

FUNDELA

Boletín Científico 69

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

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**
- **MARCADORES ELECTROENCEFALOGRÁFICOS DE LOS TRASTORNOS COGNITIVOS.**
- **ESTUDIO DE LOS FACTORES IMPLICADOS EN LA REGULACIÓN DE LOS TRANSPORTADORES DE GLUCOSA Y ACIDO DEHIDROASCÓRBICO EN EL MODELO CELULAR DE ELA NSC-34 (SOD1G93A)**
- **DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON DEMENCIA Y/O ENFERMEDAD DE MOTONEURONA FAMILIAR**
- **EVALUACION, ASESORAMIENTO Y APLICACIÓN DE AYUDAS TECNICAS DE APOYO PARA PACIENTES CON ELA: LOGOPEDIA, PRODUCTOS ORTÉSICOS Y SISTEMAS ALTERNATIVOS DE COMUNICACIÓN.**
- **APOYO PARCIAL A ENSAYOS CLÍNICOS: MASITINIV Y TIRASEMTIV**
- **CONVOCATORIA DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN "POR UN MUNDO SIN ELA"**
- **BOLETIN CIENTIFICO**

Donaciones a entidades beneficiarias del mecenazgo (salvo programas prioritarios): Para tener derecho a esta deducción es indispensable poder acreditar la efectividad de la donación realizada mediante certificación expedida por la entidad donataria. Se indicará el importe de las donaciones que cumplan los requisitos recogidos en el apartado "[DONACIONES A LAS ENTIDADES E INSTITUCIONES PREVISTAS EN LA LEY 49/2002](#)".

IRPF	Personas jurídicas	Personas físicas
Primeros 150 €	35%	75%
Resto	35%	30%
Donaciones plurinacionales (importe o valor igual o superior a la misma entidad durante al menos los dos ejercicios anteriores) > 150€	37,5%	35%

Límite deducible del 10% de la base imponible o liquidable del contribuyente

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. Teresa Salas (Psicóloga, Unidad de ELA - Hospital Carlos III/Hospital Universitario La Paz, Madrid)
- Dña. Esther González. (ADOM Autonomía)
- D. Gerardo Alonso (Biólogo, Unidad de Patología Mitocondrial. Instituto de Salud Carlos III, Madrid)
- D. Víctor Rodríguez (Psicólogo Clínico)
- Dña. Maribel Matallanas (Voluntaria FUNDELA)
- Dña. Marcela Giraldo (Gestión de Redes Sociales)
- D. Alejandro Nieto (Diseño gráfico, publicidad y web)

Sumario

EDITORIAL

**RESUMENES
DE ARTÍCULOS
CIENTFICOS**

PÁGINAS 4 a 13

NOTICIAS

PÁGINA 14

Representantes de FUNDELA, llevamos acudiendo desde su fundación en el 2002, a las reuniones y eventos científicos en ELA. Las informaciones transmitidas se presentan como resúmenes en boletines trimestrales.

Este año asistiremos a las reuniones de la Alianza y reuniones científicas del Foro Allied Professionals y el 29 Symposium Internacional de ELA/EMN, realizadas todas en la ciudad de Glasgow (Escocia), desde el día 3 al 9 de diciembre 2018. Como todos los años apoyamos al mayor número posible de profesionales, asegurando este año la asistencia de 5 representantes.

FUNDELA como miembro de pleno derecho de la Alianza Internacional de Asociaciones de ELA, promocionará por segundo año el Almuerzo de Networking para personas con ELA/EMN y sus cuidadores, Este almuerzo es gratuito, dándoles la oportunidad de construir una comunidad y compartir experiencias en esta reunión internacional. Este almuerzo se llevará a cabo el miércoles 5 de diciembre a las 12 horas en el Crowne Plaza, Glasgow en la Isla Suite, inmediatamente antes de la sesión de Expertos. Están convocados tanto los pacientes y sus cuidadores locales, así como aquellos que viajan a Glasgow para asistir a los eventos Alliance/Symposium.

