



Fundación Española para el Fomento de la Investigación en Esclerosis Lateral Amiotrófica

BOLETIN CIENTÍFICO

ABRIL 2007

N° 19

Edita: FUNDELA

Web: www.fundela.info

E-mail: fundela@fundela.info

Teléfono y fax: 91-3153750

Bienvenidos a las noticias de investigación en ELA. Este boletín es enviado a quienes están suscritos en FUNDELA: pacientes, familiares, profesionales, amigos, investigadores, voluntarios y organizaciones sin ánimo de lucro de ELA, todos de habla hispana.

En este boletín brindamos resúmenes de artículos referentes a la investigación en ELA. FUNDELA, no asume responsabilidades por la información que contiene estos artículos.

Solicitamos su ayuda económica para llevar a cabo la misión de FUNDELA: "Fomentar la investigación Biomédica de la ELA y de sus afines de la Motoneurona", para lo cual les pedimos suscribirse en nuestra Página Web: <http://www.fundela.info/colabora.asp>

ÍNDICE

Resúmenes de artículos científicos	2
Noticias internacionales	10
Noticias nacionales	11
Eventos	14
Hoja de Colaboración con FUNDELA	16

COLABORADORES

Dr. Jesús S. Mora Pardina
Dra. María Teresa Solas Alados
Dr. Javier Mascias
Dr. Francisco Sánchez Madrid
Dra. Carmen Borrué
Teresa Salas
Dr. Salvador Díaz Lobato
Raúl Gómez Valverde
Carlos Entrena.

RESÚMENES DE ARTÍCULOS CIENTÍFICOS

LA GENERACIÓN SÁNDWICH:

LA GENERACIÓN QUE SE VE ATRAPADA ENTRE CUIDAR DE SUS PADRES Y ATENDER A SUS HIJOS

CASI EL 50% DE LOS FAMILIARES DE DISCAPACITADOS QUE VIVEN EN EL MEDIO RURAL, NO TRABAJAN PARA CUIDARLOS, EN UNA MEDIA DE 20 HORAS AL DÍA

Una cuarta parte de la población adulta actual tiene algún familiar mayor a su cargo y, en un 45% de los casos se trata de su pareja. En la mayoría de los casos, la persona responsable de proporcionar cuidados, es decir, el cuidador o cuidadora, es el marido o mujer, el hijo o la hija mayor que vive más cerca de sus padres o del familiar que necesite cuidados

Sin embargo, mientras cuidar de los familiares puede ser muy gratificante y una experiencia que une a los miembros, también puede ser una fuente importante de estrés y tensión. Según una encuesta de Home Instead:

- 1.- El 31% de los cuidadores de la familia, que generalmente son mujeres, admiten que agradecerían recibir ayuda
- 2.- Un 25% protesta de que otros miembros de la familia no colaboran en mayor medida

Si a esto le sumamos que estas mujeres tienen otras responsabilidades de peso como la educación de los hijos o reciben presión por parte de su trabajo, además de que necesitan no abandonar cierta vida social, el hecho de desplazarse a cuidar de un familiar mayor y dedicarse a ello puede suponer uno de sus principales motivos de estrés. De hecho, cuidar a un familiar mayor puede ser particularmente duro para la mujer, especialmente cuando el familiar requiere una asistencia a tiempo completo.

Un alargamiento de la situación puede llegar a ser peligroso ya que algunas mujeres a esta edad tienen problemas de salud que se ven agravados por el estrés o por no prestar atención a sus propias necesidades. Muchas mujeres que cuidan de sus mayores, ya sean sus padres u otros familiares cercanos, viven bajo una permanente lucha consigo mismas por equilibrar el cuidado de estos

con sus demás responsabilidades, incluyendo el cuidado de sus hijos. De ahí que se les haya dado en llamar “la generación sándwich” al absorber las presiones, tanto por parte de sus hijos, como por sus mayores.

A menudo esto se traduce en un tiempo mínimo o inexistente para ellas mismas y tiene como resultado problemas de salud o un alto nivel de estrés. Según la encuesta de Home Instead, un 55% de quienes cuidan de sus familiares con ayuda de servicios profesionales han demostrado un nivel de estrés significativamente menor.

Fuente: Boletín Febrero 2007 de HOME INSTEAD – Senior Care

PRIMEROS RESULTADOS PUBLICADOS SOBRE LA BUSQUEDA DE GENES EN LA ELA ESPORADICA.

ESTUDIOS INICIALES DEL PROYECTO DE SECUENCIACIÓN DEL GENOMA DE PACIENTES CON ELA ESPORÁDICA, ENCUENTRAN 34 GENES RELACIONADOS CON LA ENFERMEDAD.

Científicos financiados en parte por ALSA (USA) para la búsqueda de genes implicados en el riesgo o en la causa de la ELA esporádica, han publicado en *The Lancet Neurology* que han hallado, en principio, 34 genes asociados con la enfermedad y que se hallan en las siguientes web : https://queue.org/Q/snp_index.asp; <http://ccr.coriell.org/ninds/catalog/panel> y <http://locus.umd.edu/ninds>.

Como ya presentaron en el 17 Symposium de ALS/MND en Yokohama, Japón y ahora publican online, el hallazgo sugiere que las alteraciones en estos 34 genes pueden estar relacionadas con el riesgo de contraer ELA esporádica. Más investigación ha de confirmar esta posible asociación. El equipo ha investigado los genes de 276 pacientes con ELA esporádica y de igual número de sanos. Ha mirado la firma genómica, denominada SNPs (single nucleotide polymorphisms, en sus siglas en inglés), donde pueden residir las diferencias génicas. Utilizando chips de ADN se puede ver si una secuencia de un gen es más o menos

común en las personas con la enfermedad respecto a los controles. La variación en un gen puede conducir a un mayor riesgo de adquirir la enfermedad. También puede ser una variación silente que no produzca cambios funcionales. Los autores dicen que aunque los 34 genes con variaciones en los SNPs están muy relacionados con la enfermedad, no es descartable del todo unas asociaciones casuales. Por eso, el paso próximo es verificar si hay alguna asociación falsa. También advierten que sus resultados pueden ser sólo la punta de un iceberg porque hay miles de SNPs que aunque estén menos asociados con la enfermedad puede que al final sean los más importantes.

