles para que las personas que accedan a nuestra página web (que acceden desde todas partes del mundo) puedan utilizarlas como recursos.

No dejéis de enviar vuestros enlaces a la Coordinadora de la Alianza en [coordinator@als-mnd.org](mailto:coordinator@als-mnd.org).

---

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: FALLECE EL DEFENSOR Y LUCHADOR ESCOCÉS POR LA ELA GORDON AIKMAN.

Niamh Callan, Director de Comunicaciones, MND Scotland

El defensor y luchador escocés por la ELA Gordon Aikman, falleció a la edad de 31 años tras librar una

lucha de tres años contra la Enfermedad de la motoneurona, el 3 de febrero de 2017. Gracias a su campaña Fightback campaign, Gordon logró mucho durante los últimos tres años, incluyendo:

- Recaudar 550.000 libras para investigación en MND.
- Que se doblara el número de enfermeras dedicadas a MND en Escocia, además de garantizar su financiación a través del sistema nacional de salud (NHS) - transformando la asistencia a las personas con MND en Escocia
- Ayudar a aprobar nueva legislación garantizando el derecho de las personas a tener voz incluso si han perdido la suya - de forma que ahora es obligación legal en Escocia aportar los equipos y el apoyo necesario a las personas que pierden su voz por culpa de enfermedades como MND.
- British Empire Medal, concedida por la Reina, en la Queen Birthday Honours List 2015
- Doctorado honorífico de la Universidad de Edimburgo.
- Conjuntamente con otros activistas, ayudó a obtener el compromiso del Gobierno de Escocia para que los cuidadores reciban el subsidio "Living Wage".
- Escribir una columna mensual para el Sun-



day Times titulada The Motor Neurone Diaries

- Co-ganador del premio SCVO Charity Champion 2016

Tras su fallecimiento, el Gobierno de Escocia anunció que financiará una nueva beca de 25.000 libras para la mejora de la atención de la MND, en honor de Gordon.



The Gordon Aikman Scholarship es una beca que aportará financiación para aquellas personas y profesionales que desarrollen mejoras prácticas relativas a los cuidados de las personas con MND - como compartir las mejores prácticas en la fisioterapia especializada o desarrollar un mejor entendimiento de las necesidades de formación y apoyo de los cuidadores.

---

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: DONACIÓN DE SILLAS DE RUEDAS DE ALS LIGA BELGIUM A ASOCIACIÓN ELA ARGENTINA

Pablo Aquino, Secretario de la Asociación, Asociación ELA Argentina



Nos llena de alegría y emoción, a la Asociación ELA Argentina, anunciar que el 21 de febrero pudimos recoger las 10 sillas de ruedas eléctricas que tan generosamente nos ha donado y enviado ALS Liga Belgium. Las sillas de ruedas eléctricas estuvieron retenidas en aduanas durante más de tres meses. Ha sido un proceso largo, caro y extenuante de lucha contra la burocracia local, pero por fin las hemos recibido y gracias a ello los PALS podrán disfrutar de una mejor calidad de vida.

Organizaremos un evento con las autoridades locales entre finales de abril y principios de mayo, para asignar las sillas a los distintos PALS.

Ya hemos recibido 72 solicitudes para estas 10 sillas de ruedas y analizaremos estas solicitudes durante las próximas tres o cuatro semanas. A continuación, redactaremos un contrato de consignación gratuita que deberá firmar cada paciente.

¡Muchas gracias, ALS Liga Belgium, por esta donación de increíble valor y por vuestro apoyo a nuestros PALS!

## Actualidad de los Miembros: Ronda de ponencias del Dr. Jonathan Glass en Argentina

Pablo Aquino, Secretario de la Asociación, Asociación ELA Argentina



Asociación ELA Argentina tiene el honor de anunciar que el Dr. Jonathan Glass, MD, ha aceptado nuestra invitación y visitará nuestro país durante la semana del 10 de septiembre.



El Dr. Glass presentará una serie de ponencias en la capital, Buenos Aires y en otras dos importantes ciudades del interior, Rosario y Tucumán. Nos comunicará las últimas noticias sobre investigación y terapias de la ELA.

Entre sus muchos logros, el Dr. Glass es Director del Emory ALS Center, que se ha convertido en uno de los principales centros clínicos de los Estados Unidos.

En 2016, Asociación ELA Argentina había organizado otra Ronda de ponencias con el Dr. Lucie Bruijn, Director Científico de ALS Association

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: EL REGISTRO DE LA ELA EN NUEVA ZELANDA YA ESTÁ LISTO

Annabel McAleer, Communications and Engagement Advisor, MND New Zealand

El Registro de personas con ELA de Nueva Zelanda se inaugura oficialmente en mayo, con el patrocinio de MND New Zealand. Los fondos para investigación recaudados por nuestra caminata Walk 2 D'Feet MND en 2015 y 2016 se están empleando para crear y mantener este Registro. Este Registro pondrá en contacto a las personas con ELA con los investigadores, informando a los participantes en caso de cumplir los requisitos para participar en estudios de investigación. Con el paso del tiempo, el registro de la ELA ayudará a incrementar la investigación en la ELA en Nueva



Zelanda permitiendo a los investigadores encontrar participantes para sus estudios fácil y rápidamente. Este registro de la ELA aportará también información útil para orientar el desarrollo futuro de los servicios de atención.