<https://www.alsmndalliance.org/alsmndmeetings/>

Maite Solas
Vicepresidenta de FUNDELA

LOS RETOS ÉTICOS DE LA TRAQUEOTOMÍA - VENTILACIÓN ASISTIDA EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Resumen

Las características especiales de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y de la traqueotomía con ventilación invasiva (VMI) plantean una serie de complicados retos en dos sentidos distintos: no solo que la intervención salga bien, sino también hablarlo con los pacientes y con otras personas involucradas. Dada la naturaleza delicada de las relaciones interpersonales y de las comunicaciones en la ELA, algunas de las consecuencias de la VMI se acercan a la consideración de tabú, lo que hace muy difícil hablar abiertamente de ellas. Sin embargo, es importante tener en cuenta estos retos éticos, no solo para los profesionales de la salud, sino, que, en principio, también para las pacientes y sus familiares. También son importantes a la hora de establecer un debate profesional y social sobre cuándo y a quién hay que ofrecer la VMI. En el artículo resaltamos y examinamos los desafíos éticos de la VMI en la ELA, enfatizando aquellos asuntos más difíciles de tratar abiertamente y que por tanto a veces no se cubren adecuadamente. Este análisis se estructura en torno a los cuatro principios básicos de la ética en la atención sanitaria: efectos beneficiosos, ausencia de efectos perjudiciales, respeto a la autonomía del paciente y justicia.

Introducción

Hoy en día, la mayoría de pacientes con ELA que no reciben tratamiento mueren por insuficiencia respiratoria en menos de 3 años desde el diagnóstico [1]. La ventilación no-invasiva (VMNI) mitiga los síntomas y prolonga la vida, sobre todo en los pacientes con ELA no bulbar [2-5]. Sin embargo, en la mayoría de los casos, la ventilación no invasiva será cada vez más difícil de tolerar o gestionar, al deteriorarse la función bulbar. La debilidad en los músculos de la cara o de las vías respiratorias superiores puede hacer que en determinados casos sea imposible aplicar la VMNI [6]. Para estos pacientes, la ventilación mecánica invasiva con traqueotomía (VMI) es la única alternativa a la muerte, cuando se manifiesta el fallo respiratorio. El uso de la VMI en los pacientes con ELA plantea una serie de dificultades, puesto que permite al paciente sobrevivir con una cada vez mayor paresia, lo que hará que el paciente se vuelva totalmente dependiente de la ayuda de otros y en última instancia le llevará a estar encerrado, sin la capacidad de comunicarse. Aunque el ventilador en sí no es caro, las cargas económicas, sociales y

emocionales de la atención 24 horas al día, siete días a la semana representan un reto tanto para los cuidadores principales como ocasionales [7]. El uso de VMI en la ELA varía de un 0% de pacientes en el Reino Unido a entre 1 y 14% en EE. UU., 3% en Alemania, 2-5% en Francia, 11% en el norte de Italia, hasta entre 27 y 45% en Japón, posiblemente reflejando las diferencias culturales, económicas, jurídicas y organizativas tanto dentro como fuera de los sistemas sanitarios [8,9]. En Noruega y Suecia, 6,7% de los hombres y 3,8% de las mujeres con ELA entre 2002 y 2007 utilizaban VMI, lo que parece indicar que el género también puede influir en las preferencias o en el acceso a este tipo de tratamientos [10].

Por tanto, la utilización de la VMI en los pacientes con ELA presenta toda una serie de problemas éticos. Conjuntamente con los beneficios del tratamiento, pueden producirse consecuencias negativas tanto para el paciente, como para sus familiares, y para los profesionales de la salud, los sistemas sanitarios y la sociedad. Debido a ciertos factores específicos de la enfermedad, pero sobre todo a la perspectiva de la muerte y a la delicada naturaleza de las relaciones interpersonales y de comunicación en la ELA, algunas de las desventajas de la VMI pueden resultar casi tabú, lo que dificulta que pueda mantenerse una discusión abierta entre los distintos implicados. Sin embargo, tanto los profesionales de la salud, como los gestores y, en principio, incluso los pacientes y familiares, deben tener en cuenta estas dificultades éticas. También son importantes a la hora de establecer un debate profesional y social sobre cuándo y a quién hay que ofrecer la VMI.

El objetivo del presente estudio es arrojar algo de luz y examinar los desafíos éticos que plantea la VMI en los pacientes con ELA, enfatizando aquellos retos que consideramos más complicados. Nuestro análisis se basa en la experiencia clínica de Noruega, además de en el material de investigación publicado. El contexto social y las culturas médicas varían. En los países escandinavos, los pacientes no tienen un derecho incondicional a recibir VMI; oficialmente, es el médico encargado el que tiene la autoridad para tomar esta decisión. Aunque algunos de los argumentos descritos en este análisis pueden adoptar una naturaleza distinta o tener menos importancia relativa en otras culturas médicas, la mayoría de estos argumentos mantendrán su importancia en culturas médicas distintas de la escandinava. Debemos aclarar que en nuestro análisis, cuando hablamos de "justicia" hacemos referencia a la equidad en el contexto de los sistemas sanitarios financiados con fondos públicos, habituales en muchos países europeos. Este

análisis se estructura en base a los cuatro principios fundamentales de la ética de la atención sanitaria: efectos beneficiosos, ausencia de efectos perjudiciales, respeto a la autonomía del paciente y justicia.