Fuente: Asociación Americana de ELA, ALSA. www.alsa.org. 20/2/07.

ATROFIA REGIONAL Y GENERAL EN EL CEREBRO EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA.

D.M. Mezzapesa, et al. Universidad de Bari. Italia.

AJNR. Febrero/2007.

Estudios de neuroimagen y neurosicológicos sugieren que la afectación en la ELA se extiende más allá de las neuronas. Este estudio pretende obtener medidas de la atrofia global y regional en pacientes de ELA y ver los cambios sutiles que experimenta el cerebro.

Imágenes obtenidas por RM de 16 pacientes y nueve sanos (HS) se procesaron por software SIENA para determinar la atrofia global del cerebro; y mediante el método VBM para determinar el descenso volumétrico selectivo en determinadas áreas.

Se vio que en los pacientes con ELA la sección parenquimatosa era algo más baja que en los controles ($p=0.012$) y parecía que estaba relacionada con la presencia de daño cognitivo. Los pacientes también mostraban un volumen disminuido de la sustancia gris en las áreas temporal y frontal bilateralmente, comparado con los controles sanos; y era más prevalente en el hemisferio derecho. No se observó reducción del volumen en la corteza motora primaria.

Conclusión: la presencia de una leve pérdida de volumen global en el cerebro y de atrofia frontotemporal en los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica, puede explicar la presencia de alteraciones cognitivas y apoya la idea de que la ELA es una enfermedad neurodegenerativa no confinada exclusivamente al sistema motor.

LOS ENSAYOS HUMANOS PARA BLOQUEAR SOD1 SE ESPERA QUE COMIENCEN EN BREVE.

EL NEUROCIENTÍFICO T. MOLINERO, DE LA UNIVERSIDAD DE S. DIEGO EN CALIFORNIA, ANUNCIA QUE SE ENCUENTRAN PRÓXIMOS AL INICIO DE UN ENSAYO CLÍNICO EN HUMANOS CON UN COMPUESTO EXPERIMENTAL QUE BLOQUEA LAS INSTRUCCIONES GENÉTICAS DE SOD1 MUTANTE QUE SON CAUSA DE ELA FAMILIAR ENTRE EL 1-3% DE CASOS.

Según T. Molinero, en una reunión con la FDA le confirmaron el resultado positivo de sus experimentos preclínicos sobre toxicidad en animales que le abren el camino para el comienzo de estudios en humanos. El compuesto anti-SOD1 se basa en el bloqueo de genes con la técnica denominada "antisense" (antisentido) a base de fragmentos génicos que impiden la transcripción de la información genética que guarda otro gen. Bloqueando el RNA de SOD1 mutante, se impide que se traslade la información de gen SOD1 a una proteína anormal que causa ELA. Según los datos previos de los investigadores, la infusión de moléculas antisense de SOD1 en cerebros de ratas modelo, obtuvieron una supervivencia del 8% respecto a controles no tratados. Pero cuando midieron la supervivencia después del inicio de la enfermedad, la supervivencia era del 30%.

El investigador cree que en el caso de los humanos, la supervivencia será mayor porque producen menos porcentaje de SOD1 mutante que los ratones.

Un problema de esta técnica es que el compuesto antisense no distingue entre el enzima SOD1 normal y el anómalo, (las personas con ELA por SOD1 mutante, habitualmente tienen un gen normal y otro anormal). Pero el autor piensa que ello no ha de tener gran importancia. Con esta terapia no se espera reducir el nivel de SOD1 a cero; se espera reducirla al 50% que sería un nivel importante para reducir su toxicidad, manteniendo así la función del enzima.

Se empleará la técnica de inyectar el compuesto antisense mediante un bomba electrónica en el LCR de la médula espinal.

Fuente de la información: www.alsmda.org. (15/2/07).

CELULAS MADRE ADULTAS IMPLANTADAS EN MEDULA ESPINAL DE RATAS SE TRANSFORMAN EN NEURONAS Y ESTABLECEN CONTACTOS INTERNEURONALES.

Fuente: ALS CENTER ROBERT PACKARD. JOHN HOPKINS. USA. (www.alscenter.org).

Células madre humanas de origen nervioso (hNSCs) trasplantadas en médula espinal dañada de ratas, han sobrevivido, han crecido y, en algunos casos, han conectado con las propias células de la médula espinal de las ratas. Este estudio se ha llevado a cabo en un laboratorio del Centro R. Packard y da un vuelco a las ideas previas sobre la reparación de la médula espinal.

El trabajo establece una nueva doctrina en la ciencia neuroregenerativa, dice Vassilis Koliatsos, profesor del John Hopkins. También demuestra que la médula espinal, por sí misma incapaz de regenerarse, soporta bien el desarrollo de células implantadas.

“Aún no sabemos si las conexiones sinápticas establecidas son capaces de transmitir señales eléctricas de manera que las ratas puedan caminar de nuevo. Aún estamos en la etapa de prueba, pero hemos realizado progresos y estamos entusiasmados”, dice V.K.