Se estima que unas 310 personas viven con el ELA en Nueva Zelanda. Esperamos que más personas que viven con la ELA decidan apuntarse al registro de

la ELA de Nueva Zelanda. Este Registro recopilará información demográfica, de contacto y clínica, además de información genética, si ésta es conocida. Estos datos se almacenarán de forma anónima en una base de datos online segura mantenida por el Australian MND Registry.

"En las enfermedades raras cada paciente es importante, la inclusión de Nueva Zelanda supone una aportación vital a la colaboración en el registro de la ELA liderada por el Registro de Australia", como indica el Profesor asociado Paul Talman, Investigador principal del Australian MND Registry.

Además de inscribir a las personas con ELA, el Registro de la ELA incluirá también a personas sin ELA pero con familiares en los que se haya identificado la forma genética de la ELA (incluyendo a aquellos cuyos familiares afectados hayan sufrido tan sólo síntomas de demencia fronto temporal, si las pruebas genéticas han identificado una expansión en el gen C9orf72). Para obtener información adicional, accede a [www.mnda.org.nz/registry](http://www.mnda.org.nz/registry) o ponte en contacto con Kerry Walker, NZ MND Registry Curator

## ¡LAS BECAS DE APOYO DE LA ALIANZA ESTÁN A VUESTRA DISPOSICIÓN PARA LOS VIAJES DE PROMOCIÓN DE COLABORACIONES!

Rachel Blanton, Coordinadora

Queremos recordar a todos los miembros que pueden solicitar financiación a través de las Becas De Apoyo de la Alianza. Una función importante de la Beca de Apoyo de la Alianza es la financiación de los viajes relativos a las actividades de colaboración y de mentorización. Si te encuentras en una colaboración activa con otra asociación miembro o en formación, cuéntanos tus planes y plantéate solicitar financiación. Puedes encontrar información adicional en la página Alliance Support Grant. Para acceder a la solicitud. (Sólo podrán enviar su solicitud los miembros actuales; el acceso es a través de la página web exclusiva para miembros).

¿Estás ya participando en un acuerdo de colaboración? Cuéntanos tu historia de éxito, y la compartiremos en nuestra página web. Ponte en contacto con la Coordinadora de la Alianza para compartir tu historia: [coordinator@als-mnd.org](mailto:coordinator@als-mnd.org)

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: INAUGURACIÓN DE LAS SESIONES 2017 ALS UNFILTERED SERIES - ALS THERAPY DEVELOPMENT INSTITUTE

**Emer Martin, Especialista en Comunicación y Desarrollo,  
ALS TDI**

ALS Therapy  
Development  
Institute inau-  
guró sus sesio-  
nes de 2017 de

ALS Unfiltered series con un webinar sobre las 10  
Cosas que podemos esperar respecto a la ELA en  
2017. Este webinar se adentra en este año lle-  
no de actividades de investigación en la ELA con



Edaravone, el primer tratamiento potencial para  
la ELA en 30 years, a la espera de aprobación por  
la FDA, y Masitinib y Tirasesmiv, dos tratamientos  
potenciales en las últimas etapas de los ensayos  
clínicos, de los que se espera obtener resultados a  
finales de 2017. Este enlace te permitirá acceder al  
webinar completo y a otra información.

Los científicos de ALS TDI han publicado los resul-  
tados de su estudio independiente sobre la eficacia  
de Copper ATSM (CuATSM) en modelos de ELA en  
ratones. Distintos grupos de las universidades de  
Oregon State University y University of Melbourne  
han mostrado la eficacia del compuesto en dis-  
tintos modelos de ELA y los trabajos realizados  
por ALS TDI suponen un apoyo adicional para que  
CuATSM siga avanzando. ALS TDI ha realizado  
también declaraciones sobre la nota de prensa de  
AB Science con relación a la obtención de resulta-  
dos sobresalientes de la fase 2/3 de los ensayos  
clínicos de Masitinib en personas con ELA.

¡El evento BASH for Augie's Quest de este año ha  
logrado un nuevo récord, recaudando 3,5 millones  
de dólares para la investigación en la ELA! Parte de  
este éxito hay que atribuirlo a la increíble campa-  
ña desarrollada en todo el país por Orangetheory  
Fitness. La campaña #IBurnForALS, se celebró del  
20 de febrero al 5 de marzo, y los miembros de  
Orangetheory ircaudaron 2 millones de dólares!

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: CONSEJO ASESOR PARA PACIENTES Y FAMILIARES - LES TURNER ALS FOUNDATION

**Jordyn Landberg, Director de Comunicaciones y Marketing,  
Les Turner ALS Foundation**

Les Turner ALS Foundation  
tiene el placer de anunciar  
la formación de un Conse-  
jo asesor para pacientes y  
familiares. Su misión es unir  
a las personas con la ELA,  
sus familias, cuidadores y  
médicos y otros profesionales  
para poder ofrecer la mejor  
atención posible para las  
necesidades médicas, de in-  
vestigación y educativas de las personas con ELA.



El propósito del Consejo asesor para pacientes y fa-  
miliares es el empotramiento de los pacientes y las  
familias para poder contribuir de forma directa con  
Les Turner ALS Foundation en lo relativo a su aten-  
ción y a los programas en la comunidad, para tratar  
de mejorar la atención y los servicios ofrecidos por  
nuestra fundación. De esta forma, desde la Funda-  
ción podemos saber de las necesidades y deseos de  
las personas que viven con la ELA y sus familiares.



Esperamos que gracias a las contribuciones de las  
personas que se ven afectadas directamente por  
esta enfermedad, podamos construir y reforzar los  
programas ofrecidos por la Fundación para garanti-  
zar que ofrecemos el mejor servicio posible aquellos  
que utilizan nuestros servicios ahora y en el futuro.