Referencia:

Journal of Neurology

<https://doi.org/10.1007/s00415-018-9054-x>

ORIGINAL COMMUNICATION

Ethical challenges in tracheostomy-assisted ventilation in amyotrophic lateral sclerosis

Morten Magelssen • Trygve Holmøy • Morten Andreas Horn4 • Ove Arne Fondenæs • Knut Dybwik • Reidun Førde

Received: 25 June 2018 / Revised: 7 September 2018 / Accepted: 7 September 2018

©Springer-Verlag GmbH Germany, part of Springer Nature 2018

Página web FUNDELA : <https://www.fundela.es/ela/avances-en-neumologia/>

CAMBIOS COGNITIVOS Y DE COMPORTAMIENTO ESPECÍFICOS ASOCIADOS A LA ELA

En los últimos años, se está encontrando cada vez más evidencia de alteraciones neuropsicológicas, emocionales y conductuales relacionadas con una afectación frontal del cerebro asociada a la ELA. Sin embargo, se observa que no ocurre de la misma manera en cada paciente. Recientemente se ha publicado una investigación por parte del equipo del profesor Christopher Crockford de la Universidad de Edimburgo cuyo objetivo ha sido conocer la relación entre los síntomas cognitivos y conductuales y el estadio de la enfermedad en el que aparecen. El estudio consistió en seleccionar a 161 pacientes con ELA y 80 personas sin la enfermedad de tres ciudades diferentes (Dublín, Londres y Edimburgo) y se les aplicó, por un lado, la Escala de Edimburgo para la valoración cognitiva y conductual para pacientes con ELA (ECAS) y, por otro lado, se midió la etapa de la enfermedad en la que se encontraban los pacientes según el Sistema de Clasificación Clínica de King (basado en el número de regiones corporales afectadas por la enfermedad y la presencia de insuficiencia respiratoria o nutricional). Los resultados dejaron ver que existe un efecto transversal significativo en las etapas de la enfermedad en las escalas cognitivas específicas de ELA como son, Funciones ejecutivas, Lenguaje y Fluidez sin embargo no se observó efecto en las no específicas, Memoria y Visuoespacial. Los datos también reflejaron que existe una clara relación entre el deterioro específico de la ELA y el cambio de comportamiento con la etapa de la enfermedad. Se observaron además diferencias significativas

entre los dos grupos de participantes en todas las subescalas del ECAS excepto en Visuoespacial. Asimismo se observó relación entre las puntuaciones específicas del ECAS, puntuación total y el examen conductual con la presencia de síntomas bulbares. La conclusión a la que llegaron Crockford y su equipo fue que el deterioro en las funciones cognitivas específicas de ELA y del comportamiento aparece con más frecuencia en las etapas más avanzadas de la enfermedad por lo que los investigadores sugieren que los cambios cognitivos y conductuales sean tenidos en cuenta como criterios diagnósticos de ELA. Estos cambios cognitivos y conductuales coinciden en gran medida con otra patología neurodegenerativa conocida como Demencia Frontotemporal de variante conductual (DFT vc). Sin embargo, ¿hasta qué punto son comparables los síntomas conductuales de los pacientes con ELA sin demencia y los de los pacientes de DFT vc? Ante esta pregunta, un equipo del Instituto Neurológico Carlo Besta de Milán liderado por la neuropsicóloga Mónica Consonni, decidió llevar a cabo una investigación para identificar perfiles de comportamiento de pacientes con ELA sin demencia y observar su relación con los de pacientes de DFT vc sin ELA recogidos en diferentes estudios. Se reclutaron 102 pacientes con ELA sin demencia y se les aplicó el Inventario de Comportamiento Frontal (ICF) que mide cambios de comportamiento representativos de DFT. Además se midió el grosor cortical a través de pruebas de neuroimagen y se realizó un análisis matemático para observar su asociación con el ICF. Los resultados mostraron que los pacientes con ELA se distribuyeron en tres grupos fenotípicos según el ICF: desinhibido/hostil, disejecutivo y apático. Las técnicas de neuroimagen relacionaron el adelgazamiento de la corteza frontotemporal derecha y cingular con el perfil desinhibido/hostil, el precúneo con el perfil disejecutivo y la corteza orbitofrontal bilateral con el perfil apático. La alteración más característica del perfil de comportamiento fue el adelgazamiento de la corteza frontotemporal y cingular, asociada en la literatura científica con la DFT vc. Según los autores estos resultados plantean la posibilidad de una nueva clasificación de los pacientes con ELA en función del deterioro conductual. Uno de los síntomas evidentes de un cambio conductual en los pacientes con ELA observado con mucha frecuencia tanto por los clínicos como por el entorno cercano es la aparición de apatía. Este estado de falta de motivación tiene como consecuencia que tanto la evaluación como el tratamiento de la enfermedad sean problemáticos además del impacto negativo en el cuidador. Este impacto fue el foco de interés en una investigación realizada por la Dra. Jashelle