En el experimento, produjeron quirúrgicamente daño o muerte de motoneuronas de la médula espinal en 37 ratas inmunodeficientes. Dos semanas después de la lesión las transplantaron hNSCs. A los seis meses observaron que las células injertadas habían proliferado en tres o cuatro veces, la mayor parte se había diferenciado en una población de motoneuronas y habían emigrado a la sustancia gris o blanca según el sitio en el que habían sido implantadas. Algunas derivaron a células gliales.

Una cantidad significativa de neuronas eran GABAérgicas y conectaban con las colinérgicas de huésped. (La conexión entre ambas neuronas es imprescindible para la función motora).

Los investigadores concluyeron que las células hNSCs se podrían implantar en la médula espinal en diferentes tipos de lesión y que son capaces de diferenciarse en neuronas que establecen sinápsis con los circuitos de neuronas del huésped.

Estos resultados, combinados con los anteriores sobre el trasplante en médula espinal de ratas modelo ELA, demuestran que la médula es altamente eficaz para ser tratada con células madre, dice V.K.

El estudio completo se publica en PLoS Medicine del 14/2/07. (<http://medicine.plosjournals.org>).

LA ASOCIACION AMERICANA DE ELA DESTACA EN EL MES DE ENERO ESTOS ESTUDIOS SOBRE LA ENFERMEDAD. (WWW.ALSA.ORG).

EL RNAI PROLONGA LA SUPERVIVENCIA EN RATONES MODELO SOD1.

INVESTIGADORES JAPONESES PUBLICAN EN ARCHIVOS DE NEUROLOGÍA DE ENERO, QUE RATONES CON MUTACIÓN EN SOD1 SOBREVIVEN MÁS TIEMPO CON LA ENFERMEDAD SI SE CRUZAN CON RATONES QUE TAMBIÉN LLEVAN UN GEN QUE PRODUCE PEQUEÑOS RNA DE INTERFERENCIA QUE INHIBEN LA PRODUCCIÓN DE LA PROTEÍNA SOD1. ESTOS INVESTIGADORES HABÍAN DEMOSTRADO PREVIAMENTE QUE ESTOS RATONES TAMBIÉN TENÍAN UN COMIENZO MÁS TARDÍO DE LA ENFERMEDAD. ES UNA EVIDENCIA MÁS DE QUE EL RNAI PUEDE SER UNA TERAPIA PROMETEDORA PARA LA ELA.

Una mutación de un gen portador de hierro se relaciona con la ELA.

Varios autores de la Universidad de Utrecht, demostraban que variaciones en un gen implicado en el transporte del hierro en el organismo puede estar asociado en algunos casos de ELA.

Otros autores han demostrado que ese gen mutado esta asociado con

la ELA casi dos veces más que en los que no tienen la enfermedad en una población irlandesa e inglesa.

Una investigación entre la población alemana, publicada en Archives of Neurology de Enero demuestra igualmente que las personas con las dos copias del gen HFE (proteína de membrana de los enterocitos esencial en la absorción del hierro. NT) mutadas tienen el doble de probabilidades de contraer ELA. Los que tenían una sola copia del gen mutada y tenían ELA, tendía a sobrevivir más. Las alteraciones en el balance del Hierro en las neuronas, pueden producir cambios como los vistos en los casos de ELA. (Las mutaciones en el gen Hfe causan la Hemocromatosis).

Los niveles de una proteína se encuentran alterados en la ELA.

Investigadores italianos han visto cambios en los niveles de proteínas en ratones SOD1 antes de aparecer los síntomas de enfermedad, y encuentran que entre las proteínas alteradas se encuentran las que tienen un papel en la función mitocondrial, que manejan los depósitos anormales en las células y responden al estrés celular. También encuentra cambios en la proteína CICLOFILINA A, una molécula que protege a las células del estrés oxidativo. El estudio lo publicaron en el mes de Diciembre en la revista BBRC.

POSIBILIDADES EN EL TRATAMIENTO DE LA ELA FAMILIAR.

Fuente: Centro de Investigación Robert Packard. Johns Hopkins. USA. 29/1/07.(www.alscenter.org).

Un nuevo estudio con modelos de ratón de ELA familiar abre un novedoso enfoque basado en una vacuna para el tratamiento de esta enfermedad. El trabajo conducido por el neurocientífico del Centro R. Packard, Jean Pierre Julien, de la Universidad de Laval en Quebec (Ca), muestra que los ratones modelo de ELA familiar inmunizados antes del comienzo de la enfermedad tenían un daño significativamente menor en las neuronas motoras. Los animales vivían, por término medio, un mes más, que es un incremento en la supervivencia muy importante para este tipo de estudios, según el autor. El estudio se une a la enfermedad de Alzheimer y Párkinson en cuanto enfermedades neurodegenerativas en las que el acúmulo de una proteína anormal proporciona la base para un tratamiento basado en la respuesta inmune. En la EA el ataque inmunológico se dirige a la molécula beta amiloide; en la EP a la synucleina alfa y, ahora, en la ELA familiar, a la proteína SOD1.

Aunque la forma familiar afecta solamente al 1-2% de todos los casos de esclerosis lateral amiotrófica y la vacuna sea para modelos imita-

dores de la enfermedad, también se abre una vía de aproximación al tratamiento inmunológico para el tipo de ELA esporádica siempre que se encuentre una proteína responsable.

Lo que nos indujo a trabajar en una vacuna, dice el autor, fue nuestro trabajo anterior en el que vimos que la proteína SOD1 era secretada por la célula y era allí fuera donde podía ser atacada por el sistema inmune. La proteína anómala desencadena la muerte neuronal y produce alteraciones en las células cercanas.

En este estudio los investigadores querían ver si la reducción de la SOD1 mutada extracelular retrasaba la progresión o disminuía los síntomas de la enfermedad.