En la actualidad, el Consejo está formado por seis  
cónyuges de pacientes con ELA ya fallecidos, dos  
personas que viven con ELA, un cuidador y dos  
representantes de la Fundación, nuestro Director  
de servicios a los pacientes y el vicepresidente de  
servicios médicos. Durante la primera reunión, cele-  
brada en marzo, los miembros del Consejo hablaron  
de su deseo de poder ayudar a otras familias que  
afrontan retos similares. Entre las iniciativas espe-  
cíficas, podemos incluir la defensa legislativa de la  
ELA o como lograr que su voz se oiga en el Congre-  
so a la vez que animamos a otros a hacer lo mismo.

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: TODOS UNIDOS EN APOYO DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS - MND AUSTRALIA

Rachel Rizk, Directora de Comunicaciones e Información, MND Australia

En Australia, se están produciendo importantes cambios en cuanto al apoyo de las personas con discapacidad, sus familiares y sus cuidadores. Se está implantando un nuevo sistema nacional llamado National Disability Insurance Scheme (NDIS). Este sistema tiene el potencial de transformar las vidas de las personas menores de 65 años que viven con enfermedades neurológicas progresivas; sin embargo, a día de hoy muchas personas no reciben suficiente apoyo y esto afecta negativamente a su calidad de vida.



MND Australia es una de las 10 asociaciones miembros de Neurological Alliance Australia (NAA), unidos en defensa de los derechos y necesidades de más de 850.000 personas que viven con enfermedades neurológicas en Australia. NAA de Parliament House, Canberra, ha publicado un estudio detallando la posición común para pedir el apoyo igualitario y eficaz, dentro del programa NDIS, para las personas con enfermedades neurodegenerativas progresivas y para incrementar las inversiones en investigación. Durante su presentación, el Presidente del Comité de investigación de MND Research Institute of Australia, el Profesor Matthew Kiernan habló de la urgente necesidad de contar con una mayor inversión en investigación. Tras escuchar los testimonios de tres personas que viven con una enfermedad neurológica progresiva, la presidenta de NAA, Deidre Mackechnie, presentó esta declaración de posición común a la Senadora Deborah O'Neill y resaltó las recomendaciones de NAA para garantizar los mejores resultados para las personas con enfermedades neurodegenerativas progresivas dentro del programa NDIS. Al unirse a otras organizaciones con similares objetivos, MND Australia ha podido ampliar sus esfuerzos de presión, estando ahora mejor posicionada para poder influir en las políticas de forma eficaz. La publicación de esta declaración de posición en común llamó la atención de los medios (ver cobertura en TV) y llevó a que la etiqueta de Twitter #NAAaction se convirtiese en trending topic en Australia.

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: LOS CUIDADOS DE LOS PALS DURANTE EL INVIERNO - SHAANXI ALS ASSOCIATION

Bingcang Yan, Secretario General, Shaanxi ALS Association

Bingcang Yan, Secretario General de Shaanxi ALS Association, el Vicepresidente de Xi'an TCM Brain Disease Hospital, y el Director médico de neurología se acercaron al sur de la ciudad el 19 de febrero, para visitar a Lijuan Ma, que padece la ELA. Gradualmente, se han desarrollado los problemas, dificultades con el habla, exceso de saliva y suda con actividades no extenuantes, dificultad al comer, viajes frecuentes al baño y no puede girar la cabeza. Así que nos preguntamos: "¿y ahora qué? ¿Qué intervención es la más apropiada científicamente y la más razonable?"



El Secretario General indicó una serie de recomendaciones: el alcance del servicio, el modelo de servicio, y sus directrices generales. A continuación, presentó al Xi'an TCM Brain Disease Hospital, que es el hospital a cargo, las pautas para el tratamiento médico y la atención correcta para los casos de ELA. Además, contestó a una serie de preguntas detalladas acerca de la enfermedad, los tratamientos disponibles y las últimas tendencias en cuanto al avance y a la dirección del diagnóstico y el tratamiento en la atención a nivel internacional. Yuan He, Terapeuta del lenguaje del Departamento de rehabilitación del Xi'an TCM Brain Disease Hospital, efectuó una evaluación de los problemas de deglución y de las necesidades de formación del paciente. Hongxia Gong, la jefa de enfermeras, instruyó al paciente sobre la sanidad bucal y sobre la gestión de la dieta y de las actividades diarias. La familia del paciente quedó muy agradecida ante la atención ofrecida por la asociación.

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: AVANZANDO HACIA UN MUNDO SIN ELA - MND ASSOCIATION

Emma Johns, Directora de Comunicaciones, MND Association of England, Wales and N Ireland

Hemos empezado el año 2017 con mucho trabajo, debido a la implantación de nuestra nueva Estrategia para los próximos cinco años.

Avanzando juntos - hacia un mundo sin ELA es un ambicioso plan para ofrecer la mejor atención y apoyo posibles a las personas que padecen enfermedades de la motoneurona.

Nuestra Visión se mantiene; lograr un mundo sin ELA. Y los tres puntos de nuestra Misión son mejorar la atención y el apoyo, la financiación y el fomento de la investigación además de la concienciación a través de la participación en distintas campañas.



El documento que describe nuestra estrategia detalla cómo esperamos cumplir nuestra misión mediante una serie de objetivos entrelazados y además define la forma en que vamos a trabajar juntos para conseguirlos, tanto como asociación como con nuestros colaboradores.