Caga de la Escuela de Medicina de la Universidad de Sydney. Se seleccionaron 51 pacientes con ELA y se les aplicó la Escala de evaluación de Apatía de Marin (AES) para evaluar el deterioro de los elementos conductuales, emocionales y cognitivos de la motivación mientras que a sus respectivos cuidadores principales se les administró la Entrevista de sobrecarga de Zarit (ZBI) que mide la sobrecarga percibida por el cuidador de adultos mayores con deterioro cognitivo. Los resultados muestran que el 18% de los pacientes con ELA presentaba síntomas de apatía. Los cuidadores con mayor sobrecarga percibida fueron los que cuidaban a los pacientes que reportaron mayores niveles de apatía. Los síntomas de la apatía que más peso tuvieron en la sobrecarga fueron los conductuales. Estos resultados señalan la importancia de una evaluación multidimensional de la apatía al igual que apoyo para el manejo de este comportamiento por parte del entorno afectivo. Ya que, debido a esto, es muy frecuente que el propio paciente, al ser consciente de que su estado emocional afecta sus seres queridos, se atribuya a sí mismo el origen del malestar que percibe a su alrededor. Esto suele generar sentimientos de rechazo y tristeza que puede afectar a sus relaciones interpersonales, hasta el punto de decidir aislarse de manera voluntaria. Ante esta realidad, la Dra. Daniela Schlüter, de la Escuela médica de la Universidad de Lancaster de Reino Unido llevó a cabo un estudio para identificar qué características físicas y psicológicas de la enfermedad predicen el riesgo de aislamiento social. Para ello reclutó a 559 participantes y se recogió información sobre demografía, capacidad funcional, estigma percibido, síntomas físicos y síntomas de ansiedad y depresión para comprobar su relación con la reclusión voluntaria. Los resultados del estudio mostraron que las variables predictoras más significativas del aislamiento social fueron por un lado, la discapacidad funcional en los dominios bulbar y motor, y por otro, los síntomas de ansiedad y depresión. Además, el estigma percibido destacó como el elemento predictor más potente por separado y que al mismo tiempo influye de manera parcial en los efectos de la discapacidad funcional y el estado de ánimo. Por lo tanto, se concluye que el aislamiento social se asocia a discapacidad bulbar y motora además de a un incremento de síntomas de ansiedad y depresión. Es presumible pensar que también el propio aislamiento provocará un aumento de síntomas emocionales negativos y que merece la pena intervenir en el estigma percibido para reducir tanto el aislamiento como el malestar. En conclusión, a lo largo de la enfermedad de la ELA aparecen síntomas conductuales en los que conviene detenerse a evaluar de manera

multidimensional e intervenir ya que interfieren de manera directa en el tratamiento de la enfermedad y empeoran la calidad de vida del paciente y su entorno si no se actúa en ellos.

Referencia:

Crockford, C., Newton, J., Lonergan, K., Chiwera, T., Booth, T., Chandran, S., ... & Pender, N. (2018). ALS-specific cognitive and behavior changes associated with advancing disease stage in ALS. *Neurology*, 91(15), e1370-e1380.

Consonni, M., Cappa, S. F., Dalla Bella, E., Contarino, V. E., & Lauria, G. (2018). Cortical correlates of behavioural change in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, jnnp-2018.

Schlüter, D. K., Tennant, A., Mills, R., Diggle, P. J., & Young, C. A. (2018). Risk factors for social withdrawal in amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, 1-8.

Caga, J., Hsieh, S., Highton-Williamson, E., Zoing, M. C., Ramsey, E., Devenney, E., ... & Kiernan, M. C. (2018). The burden of apathy for caregivers of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, 1-7.