Para ello prepararon una vacuna con pequeñas cantidades de SOD1 mutante obtenida en bacterias por ingeniería genética. Entonces, vacunaron dos cepas de ratones modelo ELA que producen exceso de SOD1 mutada. Una de las cepas era moderadamente productora mientras que la otra producía más de veinte veces los niveles normales de SOD1. Los animales recibieron varias inoculaciones y una inyección final "booster" (amplificadora, N.T.) antes de los seis meses de edad. En ambos estudios, los ratones modelo control recibieron inyecciones "en blanco" sin producir inmunidad frente a SOD1.

El comienzo de las dificultades para el movimiento en la cepa primera comenzaron veinte días después que en los animales control. Los ratones vacunados vivieron un mes

más y tenían un 42% más de motoneuronas que sus controles.

Tanto las cepas vacunadas como los controles murieron por varias razones. Hay que tener en cuenta que este tratamiento no es como una vacuna para una enfermedad vírica donde se mata al organismo invasor. En este caso, las células de los animales continúan produciendo la proteína mutante.

También existe la dificultad para que los anticuerpos penetren dentro del cerebro y de la médula espinal que es donde está la proteína mutante.

A los ratones de la segunda cepa que producían exceso de proteína mutante, la vacuna no les ayudó de forma significativa. De todas las maneras, un experimento de inmunidad pasiva utilizando una bomba de inyección para aplicar directamente anticuerpos humanos contra SOD1 en el LCR de animales potencialmente sobreproductores, incrementó modestamente su esperanza de vida.

El hecho de que hayamos constatado de que la vacunación como método funciona, nos proporciona esperanzas, según dice el autor. Esto nos anima a seguir investigando en pacientes, sobre todo porque la producción en humanos de SOD1 mutante es inferior a la de los ratones modelo, dice el autor.

NT. El artículo completo aparece en la versión online de la revista PNAS.

RUTAS Y GENES QUE SE EXPRESAN DE MANERA DIFERENCIADA EN LA CORTEZA MOTORA EN PACIENTES CON ELA ESPORADICA.

Carsten W. Lederer et al.

BMC Genomics 2007, 8:26 doi:10.1186/1471-2164-8-26. 23/1/2007.

A PESAR DE LA IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES RELACIONADAS CON LA ENFERMEDAD, LA DIVERSIDAD DE PROCESOS IMPLICADOS Y LA AMBIGÜEDAD DE SU IMPORTANCIA RELATIVA EN LA PATOGÉNESIS DE LA ELA AÚN REPRESENTAN UNA DIFICULTAD IMPORTANTE PARA ESTABLECER MODELOS DE LA ENFERMEDAD COMO BASE PARA UNA TERAPIA EFICAZ. POR OTRA PARTE, LA CORTEZA MOTORA HUMANA, A PESAR DE SER IMPORTANTE EN LA PATOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA DE LA ELA, NO HA SIDO ESTUDIADA DE MANERA SISTEMÁTICA COMO DIANA TERAPÉUTICA.

Resultados. Mediante un perfil del genoma completo y pruebas significativas, hemos identificado genes y grupos de genes desregulados en la corteza motora de pacientes con SALS e interpretamos el papel de los genes candidatos en un marco de vías de expresión diferenciadas. Nuestros resultados acentúan la importancia de las respuestas de defensa y citoesquelética, y la disfunción mitocondrial y del proteasoma; lo que reduce el mantenimiento de la neurona y el tráfico intervesicular que conlleva un deterioro en la homeostasis iónica y en la glucólisis en la patogénesis de la ELA.

Además, comparamos nuestros datos con los datos disponibles sobre la médula espinal en la ELA esporádica y encontramos una alta correlación con las alteraciones vinculadas a la corteza motora de pacientes con ELA esporádica. En una comparación análoga con el hipocampo de pacientes de Alzheimer, demostramos una baja correlación con alteraciones moderadas globales y una correlación moderada con las alteraciones específicamente relacionadas con la etapa de la ELA esporádica.

Conclusiones. El número de genes y muestras analizadas permiten el análisis de la vía basada en los genes para establecer métodos de error-corrección, dibujando un retrato molecular de la corteza motora en la ELA que representa fielmente muchas características conocidas de la enfermedad y descubre varios aspectos nuevos sobre la patología. Contrariamente a lo que cabría esperar en un tejido sometido a estrés oxidativo, los genes mitocondriales codificados en el núcleo están infrarregulados. Además, la infrarregulación de los genes glucolíticos y mitocondriales suponen una reducción combinada del suministro energético mitocondrial y citoplasmático con un posible papel en la muerte neuronal. La identificación de genes candidatos expresados exclusivamente en células no neuronales también pone de manifiesto la importancia de estas células en el desarrollo de la enfermedad en la corteza motora. De manera destacada, algunas vías y genes candidatos identificados en este estudio son dianas directas o indirectas de la medicación que se aplica ya en enfermedades no relacionadas y señalan el camino hacia un rápido desarrollo de terapias efectivas en la ELA sintomática.

EL PARKINSONISMO EN LA ELA PODRÍA SER DE ORIGEN CORTICAL.

Fuente: Asociación Italiana de ELA. www.aisla.it 25/1/07.

Los pacientes con ELA presentan, a veces, parkinsonismo. Sin embargo, las lesiones responsables no se ha estudiado en profundidad.

Investigadores de la Universidad de Tokio, Japón, han valorado la posibilidad de que la disfunción del sistema nigroestriatal sea la responsable del parkinsonismo en la ELA.

Estudiaron a cinco pacientes (dos hombres y tres mujeres) que tenían síntomas de ELA desde hacía 28,6 meses de media y que presentaban parkinsonismo desde hacía 15,2 meses.