Es el resultado de un exhaustivo proceso de consultas con personas con ELA, nuestros directores, nuestros voluntarios, profesionales de la salud y de la atención social, la comunidad investigadora, nuestros miembros y nuestro personal.

Sally Light, Chief Executive de MND Association dijo: "No vamos a conseguir todo en unos meses y somos conscientes de que el entorno externo puede cambiar y puede que tengamos que adaptar nuestros planes a los nuevos retos o para poder aprovechar nuevas oportunidades. Pero, algunas cosas no cambian y nosotros siempre pondremos a las personas con ELA, sus cuidadores y sus familias en el centro de todo lo que hacemos".



## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: ¡ALS CANADÁ TIENE NUEVA PÁGINA WEB!

Nicole Aarssen, Coordinadora de Marketing y Comunicaciones, ALS Canada

ALS Canadá, tiene nuevo look para su web. ALS.ca se ha rediseñado para que su uso sea más fácil e intuitivo y para poder ofrecer un mejor servicio, apoyo y comunicaciones con nuestra comunidad. Este nuevo sitio web es compatible con los dispositivos móviles, está disponible en inglés y francés, e incluye un blog para compartir historias y noticias. Visítalo: [www.als.ca](http://www.als.ca). Todos los años, ALS Canadá reúne a la comunidad investigadora de la ELA en Canadá en el foro de investigación ALS Canada Research Forum. Este evento ofrece una oportunidad para que los investigadores se reúnan, compartan conocimientos y colaboren, y para que puedan conectar con la comunidad de ELA en su conjunto, incluyendo los clientes y donantes de ALS Canada. Este año, el evento se celebrará en Toronto desde el 29 de abril al 1 de mayo. Justo antes, organizaremos un taller para los interesados, para apoyar nuestro plan estratégico Visión 2024, que recibe este nombre porque esperamos que en el año 2024 el tratamiento efectivo de la enfermedad sea una realidad, como reflejamos en nuestra visión actual.



Al continuar nuestros trabajos en Visión 2024, durante 2017, recabaremos contribuciones de grupos de interés y de nuestra comunidad, de personas que viven con la ELA y sus cuidadores, consultaremos con colaboradores internacionales y aprovecharemos la experiencia de las organizaciones que dan servicio a poblaciones enfermas que hayan logrado incrementar su esperanza de vida. Todas estas distintas perspectivas, además de la revisión de los principales datos, marcarán la evolución de nuestra organización para garantizar que podemos ofrecer respuesta a los retos y oportunidades que la comunidad de ELA deberá afrontar al pasar la ELA a ser una enfermedad tratable, no terminal.

---

## LA TERAPIA OCUPACIONAL CELEBRA SUS 100 AÑOS COMO PROFESIÓN RECONOCIDA!

Mark Goren MS OTR/L CHT, MDA/ALS Center of Hope (ALS Hope Foundation)



Los terapeutas ocupacionales de todo el mundo ayudan tanto a PALS como a sus cuidadores. Como homenaje al mes de la terapia National Occupational Therapy Month, y a los 100 años de terapia ocupacional en Estados Unidos, el Centro MDA/ALS Center of Hope de Filadelfia, quiere resaltar una vez más la importancia de nuestra colaboración con la Facultad de terapia ocupacional de Thomas Jefferson University. Todos los años, dos estudiantes se reúnen con un cliente/paciente del centro MDA/ALS Center of Hope. Realizando más de siete visitas a lo largo de unas ocho semanas, nuestros pacientes y los estudiantes de terapia ocupacional van conociéndose mejor. De esta forma, los estudiantes, al conocer mejor a sus clientes obtienen también un mejor conocimiento sobre el diagnóstico de la ELA. Además, los estudiantes de terapia ocupacional, utilizan sus conocimientos para realizar una evaluación de la seguridad en el domicilio.

Con el permiso del cliente, la información recabada se revisa en pequeños grupos, con los estudiantes, profesores y mentores. Los estudiantes vuelven todas las semanas para colaborar con sus clientes. El objetivo del programa es ayudar a adaptar el entorno del cliente, aumentando su independencia con actividades del día a día. Este programa es voluntario. Todos los pacientes que acuden al centro MDA/ALS Center of Hope en Filadelfia pueden participar.

"Al reconocer el esfuerzo inteligente y desinteresado que los estudiantes de terapia ocupacional de Thomas Jefferson aportan a las vidas de nuestros pacientes con ELA y a sus familiares demuestra una vez más como la terapia ocupacional puede mejorar las vidas de los pacientes," afirma Mark S. Goren MS OTR/L CHT, Especialista clínico del centro MDA/ALS Center of Hope en Filadelfia.

---

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: CAMPAMENTO HOPE LOVES COMPANY CAMP, MAYO DE 2017

Jodi O'Donnell Ames, Presidenta y Fundadora, Hope Loves Company

Hope Loves Company organizará un evento Camp HLC del 19 al 21 de mayo de 2017 en Fairview Lakes YMCA en Stillwater, NJ. Para obtener información adicional sobre el campamento, o para inscribirse, accede a [www.hopelovescompany.com](http://www.hopelovescompany.com) o envíanos un e-mail a [hopelovescompany@gmail.com](mailto:hopelovescompany@gmail.com).

El campamento está dirigido a niños de entre 6 y 21 años.

Para que puedan disfrutar al máximo de la experiencia, los menores de 12 años deberán ir acompañados por un familiar o tutor adultos. Camp HLC es un campamento de tres días para niños y jóvenes que tienen o han tenido a una persona cercana con la ELA. Es una oportunidad para divertirse, para superarse en los ejercicios en equipo y para conocer a otros niños que están en su misma situación.