LA COMUNICACIÓN ALTERNATIVA Y AUMENTATIVA SON FUNDAMENTALES PARA TRATAR EL TRASTORNO MOTOR DEL HABLA EN LOS PACIENTES CON ELA, SEGÚN UN ESTUDIO RECIENTE

La evaluación personalizada y la intervención con una estrategia de comunicación específicas son claves para mejorar la comunicación en los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

La disartria, el término utilizado para describir una serie de trastornos del habla, afecta al 95% de los pacientes con ELA. Los sistemas de comunicación aumentativos y alternativos (CAA), que incluyen los métodos con o sin apoyo como los libros para comunicarse y el lenguaje de signos, pueden resultar de gran ayuda.

Numerosos estudios han demostrado los beneficios de los CAA. Sin embargo, para algunos pacientes con ELA es difícil obtener una evaluación para el uso de estos sistemas. Es más, algunos estudios han identificado tres principios fundamentales a la hora de ofrecer el uso de sistemas de CAA - los plazos, la inclusión de interlocutores y el soporte técnico mediante el uso de distintos métodos.

En un estudio llamado "La comunicación aumentativa y alternativa (CAA) hará que te escuchen": "Mejores prácticas en la evaluación e intervención para el uso de sistemas de CAA en las personas con Esclerosis lateral amiotrófica", publicado en

los Seminarios sobre habla y lenguaje, los investigadores trataban de evaluar las experiencias de los pacientes con ELA con los sistemas de CAA y el grado de importancia que los pacientes le dan a los tres principios de la CAA anteriormente mencionados.

Este estudio contó con la participación de 21 pacientes con ELA (11 hombres y 10 mujeres, con una edad media de 57 años) a los que se les pidió que complementarían un cuestionario y una serie de e-mails de seguimiento.

Las preguntas buscaban obtener información de los pacientes con respecto a su experiencia y valoración de lo que los investigadores llamaron las seis "mejores prácticas" de la CAA. Que eran: la remisión temprana al especialista, la evaluación periódica, el tratamiento continuo, la inclusión de interlocutores desde el principio, el soporte técnico y apoyo respecto a los cambios en los sistemas de CAA a lo largo del tiempo y para el uso de distintos métodos de comunicación.

Se preguntó a los pacientes acerca de sus recomendaciones y sobre los dispositivos de CAA con los que deberían contar otros pacientes.

La mayoría de los participantes estaban de acuerdo en la importancia de los tres principios clave para la intervención para el uso de sistemas de CAA, comentando que su experiencia con la CAA incluía al menos algunos de estos aspectos.

15 de 21 participantes comentaron que se les recomendó los sistemas alternativos desde las primeras etapas; 11 dijeron que habían continuado recibiendo tratamiento de un logopeda. Solo 10 pacientes dijeron que habían sido sometidos a evaluaciones periódicas.

Al preguntarles sobre su "percepción de la importancia" de su experiencia con distintos aspectos de la CAA, 18 pacientes indicaron que la remisión temprana para la evaluación de los sistemas de CAA era muy importante, mientras que 16 pacientes indicaron que estaban de acuerdo con la necesidad de la evaluación periódica y 11 pacientes estaban de acuerdo con la importancia del tratamiento continuo. Sin embargo, en relación con esta última pregunta, 10 participantes dijeron no estar de acuerdo o no tener una opinión al respecto.

La mayoría de los pacientes (18) indicaron que estaban de acuerdo en que era importante contar con interlocutores durante la evaluación y la formación para utilizar los dispositivos de CAA de alta tecnolo-

gía, y 15 pacientes informaron de que éstos formaron parte de su intervención en los sistemas de CAA.

Con respecto a la utilización de distintos métodos durante la intervención con los sistemas de CAA, 13 pacientes indicaron que su logopeda les "informó de que deben utilizarse múltiples modalidades para aprovechar al máximo los cambios en su funcionalidad y capacidad". Por tanto, la mayoría de los pacientes (19) estaban de acuerdo en que debe ofrecerse soporte técnico para afrontar los cambios que se produzcan en los métodos de CAA a lo largo del tiempo.

Al preguntarles acerca de sus propias recomendaciones, la mayoría de los participantes (20) resaltaron la importancia de: marcar los plazos para la evaluación e intervención a lo largo del tiempo, diseñando actividades de formación individualizadas adaptadas a las necesidades del paciente y de su interlocutor, y asegurándose de que los pacientes tengan acceso a toda una serie de distintos sistemas de CAA.

Los pacientes recomendaban también que otros pacientes identificasen y buscasen información tanto sobre expertos en CAA como sobre los distintos recursos disponibles, aprendiendo acerca de los sistemas de CAA antes de necesitarlos para desarrollar un conocimiento profundo sobre los sistemas de CAA.