El parkinsonismo se caracterizaba por bradicinesia severa sin temblor ni demencia.

El resultado del estudio mediante PET demostró una función nigroestriatal normal; mientras que la SPECT (Tomografía Computerizada de Emisión de fotón único) ha evidenciado una reducción del flujo sanguíneo en la corteza frontotemporal.

Según los autores, es probable que el parkinsonismo en la ELA sea debido a lesiones corticales más que a disfunción nigroestriatal y que ambos tipos de síntomas sean la manifestación clínica de demencia frontotemporal con enfermedad de neurona motora, entre ellas la ELA.

*El artículo completo se publica en el último nº de *Arch. Neurology*.*

ALTERACIONES GENÉTICAS ASOCIADAS A LA ELA ESPORÁDICA.

Fuente: Asociación Italiana de la ELA. www.aisla.it. 28/1/07.

Investigadores italianos han estudiado 44.000 genes en un número alto de pacientes utilizando la corteza motora. El estudio ha permitido a los autores del CNR de Catania (Italia) individualizar las alteraciones genéticas asociadas a la ELA esporádica. La ELA es una enfermedad compleja multifactorial y poligénica atribuible a la interacción entre factores ambientales y alteraciones genéticas para la que no existen métodos diagnósticos específicos ni tratamiento de referencia; dice Sebastián Cavallaro del Instituto de Ciencias Neurológicas (ISN) del CNR de Catania. Este autor dice que su estudio resulta particularmente novedoso porque por vez primera han estado implicados un número considerable de pacientes (11) con ELA; el estudio se ha realizado sobre la corteza motora, en particular sobre la motoneurona superior y sobre todo el genoma humano (44.000 genes), lo que les da unos resultados estadísticamente significativos.

Analizando los datos, los investigadores han encontrado 57 GENES cuya regulación (expresión.NT) estaba profundamente alterada y, además, LOS PROCESOS FUNCIO-

NALES que están mayoritariamente afectados en la enfermedad. Gráficamente, si comparamos los genes de nuestro organismo con los “jugadores” de fútbol del Calcio, podríamos decir que ahora conocemos no sólo a los jugadores sino también cual es el “equipo” completo que no esta jugando bien.

El descubrimiento, que se ha publicado en el último nº de la revista BMC GENOMIC, abre nuevos caminos para el diagnóstico y el tratamiento de la ELA. La identificación de los procesos relacionados con la enfermedad es, de hecho, el primer paso para el desarrollo de nuevas terapias.

MAAS BIOLAB DESARROLLA UNA FORMULA DE CICLOSPORINA COMO NEUROPROTECTOR.

(Tomado de www.genengnews.com 19/1/07).

La empresa biotecnológica Maas BiolAB de Albuquerque, EEUU, está desarrollando fórmulas de ciclosporina en inyectable iv como neuroprotectores de enfermedades neurodegenerativas crónicas, traumatismos craneoencefálicos y agentes neurotóxicos como los organofosforados. Para estos fines ha desarrollado las marcas Mitogard (R) y NeuroSTAT (R) en colaboración con la empresa sueca Neuropharma . Mitogard está diseñada para la utilización continua o intermitente en el LCR en enfermedades neurodegenerativas que incluyen la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

NOTICIAS INTERNACIONALES

INMUNOTE- RAPIA EN ELA.

Amorfix, compañía biotecnológica dedicada al desarrollo de métodos diagnósticos y terapéuticos para enfermedades por agregados de proteínas, anuncia que presentará en la ALS CANADA RESEARCH CONFERENCE en TORONTO del 25/3/07, un estudio titulado Immunoterapia en la ELA.

El estudio se basa en un trabajo pionero del Dr. Cashman que trató animales con inmunoterapia obteniendo resultados muy prometedores.

El Dr Cashman defiende desde hace tiempo que el mal plegamiento y la agregación de SOD1 mutante es el principal agente causante de todos los tipos de ELA. Defiende que si SOD1 mutante mal plegada puede ser reconocida y neutralizada por el sistema immune antes de su agregación, la enfermedad sería tratada con eficacia. Sus estudios con animales proporcionan los primeros resultados positivos de su enfoque.

Amorfix anuncia también que tiene una patente internacional titulada METODOS Y COMPOSICION PARA EL TRATAMIENTO Y LA DETECCION DE ENFERMEDADES CAUSADAS POR SOD1 MAL PLEGADA.

Fuente: www.newswire.ca 23/3/07.

ALSA UTILIZA CELULAS MADRE DE RATON PARA DESCUBRIR NUEVOS MEDICAMENTOS.

Una técnica rápida y automatizada para descubrir nuevos compuestos potencialmente útiles para el tratamiento de la ELA será desarrollada con la financiación de ALSA por investigadores del Instituto de Células Madre de Harvard.

Según el director del proyecto, Lee Rubin, se trata de aplicar su técnica para un estudio a gran escala a partir de motoneuronas generadas en número virtualmente infinito de células madre embrionarias de ratones. Se utilizarán las células madre para desarrollar motoneuronas en el laboratorio y utilizarlas para experimentar de manera rápida con candidatos para el tratamiento de la enfermedad. Los cultivos estandar requieren miles de cortes de médula espinal de ratones para obtener el número de neuronas deseadas, mientras que la nueva técnica permite el desarrollo de grandes cantidades de motoneuronas en poco tiempo.

También pueden utilizar motoneuronas modificadas genéticamente para reproducir la forma de ELA familiar.

Una vez que el ensayo se haya optimizado, los investigadores pueden probar miles de moléculas pequeñas y, por medios informáticos, ver si alguna puede ser útil para tratar la ELA. Las que resulten positivas han de ser verificadas posteriormente.