Este campamento es gratuito para las familias con ELA gracias al apoyo de Hope Loves Company y de nuestros patrocinadores. Todas las comidas y actividades están incluidas.



---

## ACTUALIDAD DE LOS MIEMBROS: ABRAZO MUNDIAL - GLOBAL HUG MOMENT - PRIZE4LIFE

Yael Preminger, Director de Marketing y Desarrollo de Recursos, Prize4Life

Durante los últimos dos años, Prize4Life ha



promovido una iniciativa única para celebrar el día de la concienciación sobre la ELA - con un abrazo. Shay Rishoni, paciente con ELA y Presidente de Prize4Life, está orgulloso de poder liderar esta iniciativa utilizando sólo sus ojos.

El abrazo mundial es un abrazo de solidaridad para esos que no pueden abrazar, pero que sí pueden sentirlo y que son los que más lo necesitan: las personas que viven con la ELA. Un abrazo es algo sencillo, es gratis y sólo puede ser bueno.

Animamos a todas las organizaciones de ELA y a todos en todo el mundo a darse un abrazo el Día Internacional de la ELA, el 21 de junio. Puedes apuntarte animando a otras personas a abrazarse en su casa con sus amigos y familiares, o en el trabajo con sus colegas y compañeros, organizan-

do eventos para abrazarse en lugares públicos, bien conocidos.

Podrás subir fotos y vídeos de los abrazos a las redes sociales mediante la etiqueta #globalhug y a nuestra página de Facebook: The Global Hug Moment for ALS movement.

Esta es una forma muy sencilla y eficaz de incrementar la concienciación acerca de la ELA y atraer la atención de la gente en todo el mundo. Animamos a todas las organizaciones de la Alianza Internacional a adoptar el concepto del Abrazo mundial y a compartir esta campaña en todo el mundo.

Contacto e información adicional:  
[ypreminger@prize4life.org](mailto:ypreminger@prize4life.org).

## SEMINARIO SOBRE LA ELA EN YAKARTA, INDONESIA

**THE COMPREHENSIVE MANAGEMENT IN CHRONIC NEURODEGENERATIVE DISEASE: HIGHLIGHTS ON AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS (ALS)**

**Topics**

- An Overview of ALS
- Recognizing ALS in Daily Practice
- The Clinical & Electrodiagnostic Criteria of ALS
- Current Guidelines in ALS Treatments
- The Role of Advanced Care Planning
- Addressing the Socio-ethics Issues
- The Rehabilitative Management of ALS
- Palliative Care

**Speakers**

- Prof. Nortina Shahrizaila, BMBS., DM., P.hD., FRCP (\*)
- Dr. Loh Ee Chin (\*)
- dr. Mantaluthy Hakim, Sp.S (K)
- dr. Fitri Octaviana, Sp.S (K)
- dr. Ahmad Yanuar, Sp.S
- dr. Linda Suryakusuma, MA., Sp.S
- dr. Rosiana Pradanasari, Sp.KFR (K)
- (\*) International Speaker

**MAY 20<sup>th</sup> 2017**  
Time: 08.00 - 13.00

**Auditorium Faculty of Medicine,**  
Atma Jaya Catholic University of Indonesia  
Klara Asisi 4<sup>th</sup> Fl. (Jl. Pluit Raya No. 2, North Jakarta)

**SKP ACCREDITED**

**Registration Fee**  
Student, Paramedic IDR 100.000  
General Practitioner IDR 300.000  
Specialist IDR 600.000

**Transferred to**  
Bank Mandiri 102-000-366-777-8  
Acc. Name: Yayasan Atma Jaya - FK

**Contact Person**  
Dwi (+62)-856-7583-395 (telp/sms/w.a)

**ALS**

## LOS MIEMBROS DE LA ALIANZA APOYAN LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON ELA/MND

Rachel Blanton, Coordinadora

El año pasado, redactamos una declaración mundial de los derechos fundamentales de las personas con ELA/MND. Más de 25 asociaciones miembros han dado ya su respaldo oficial a este documento. ¡Queremos que nuestros miembros utilicen esta declaración como herramienta para la promoción mundial de estos derechos!

Promovedla y compartidla en vuestra página web y en las redes sociales. Si estás utilizando esta declaración como parte de una campaña en defensa de estos derechos en tu país, comunícanoslo enviando un e-mail a nuestra Coordinadora.

Si el logo de tu asociación no aparece en la página y quieres apoyar de forma oficial esta declaración de derechos, ponte en contacto con nuestra Coordinadora.

**D. Carlos Donesteve.**

## CRITERIOS PARA LA ELECCIÓN DE UN SISTEMA DE CONTROL CON LA MIRADA



Los sistemas que permiten que una persona interactúe con un ordenador mediante la mirada han evolucionado y cada vez es mayor el número de personas que se benefician de ello. Actualmente, existe una mayor oferta disponible de este tipo de dispositivos y por eso, creemos oportuno ofrecer criterios para que la elección de la solución sea la **adecuada para cada usuario**.