Como conclusión, los investigadores afirman que su estudio aporta "evidencias de que el desarrollo de los programas de evaluación e intervención personalizada, sobre la base de los principios fundamentales de una práctica eficaz, ayudarán a mejorar los resultados de la comunicación de los" pacientes con ELA.

"Los sistemas de CAA harán que se te escuche. Te permitirán mantener el contacto con tus familiares y amigos, y hacer nuevos amigos tanto dentro como fuera de la comunidad de la ELA. Es la única forma de mantenerse en contacto con el mundo una vez que la ELA te ha quitado tu capacidad para comunicarte", como dijo un paciente.

Referencia:

8 de octubre de 2018

Ashraf Malhas PHD

https://alsnewstoday.com/2018/10/08/augmentative-and-alternative-communication-is-key-to-treat-speech-disorders-in-als-patients-study-shows/?utm_medium=desktop-push-notification&utm_source=Notifications&utm_campaign=OneSignal

ACCESIBILIDAD, ADAPTACIÓN Y AUTONOMÍA

Las personas somos usuarias de diferentes espacios. El acceso a nuestra casa, a nuestro trabajo, a lugares de ocio, o a centros sanitarios, educativos, deportivos, entre muchos otros, es una suma de gestos cotidianos que damos por sentado. Abrir puertas, girar llaves, subir, bajar, entrar, salir, forman parte de rutinas habituales imperceptibles que no requieren, a priori, ningún esfuerzo particular. Pero hay personas con diferentes capacidades a las que estas actividades diarias sí pueden suponerles una importante limitación en su autonomía personal.

La automatización de puertas, el control sobre ascensores, los elevadores y las rampas para salvar escalones son sólo algunos ejemplos de actuaciones que permiten a las personas vivir con mayor independencia y autonomía personal.



Motor de puerta Smart A de Erreka, acceso fácil al edificio

Igualmente, dentro del hogar es posible controlar elementos fundamentales como la televisión, la luz, persianas, ordenadores, teléfonos, alarmas, la temperatura, etc., No es necesario hacer obras ni grandes inversiones para controlar el entorno cotidiano.



Control de la televisión desde el joystick de la silla de ruedas.

Autonomía es también acceder a espacios sin depender de más ayuda que la de nuestros propios recursos. Las grúas de techo, los baños transita- bles con duchas 100% planas, sin escalones ni

mamparas son sólo algunas de las soluciones existentes para permitir los desplazamientos seguros y cómodos a otras estancias que todos necesitamos realizar en nuestra rutina diaria.

Hay adaptaciones que son fundamentales en los hogares de las personas con ELA, como la adaptación del baño. Además de facilitar la autonomía, un espacio diáfano sin escalones ni barreras proporciona más seguridad, evitando el riesgo de caídas, y facilita la tarea de las personas que nos ayudan. En todos los baños es posible hacer una ducha 100% plana, el sistema patentado de canal Areka permite encastrar duchas planas donde no es posible con otros sistemas y sin variar el nivel del suelo.



Ducha plana 100% canal Areka

En ADOM adaptamos los espacios y las viviendas para transformarlos en entornos accesibles. Nuestra misión es un privilegio porque hablamos con las personas y las escuchamos y, en función de sus necesidades específicas de movilidad o acceso, les ofrecemos soluciones completas que aseguren su autonomía y su calidad de vida, tanto en el entorno privado de su hogar como en espacios públicos.

Llevamos a cabo todos nuestros proyectos con un deseo muy especial y mucha responsabilidad. Esa ilusión y ese compromiso lo establece lo que nosotros denominamos la visión A: la discapacidad está en los espacios, no en las personas. En ADOM creemos que todos somos diferentes y, por lo tanto, vivimos y nos movemos en nuestro espacio de manera distinta. Son los entornos los que deben adaptarse a las personas.

Referencia:

A de Adom: *Accesibilidad, Adaptación y Autonomía*
www.adom-autonomia.com

ASOCIACIÓN ENTRE LA REPETICIÓN DE EXPANSIONES EN EL GEN NIPA1 Y LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA EN UNA COHORTE INTERNACIONAL

Mutaciones en el gen NIPA1 son las responsables de causar paraplejía espástica de tipo 6, una enfermedad neurodegenerativa muy similar a la esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Ya en 2012, el doctor Hylke Blauw y su equipo del Universitair Medisch Centrum (UMC) en Utrecht sugirieron la relación entre el gen NIPA1 y la ELA. Gracias a este estudio dicha hipótesis se ha confirmado.