La investigación se realizará con la empresa biotecnológica Curis Inc. USA.

Fuente :Asociación Americana de ELA. www.alsa.org. 27/2/07.

NOTICIAS NACIONALES

DOS COMPUESTOS PARA EL TRATAMIENTO DE LA ELA.

TROPHOS, compañía biotecnológica francesa, anuncia que se plantea poner en marcha la fase 2-3 con su producto TRO19622 para el tratamiento de la ELA, en diez centros europeos. Este compuesto evita la muerte celular actuando en las primeras fases de la cascada. Parece que actúa evitando la apertura de canales mitocondriales.

La fase 1 del ensayo con 36 pacientes, ha demostrado buena seguridad y tolerabilidad; y en las sucesivas, se trata de ver la eficacia en cuanto a supervivencia y función.

Por otra parte, Mass Biolab de Albuquerque, EEUU, anuncia que comenzará la fase de experimentación en animales con su producto MITOGARD, con el objetivo de continuar los estudios en personas con ELA. Igual que el medicamento anterior, se piensa que Mitogard actúa evitando la apertura de canales mitocondriales. Se basa estructuralmente en otro más antiguo, la Ciclosporina, con efectos inmunosupresores.

*Fuente : Asociación Americana de Distrofia Muscular (División ELA).
www.als-mda.org . 23/2/07.*

RESÚMENES LLEGADOS A TRAVÉS DEL BOLETÍN DIGITAL DEL SERVICIO DE INFORMACIÓN DE DISCAPACIDAD

LOS CIUDADANOS DISPONEN DE UN TELÉFONO DE CONSULTA SOBRE LA LEY DE AUTONOMÍA PERSONAL

Toda aquella persona que desee resolver sus dudas sobre las prestaciones de la ley de Autonomía personal y Atención a las personas en situación de dependencia pueden dirigirse al teléfono 900406080 para solicitar información.

UNOS 200.000 GRANDES DEPENDIENTES RECIBIRÁN ATENCIÓN PÚBLICA A PARTIR DE ABRIL

Para no levantar “falsas expectativas” entre los ciudadanos, Caldera recalcó que este año sólo podrán recibir la ayuda precisada los grandes dependientes, en torno a 200.000 enfermos, discapacitados o ancianos que requieran ayuda varias veces al día para las necesidades más básicas o incluso la presencia constante de un cuidador. Los demás recibirán la ayuda en años sucesivos.

GOBIERNO Y CC.AA. LLEGAN A UN ACUERDO SOBRE LOS BAREMOS QUE EVALUARÁN A LOS DEPENDIENTES

El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Jesús Caldera, anunció hoy en el Congreso que su departamento ha alcanzado un acuerdo con las comunidades autónomas sobre el contenido de los baremos que se utilizarán para evaluar a las personas con problemas de dependencia a la hora de determinar las prestaciones y servicios a los que tendrán derecho.

Caldera compareció en comisión para hacer balance de las políticas realizadas por su departamento, entre ellas, el desarrollo de la Ley de Dependencia. El ministro confía que antes de que concluya este mes estarán listos los reales decretos que regularán, tanto los baremos, como las prestaciones, servicios y la aportación de los usuarios al Sistema nacional de la Dependencia.

Según dijo, “antes de fin de marzo se aprobarán los reales decretos y serán consensuados con las comunidades autónomas, si es posible, por unanimidad, y si no por amplia mayoría, con el fin de no dilatar el proceso”. En lo que se refiere a los baremos, el Consejo Territorial ratificará el acuerdo alcanzado ayer, a nivel técnico, previsiblemente la próxima semana.

El documento definitivo incluye algunas novedades para ampliar los criterios de evaluación de los discapacitados intelectuales y pacientes mentales. El ministro explicó que se ha atendido las demandas de estos colectivos y se evaluarán cuestiones como el cuidado de la salud, la capacidad en la toma de decisiones y las habilidades para realizar tareas domésticas.

Nuevos criterios de evaluación.

Según el borrador del anteproyecto de Real Decreto, al que tuvo acceso Europa Press, las comunidades autónomas evaluarán la capacidad de las personas para cuidar de sí mismos (prevención de enfermedades, búsqueda de asistencia médica,

seguir consejos médicos o evitar riesgos); y la capacidad para controlar afrontar y tomar por propia iniciativa decisiones personales.

En lo que se refiere a las tareas domésticas se evaluará la autonomía de las personas para preparar comidas, hacer la compra, limpiar y cuidar de la vivienda, así como lavar y cuidar la ropa.

Trabajo tiene previsto realizar esta primavera las entrevistas a las personas que soliciten recibir una prestación o un servicio dentro del Sistema de la Dependencia, que en su primer año de funcionamiento atenderá a los usuarios en situación más grave (unos 20.000).

El Ministerio también está preparando el real decreto que regulará la intensidad de las prestaciones y servicios que recibirán las personas dependientes, así como el copago. Sobre este punto, Caldera insistió en se establecerá “un mínimo exento” de renta, todavía por determinar.

Intensidad de las prestaciones.

Según el “Primer borrador de acuerdo sobre alcance, contenido e intensidad de las prestaciones del sistema” de la dependencia, al que tuvo acceso Europa Press, con fecha de 29 de enero, el ministerio se plantea eximir del copago a las personas cuya capacidad económica sea igual o inferior a las pensiones no contributivas.

Este documento establece que la mayoría de los usuarios, es decir, las personas con dependencia moderada (más de 560.000) tendrán derecho a recibir teleasistencia, servicio de ayuda a domicilio, centro de día, estancias residenciales temporales en centros o una prestación económica para cuidados en el entorno familiar.

A partir de ahí, en función de la gravedad de la dependencia, se añaden servicios como la asistencia personal o la ayuda a domicilio vinculada al centro de día.