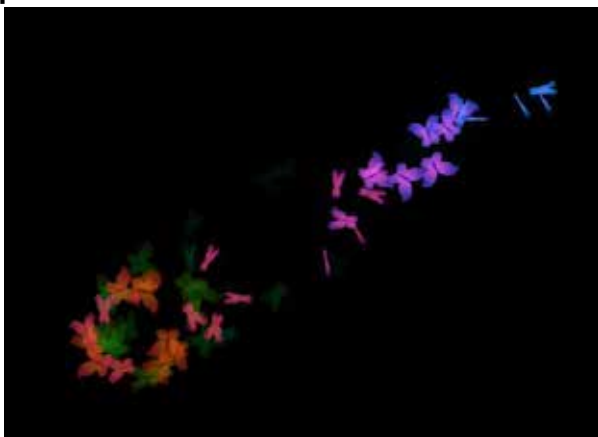
### A- Criterios en función de la actividad que se quiera realizar

Los sistemas de seguimiento de control con la mirada pueden ser utilizados a diferentes niveles, en función de las capacidades e intereses de los usuarios. Dependiendo del tipo de actividad a realizar, algunas de las **características de los dispositivos adquirirán más importancia y en algunos casos se convertirán en imprescindibles**.

#### A1- Actividades de tipo sensorial, causa efecto y exploración.

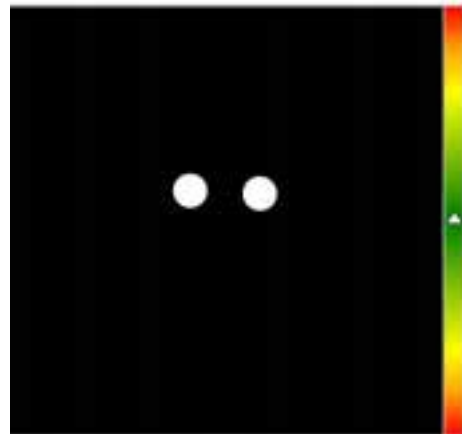
Algunas personas utilizarán los sistemas de seguimiento de la mirada para actividades muy sencillas, tales como pintar la pantalla, crear estelas de colores, juegos con dianas, etc. Estas actividades suelen tener muy pocos requisitos previos y ser **muy accesibles** para los usuarios. Para ello, es importante que el sistema de seguimiento de la mirada **acompañe a este nivel de accesibilidad**:

- El sistema debe funcionar aceptablemente **sin realizar ningún tipo de calibración** y cuando el usuario se mueva o deje de mirar tiene que volver a realizar el seguimiento **en cuanto vuelva a prestar la atención**.



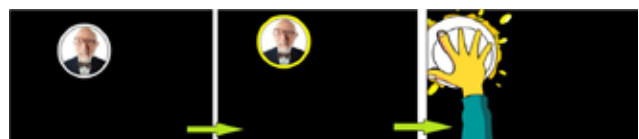
*Ejemplo: un niño que nunca ha tenido un contacto funcional con un dispositivo informático se acerca al mismo y sin configurar nada observa como aparecen mariposas en la zona de la pantalla que está mirando.*

- Otro aspecto importante es que el sistema debe dar **información del estado de seguimiento** de la mirada. El profesional o familiar debe conocer de forma fácil y accesible si el usuario está bien posicionado y si el sistema detecta su mirada. Este feedback debe ser sencillo y a la vez discreto y seleccionable para que no se convierta en un distractor para el usuario.



*Ejemplo: imagen de una pequeña ventana que aparece en pantalla donde se representa que el sistema está captando los dos ojos del usuario (puntos blancos), que su posición es centrada en los dos ejes y que la distancia es correcta (barra lateral).*

- El sistema debe permitir **determinar si se muestra o no un cursor** en el punto donde mira el usuario, ya que para muchos usuarios no es necesario y puede suponer una distracción. Cuando se empieza a trabajar con juegos que contengan dianas y la activación se realice por espera (dejar la mirada fija en un elemento para que ocurra algo), el **feedback para el usuario debe ser adecuado y personalizable** (un reloj para indicar tiempo, un punto decreciente para facilitar la fijación de la mirada...). En este proceso de aprendizaje este tipo de detalles **pueden ser determinantes**.



*Ejemplo: secuencia de una actividad. Al mirar al señor, el círculo se pone en amarillo y a los pocos instantes se le tira un pastel. En este tipo de actividad, el puntero puede ser un distractor.*



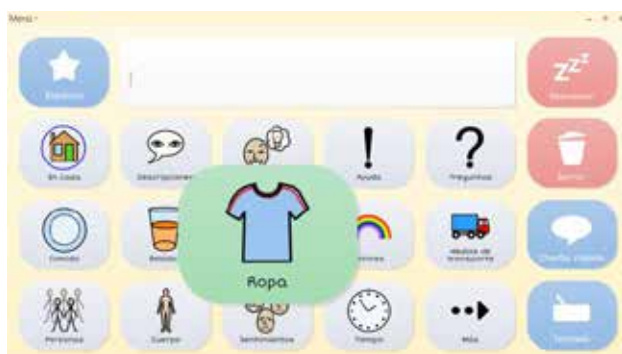
## A2- Comunicación

Muchas personas utilizan el sistema de control con la mirada para comunicarse con los demás, bien sea mediante símbolos o mediante texto.