El equipo liderado por el doctor Michael van Es, neurólogo del UMC, ha descubierto que las denominadas mutaciones por expansión (repeticiones anómalas de pequeñas secuencias de ADN) en el gen NIPA1 suponen un factor de riesgo a la hora de desarrollar la ELA. Sin embargo, estas mutaciones no serían suficientes para desencadenar la enfermedad por sí solas, siendo necesarios otro tipo de factores tanto genéticos como ambientales. Todos estos hallazgos no hubiesen sido posibles sin los datos previos de doctor Hylke Blauw ni sin la inestimable ayuda internacional amparada bajo el proyecto MinE. En total fueron analizadas 6245 muestras de pacientes con ELA y 5051 muestras de sujetos sanos utilizados como control.

Con toda esta información, el siguiente paso planteado por los investigadores es desvelar cómo estas repeticiones contribuyen al daño en las motoneuronas. Parece ser que este tipo de mutaciones generarían proteínas con un exceso del aminoácido alanina (los aminoácidos son las unidades básicas que forman las proteínas), lo que provocaría una mala conformación de las proteínas induciendo que estas formasen agregados tóxicos.

Parece razonable que prevenir la acumulación de las proteínas defectuosas del gen NIPA1 podrían constituir una estrategia terapéutica eficaz. Estos resultados sientan las bases para futuras investigaciones, donde sin lugar a dudas será necesaria la colaboración de los distintos centros de investigación, muchos de ellos aunados bajo el proyecto MinE.

Referencia:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0197458018303361?via%3Dihub>

TDP-43 Y EL ARN FORMAN MIO-GRÁNULOS DURANTE LA REGENERACIÓN MUSCULAR

La formación de agregados tóxicos de la proteína TDP-43 es una de las características descritas en la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Esta proteína, en condiciones normales, se une y estabiliza el ARN (molécula generada a partir del ADN que sirve como molde a la hora de producir proteínas).

Este estudio, realizado en la Universidad de Colorado, demuestra que dicha proteína es esencial para la correcta formación y reparación del músculo esquelético, encontrando formaciones muy similares (llamadas mio-gránulos) a los que causan la enfermedad en músculos sanos.

Normalmente estos agregados se localizan en el núcleo de la célula, encontrándose fuera del mismo en pacientes con ELA. Los autores encontraron que esta localización extranuclear también estaba asociada a músculos en formación y regeneración. A medida que el músculo se recomponía del daño, los mio-gránulos desaparecían y TDP-43 volvía al interior del núcleo.

Estos mio-gránulos parece que se forman de manera natural tras un ejercicio vigoroso o un daño muscular. Los investigadores sugieren que la generación excesiva o una deficiente eliminación de los mio-gránulos podría conducir a la formación de los agregados tóxicos de TDP-43 que caracterizan la enfermedad.

Con toda esta información, el equipo de científicos liderado por Joshua Wheeler, trata de averiguar el mecanismo por el cual los mio-gránulos desaparecen tras cumplir su función y así poder aplicarlo a los agregados tóxicos presentes en pacientes con ELA.

Así mismo, el equipo pretende profundizar en el papel de TDP-43 para evaluar si este mismo proceso ocurre también tras un daño en el cerebro y su posible relación con el desarrollo de otras enfermedades neurodegenerativas como el Parkinson o el Alzheimer.

Sin duda este tipo de proyectos de investigación arrojan cierta esperanza en la consecución de futuros tratamientos en patologías como la ELA.

Referencia:

<https://doi.org/10.1038/s41586-018-0665-2>

MODELOS DE ELA ESPORÁDICA USANDO MOTONEURONAS DERIVADAS DE CÉLULAS MADRE PLURIPOTENCIALES INDUCIDAS PERMITEN IDENTIFICAR UN POTENCIAL AGENTE TERAPÉUTICO

La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad neurodegenerativa que presenta dos variedades según su origen. Por un lado está la ELA familiar (ELAf), de transmisión genética y por otro tenemos la denominada ELA esporádica (ELAe), de etiología desconocida.

Debido al origen incierto y el alto porcentaje en el que se presenta la ELAe (90-95%) resulta muy complicado generar modelos para esta variedad de la enfermedad. Uno de los más utilizados en investigación es aquel que presenta mutaciones en el gen SOD1 en ratones. A pesar de su gran utilidad, existen diferencias entre los síntomas de este modelo y otros tipos de ELA, así como discrepancias respecto a la enfermedad en pacientes.