Igualmente, la intensidad de la protección se determinará atendiendo al grado y nivel de dependencia y se diferenciará de los servicios de transporte, manutención y hoteleros en cuanto a la cofinanciación de los beneficiarios.

Según el borrador, el servicio de teleasistencia se prestará las veinticuatro horas del día durante todos los grados y niveles de dependencia. En lo que se refiere a los servicios de ayuda a domicilio, centro de día o atención residencial, se establecen cuatro intensidades de acuerdo a la gravedad: entre 30 y 45 horas mensuales (grado II, nivel 1 de dependencia), entre 45 y 60 horas mensuales (grado II, nivel 2), entre 60 y 75 horas mensuales (grado III, nivel 1) y entre 75 y 90 horas (grado III, nivel 2).

En lo que se refiere a la cuantía de las prestaciones económicas, será establecida cada año por el Gobierno, previo acuerdo del Consejo Territorial y se actualizará con el incremento del IPC. En todo caso, la cuantía se determinará a partir de un coeficiente, según la capacidad económica del beneficiario.

Participación de los beneficiarios en el coste.

El borrador que recoge Europa Press también establece los criterios generales para la participación de los beneficiarios en el coste. En primer lugar, la capacidad económica personal de los beneficiarios de las prestaciones y el copago se determinará en función de la renta y el patrimonio, considerando a estos efectos los rendimientos de trabajo o rentas sustitutivas, los rendimientos del capital mobiliario e inmobiliario, de actividades económicas, las ganancias y pérdidas patrimoniales y cualquier otras imputaciones de renta que se establezcan por ley. La acreditación de las rentas se realizará a través de

la información tributaria y se consideraría como patrimonio el conjunto de bienes y derechos de contenido económico de que sea titular el solicitante, con deducción de las cargas y gravámenes que disminuyan su valor, así como de las deudas y obligaciones personales de las que deba responder.

Capacidad económica del solicitante.

A la hora de determinar la capacidad económica del solicitante, se tendrían en cuenta las rentas y el patrimonio del último periodo impositivo y será la correspondiente a su renta modificada al alza por suma de un porcentaje del valor del patrimonio neto por encima de una cifra que todavía no se ha determinado. Trabajo tampoco ha establecido el porcentaje que se tendrá en cuenta. A partir de ahí, los beneficiarios de los servicios del sistema participarían en la financiación según el tipo y coste del servicio y su capacidad económica. Con el fin de determinar de forma objetiva el copago, Trabajo prevé establecer precios de referencia para cada uno de los servicios del catálogo, diferenciando la manutención, los costes hoteleros y de transporte. De esta manera, el copago se fijará aplicando al precio de referencia un porcentaje en función del tipo de prestación y su capacidad económica. Siempre según este primer borrador, si la capacidad económica del beneficiario es igual o inferior a la cuantía que cada año se fija para las pensiones no contributivas de la Seguridad Social, no participará en el coste de los servicios asistenciales. En el caso de los servicios hoteleros o de transporte se establecerá un límite a la participación.

EVENTOS

CRUCERO PARA PACIENTES CON ENFERMEDADES RESPIRATORIAS CRONICAS

Dr. Salvador Díaz Lobato

“Este año se celebra el 40º congreso de la Sociedad Española de Neumología (SEPAR) en Barcelona, los días 2 al 5 de junio. Aprovechando este evento se van a desarrollar diversos actos relacionados con los pacientes. Una de las actividades que vamos a organizar es un crucero con enfermos respiratorios e insuficiencia respiratoria, para lo cual será necesario montar toda la infraestructura de oxigenoterapia en el barco, tanto con fuentes fijas como portátiles. Vamos a poder disfrutar en primicia de concentradores portátiles de O₂, con los cuales realizaremos todas las actividades propias del crucero. La salida será durante el congreso, el día 4 de junio, con el mayor impacto mediático posible (prensa y televisión).

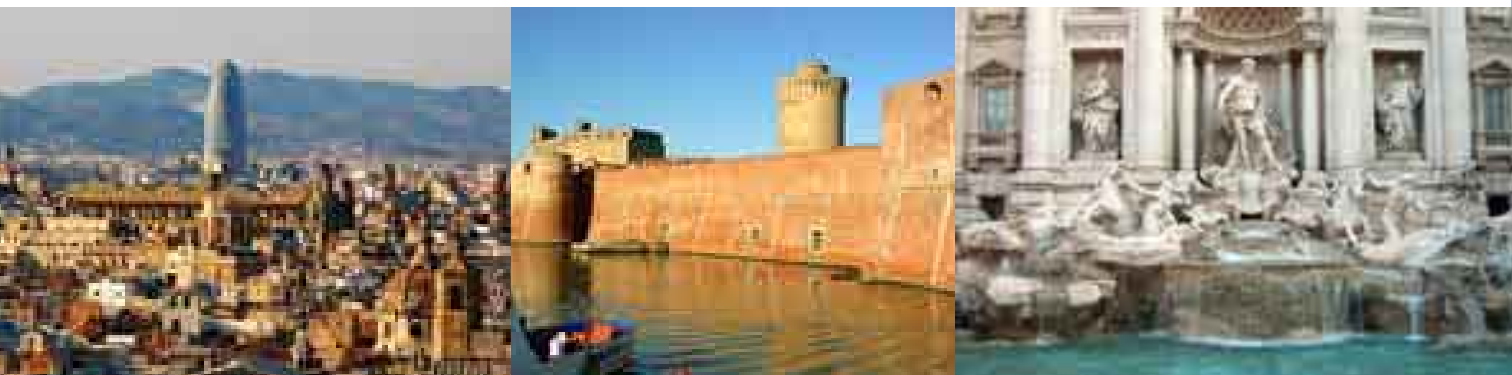
El crucero en sí mismo, es un crucero por el mediterráneo, de una semana de duración y con escalas en Livorno (Florenza) Roma, Nápoles, Capri, Malta y Túnez.