Estas personas tendrán que señalar con la mirada determinadas celdas que contendrán fotografías, símbolos, frases, palabras o letras en función de cada caso. Para estas personas, existen dos factores claves:

- El **software utilizado**. Será necesario que sea un programa con celdas de tamaño, posición y aspecto modificable para adaptarlo a la visión y precisión del usuario. El programa deberá disponer de vocabularios amplios y funciones como la predicción, el almacenamiento de mensajes, etc. que permiten una comunicación más fluida. Este tipo de programas deberá permitir, con el fin de **no limitar** las opciones del usuario, otras funciones como la comunicación a distancia, el acceso al ocio, el control del entorno, etc

*Ejemplo de un programa de comunicación por sím-*



*bolos altamente configurable*

- La **integración** del sistema de control con la mirada con el software. No es una buena opción utilizar los tipos de programas basados en celdas con la función de ratón del seguimiento de la mirada. La forma correcta es que **el programa y el dispositivo estén integrados a nivel interno informático** por cuatro razones:

- Cuando ambos sistemas están integrados si la mirada del usuario oscila por **cualquier punto de la celda se considerará como una mirada válida** y el usuario no tendrá que dejar la mirada fija en un punto de la celda, así el tamaño de la celda puede hacerse tan grande como el usuario necesite, facilitándole en gran medida la precisión.



*Ejemplo: En esta actividad se trata de escoger entre música o video. Si el acceso es con puntero, dado un punto inicial de mirada, la mirada podrá*

*moverse en un pequeño margen (círculo de la izquierda). Si el acceso es por celdas, todo el cuadro verde será válido.*

- Si el usuario **desvía temporalmente** la mirada de la celda (por distracción, movimientos involuntarios del ojo, pestañeo largo...) y vuelve a mirar la celda original, el sistema puede detectar esta circunstancia y **no poner el contador a 0** si se está usando un clic por espera.

- Cuando software y hardware están integrados no aparece un puntero sino que **el feedback para el usuario son cambios de la celda** (de color, tamaño, aspecto...), lo que facilita el uso.



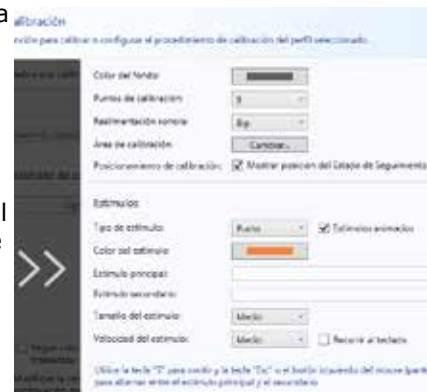
*Ejemplos de configuración de feedback para el clic por espera. En los tres casos la persona mira la palabra camisa y el programa ha ampliado automáticamente la celda. En el primero la indicación de espera es una anilla creciente, en el segundo un reloj y en el tercero un círculo menguante. Para algunos usuarios únicamente uno de estos métodos puede ser válido.*

- Cuando existe un buen nivel de integración **es fácil controlar el sistema de seguimiento de la mirada desde la propia aplicación**: re-calibrar fácilmente, modificar los tiempos de clic por espera, crear celdas de descanso, etc. Esto permitirá al propio usuario, controlar, configurar y modificar el sistema y poder **ser autónomo** en su uso.

Para este tipo de usuarios existen otros factores importantes a tener en cuenta:

- Las **metodologías de calibración** tienen que ser muy variadas y adaptables a cada usuario, pudiendo utilizar un mayor o menor número de puntos, controlar los tiempos, utilizar iconos para jugar, seleccionar con qué ojo o en qué partes de la pantalla se realiza... ya que la dificultad en la comunicación viene acompañada de otras dificultades a nivel de acceso, sensorial o atencional que deberemos contemplar.

*Ejemplo: una persona que se distraiga con*



facilidad o que tenga movimientos involuntarios necesitará que la calibración se haga paso a paso (punto a punto) y no de forma automática. Así sólo se tomarán datos de su mirada cuando el usuario esté preparado y atento a la actividad.

- **El sistema debe proporcionar diferentes maneras de realizar los clics** y cada una de ellas debe ser configurable (clic por espera, parpadeo, guiño, con un conmutador externo...)

### A3- Acceso al ordenador

Algunas personas desean utilizar el control con la mirada para acceder al ordenador y a sus aplicaciones. Algunas de ellas pueden tener dificultades en el habla y otras no. Habitualmente son personas con buen nivel cognitivo que conocen un sistema operativo como Windows.

Estos son algunos criterios que se deben tener en cuenta:

- **Precisión y ayudas para la precisión.**

Para este tipo de usuarios la precisión del sistema de control con la mirada es muy importante, ya que en algunos casos, querrán acceder a dianas de muy pocos píxeles, como la cruz de cerrar una aplicación. Como este nivel de precisión es muy complicado a nivel ocular, será necesario que el dispositivo de control con la mirada incluya programas que realicen zoom de forma muy eficiente.



Ejemplo de ayuda para la precisión: tras haber elegido clic izquierdo en la barra flotante derecha, en los siguientes se hará un zoom progresivo sobre la zona iluminada de la pantalla, siguiendo la mirada del usuario.

- Las soluciones deben aportar ayudas para la realización de los diferentes tipos de clic (izquierdo, derecho, doble, arrastre, arrastrar y subir páginas...)

- **Acceso en dos pasos.** La versión más tradicional de acceso al ordenador con la mirada es que el cursor del ratón se mueve constantemente según el movimiento de los ojos y se realiza un clic al quedar quieto en un punto. Sin embargo, la mayoría de tiempo que estamos mirando una pantalla no es para realizar un clic sobre la misma porque estamos leyendo o mirando. Por ello, se ha demostrado más cómodo y eficiente el ac-

ceso en dos pasos: mientras el usuario está mirando o leyendo no aparece ningún cursor, ni se activa ninguna función. Cuando se quiere hacer clic, se mira a un menú lateral para seleccionar el tipo de clic (paso 1) e inmediatamente después se mira al lugar de la pantalla donde se quiere hacer el clic (paso 2). En el caso de que se acceda a un teclado, este comportamiento debe cambiar y los clics deben hacerse constantemente hasta que se finalice la introducción de texto.

- **Mejor acceder por celdas.** Existen programas que permiten realizar las funciones más típicas de un ordenador tales como navegar por internet, acceder a redes sociales, reproducir archivos multimedia, escribir textos, etc. mediante celdas configurables. Estas celdas suelen ser grandes y accesibles y pueden ser modificadas en función de las necesidades del usuario. Su tamaño y posibilidad de personalización hacen que sean mucho más accesibles para los usuarios que el acceso con ratón "pixel a pixel". Así que para la mayoría de usuarios es más eficiente y cómodo combinar el uso de estos programas basados en celdas con el acceso "tipo puntero" al sistema operativo para ser eficientes en el acceso. Para usuarios con poca precisión, el acceso por celdas será la única forma de poder hacerlo. En este caso los programas y el hardware deben estar perfectamente integrados.



Ejemplo de persona que accede a las funciones principales del ordenador mediante un programa de celdas

### A4- Análisis de la mirada

Otro posible uso de los sistemas de seguimiento de la mirada es para analizar **qué parte de la pantalla está mirando el usuario y registrar su comportamiento ante determinados estímulos.**

En este caso, la integración entre el software de análisis adecuado y el hardware es imprescindible para poder proceder al registro de la mirada del usuario y la presentación del usuario. No existen programas que funcionen integrados con múltiples dispositivos, así que **la elección de hardware y software deben ser simultáneas.**



## B. Criterios intrínsecos del dispositivo

Independientemente del propósito con el que se vaya a utilizar el dispositivo de seguimiento de la mirada, existen algunas características propias del dispositivo que deben tenerse en cuenta.

### B1- Peso, tamaño, robustez, facilidad de colocación

Las **características físicas** del dispositivo no son sólo importante por motivos estéticos. Si los dispositivos son pequeños, ligeros y, sobre todo, disponen de un sistema firme de sujeción, facilitarán el **acceso continuado del mismo y su uso en movilidad** (silla de ruedas, diferentes partes de la casa, uso por varias personas...)

### B2- ¿Dónde se realiza el procesado?

Para procesar la señal de seguimiento del iris, es necesario un cálculo matemático avanzado. Algunos sistemas de control con la mirada envían la señal procedente de las cámaras al ordenador y es éste quien procesa la señal, ocupando recursos (memoria y procesador) del ordenador. Esta forma de proceder conlleva dos problemas: puede **ralentizar el uso de otros programas** y, al revés, cuando el ordenador está saturado, **el seguimiento visual puede resentirse** y no funcionar correctamente, especialmente si se trata de un ordenador o tableta con prestaciones más básicas. Existen, en cambio, otros dispositivos que realizan el procesado en el dispositivo y envían la señal "limpia" al ordenador sin que éste tenga que procesarla. Ésta es una característica valiosa e importante de los sistemas de seguimiento de la mirada.

### B3- Tracking Box

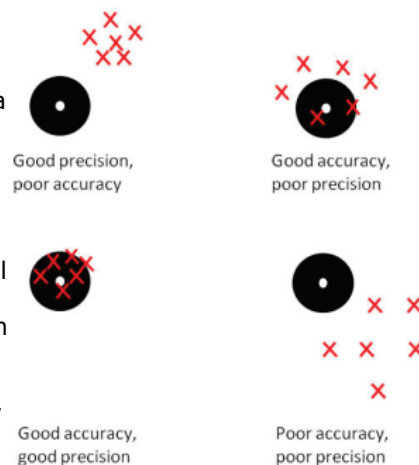
La persona usuaria del sistema de seguimiento de la mirada puede moverse tanto **acercándose-alejándose** de la pantalla como en el eje **izquierda-derecha**. Un dispositivo de control con la mirada dejará de funcionar cuando el usuario esté demasiado lejos, cerca o ladeado. La zona donde el sistema funciona correctamente siempre tiene forma de cono truncado y se denomina tracking box. Para algunos sistemas de control con la mirada este cono es muy estrecho y no permitirá que el usuario, ni el ordenador tengan movimiento. En

otros casos este cono es **más amplio y permite trabajar con mayor comodidad y con usuarios con mayores grados de movilidad**.

### B4- Precisión y exactitud

Estos dos términos que vienen de los términos ingleses precision and accuracy representan cuán preciso es el sistema respecto la mirada del usuario. La precisión es la repetitividad del sistema: cada vez que

se mira a un lugar, el sistema interpreta el mismo punto. La exactitud es el desplazamiento sistemático entre el lugar mirado y el interpretado por el sistema sistemáticamente. En este interesante documento es posible observar los protocolos utilizados por el fabricante Tobii para medir estos valores.



## C. Consideraciones finales

En este artículo se han proporcionado criterios para la elección de sistemas de seguimiento de la mirada. En todo caso, el criterio más importante es la prueba con el usuario, donde todos estos factores entran en juego más la capacidad real de cada dispositivo de captar la mirada de cada usuario, dado que no todos los sistemas funcionan igual con usuarios con gafas, lentillas, ojos claros, estrabismo, etc..

Recomendamos que estas valoraciones se realicen por profesionales con experiencia, que conozcan las diferentes tecnologías y recursos, no sólo el control con la mirada, para ofrecer siempre la mejor solución a cada usuario.

### AUTORES

Equipo de BJ Adaptaciones:

[www.bjadaptaciones.com](http://www.bjadaptaciones.com)