Acudirán médicos y enfermeras y posiblemente psicólogo y fisioterapeuta, propiciando un punto de encuentro ideal entre todos los profesionales implicados en el manejo de pacientes respiratorios y los propios pacientes.

El barco se llama Gran Mistral (Iberojet)

Los camarotes son categoría F (Cubierta Exterior) Cubierta 8.

En el barco, viajan además de los 50 camarotes ya reservados para las asociaciones englobadas en la SEPAR y para nosotros, otros 1500 turistas y 440 tripulantes. Dispone de 3 piscinas, spa, tiendas, cafeterías, casino, atracciones, etc



La Salida es el 3 de Junio, la salida es en el AVE en Madrid a las 8:15 y llegada a las 13:00 h. a Barcelona.
Traslado al Hotel Catalonia Plaza (4 estrellas)
Visita al Congreso organizado por el SEPAR.
Participación en las reuniones del SEPAR.

El embarque se realiza el día 4 de Junio desde Barcelona con destino a Livorno, donde se podrá visitar por ejemplo Pisa, Florencia o día libre.

El siguiente destino es Roma, donde podréis ver por ejemplo la Basílica de San Pedro, o día libre.

Desde Roma, a Nápoles; donde podréis visitar Pompeya, Capri, o día libre.

De Nápoles a Malta, donde podréis visitar La Valeta y otras islas, o día libre.

De Malta a Túnez, donde podréis visitar Cartago, y otros sitios de interés, o día libre.

Y la vuelta el día 11 en AVE, se llega a Madrid.

Y lo más importante, el coste es de 2.100,00 euros por pareja, más la propina obligatoria de 65 euros, típica de los cruceros. El precio es el más bajo que se puede conseguir para este tipo de viaje, ya me contareis que os parece. Pueden viajar con cada paciente acompañantes sin ningún problema.

Por ultimo, deciros que las plazas están limitadas y que se otorgarán por orden de inscripción, no podemos determinar el numero de plazas que nos pueden corresponder a nosotros, lo único que conocemos es que se dispone de 50 camarotes, que van desde individuales a habitaciones de 3 camas.

En fin, quien este interesado que llame al 692-48-03-25, os contestará el Dr. Díaz Lobato. Debéis avisar cuanto antes, ya que no hay muchas plazas. Advertiros que no podemos hacernos responsables de que todos podáis asistir, por eso os sugiero que si os interesa no os demoréis.

hoja de colaboración con FUNDELA

actualmente estamos trabajando en los siguientes proyectos de investigación, para lo cual solicitamos su donación económica:

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA) FAMILIAR EN ESPAÑA.

Este proyecto de investigación coordinado tiene como objetivos principales:

a) La caracterización del fenotipo y genotipo de las formas familiares de ELA en el territorio español.

b) Caracterización de Calidad de Vida y Situación Asistencial Social y Sanitaria de todas las familias estudiadas que participaran en el estudio. Elaboración de un programa de Promoción de Salud Mental que contribuya eficazmente a la consecución y mejora del paciente y sus familiares.

2004 - 2007 Financiado parcialmente por Caja Madrid, IBM, Asociación ELA Principado, Fundación Maphre y donaciones particulares de pacientes.

Proyecto está realizado por el equipo del Dr. Mora (Hospital Carlos III de Madrid) y Equipo del Dr. Esteban (Hospital 12 de Octubre).

1

BOLETÍN CIENTÍFICO.

Información sobre avances en la ELA. Folleto elaborado y diseñado por colaboradores y periodistas voluntarios que ayudan a la Fundación, enviado vía Internet, y posteriormente expuesto en la página web. Las noticias son de carácter científico sobre avances, descubrimientos, ensayos clínicos, etc. La periodicidad es trimestral y está dirigido a enfermos, familiares y profesionales relacionados con la ELA en España y países de habla hispana. El objetivo principal es poder llegar al mayor número posible de personas.

Subvencionado por ayudas económicas de pacientes y familiares con ELA.

Proyecto está realizado por el Comité Asesor Científico de FUNDELA.

2

RECORTE ESTA HOJA Y ENVÍELA A: FUNDELA - JUAN RAMÓN JIMÉNEZ, 22. 28036 MADRID

DONACIÓN

Por medio de la donación de Euros, que les envío por:

- Cheque bancario que adjunto, a favor de FUNDELA
- Transferencia a la cuenta: 2038 / 1101 / 70 / 60000986247

Domiciliación a mi c / c o libreta

ÚNICA TRIMESTRAL SEMESTRAL ANUAL

FUNDELA CONSIDERARÁ PÚBLICAMENTE A PERSONAS O ENTIDADES COMO:

TÍTULO	DONACIONES
AMIGO/A	HASTA 1.000 EUROS
BENEFACTOR/A	HASTA 3.000 EUROS
BENEFACTOR/A MAYOR	HASTA 10.000 EUROS
PROTECTOR/A	HASTA 30.000 EUROS
PROTECTOR/A MAYOR	HASTA 100.000 EUROS
MECENAS	SUPERIORES

DATOS PERSONALES

Para que pueda deducir la aportación en mi próxima Declaración de Renta, mis datos personales, confidenciales y de uso exclusivo de FUNDELA, y que puedo comprobar y rectificar cuando desee, son:

NOMBRE NIF

DIRECCIÓN

CP/CIUDAD/PROVINCIA

TELÉFONO/S E-MAIL

FIRMA FECHA