En este artículo el doctor Hideyuki Okano y su equipo de la Universidad de Keio (Japón), han logrado generar distintos modelos de ELAe mediante la tecnología de las células madre pluripotenciales inducidas (en inglés iPSC). Esta técnica consiste en reprogramar células adultas de pacientes con ELA a células madre pluripotenciales, las cuales tienen la capacidad de diferenciarse en distintos tipos celulares, en este caso a motoneuronas (principales afectadas en la ELA). De este modo se ha podido recapitular toda la información genética y clínica de los pacientes en el laboratorio.

Tras establecer los distintos modelos celulares, se analizó en ellos el efecto de 1232 drogas como posibles soluciones terapéuticas. Para evaluar su eficacia se estudiaron distintas características como la longitud neuronal, la formación de agregados anómalos de proteínas y gránulos de estrés, así como su citotoxicidad.

Okano y su equipo llegaron a la conclusión de que el ropinirol hidrocloreto, medicamento usado en el tratamiento del Parkinson, puede ser efectivo a la hora de frenar la acumulación de proteínas y conservar las neuronas, tanto en ELAf como ELAe.

Gracias a este estudio se ha podido conocer con más detalle la enorme heterogeneidad entre los distintos casos de ELAe mediante el uso de iPSC, técnica que sin duda brinda esperanzas en el tratamiento de esta enfermedad y da pie al inicio de futuras pruebas clínicas.

Referencia:

Nature Medicine; <https://doi.org/10.1038/s41591-018-0140-5>

MOTONEURONAS ADULTAS CAMBIAN SUS NEUROTRANSMISORES PARA EL CONTROL DE LA LOCOMOCIÓN

El control voluntario de nuestros músculos se produce gracias a la comunicación existente entre las motoneuronas y las células musculares en unas zonas llamadas placas motoras o uniones neuromusculares. Es aquí donde las neuronas liberan el neurotransmisor acetilcolina, el cual provoca la contracción de los músculos. Los neurotransmisores son mensajeros químicos que permiten el intercambio de información entre neuronas o entre neuronas y sus receptores (en este caso los músculos).

Hasta ahora prevalecía la idea de que las motoneuronas adultas solo liberaban acetilcolina, hecho que estaba ya determinado en etapas tempranas del desarrollo del organismo. Este estudio realizado en el Karolinska Institutet de Suecia sugiere que las motoneuronas adultas podrían tener la capacidad de alternar la liberación de distintos neurotransmisores en respuesta a diferentes estímulos para mejorar la función motora.

Los investigadores usaron un modelo animal cada vez más en auge, el pez cebra. Los animales fueron sometidos a natación extrema o dañados en la médula espinal, provocando que sus motoneuronas modificasen la liberación de acetilcolina para liberar otro neurotransmisor, el glutamato. Este cambio se correlacionaba con una mejora en el sistema locomotor, permitiendo al pez nadar más rápido.

Este curioso e interesante estudio abre una nueva vía de investigación que brinda la oportunidad de restaurar el control locomotor en pacientes con daño medular o con enfermedades de la neurona motora como la ELA mediante la reparación de la comunicación entre neuronas y músculos. No obstante, se requieren estudios adicionales para comprender el mecanismo exacto por el cual las motoneuronas adquieren esta capacidad de secretar glutamato.

Referencia:

<https://doi.org/10.1073/pnas.1809050115>

MUTACIONES EN FUS CAUSAN DEFECTOS EN LA REPARACIÓN DEL ADN EN ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Daños en el ADN y su reparación defectuosa han estado siempre ligados a la neurodegeneración. Este estudio ha podido identificar estos fallos en un conjunto de pacientes con esclerosis lateral amiotrófica (ELA), los cuales son causados por mutaciones en el gen que codifica la proteína FUS. FUS juega un papel clave en la reparación del ADN en motoneuronas, particularmente en aquellos casos que implican la rotura de las dos cadenas (recordemos que el ADN es una molécula compuesta por dos cadenas complementarias). Sin embargo, también parece que FUS interviene en la reparación de daños provocados por las llamadas especies reactivas de oxígeno (EROs), uno de los principales desencadenantes de la ELA. Mutaciones en FUS provocarían fallos en el mecanismo de reparación del ADN mediado por la enzima PARP. Los investigadores han descubierto que en condiciones normales esta enzima (PARP) es capaz de detectar daños provocados por las EROS, reclutando un complejo de proteínas llamado XRCC1/LigIII para su reparación. Todo este proceso está facilitado por FUS, por lo que una pérdida del mismo en núcleo reduciría la captación del complejo XRCC1/LigIII provocando fallos en la reparación del ADN.

Los investigadores comprobaron en dos líneas celulares con mutaciones en FUS que estos fallos en la reparación del ADN se solucionaban mediante el uso de la técnica de edición génica CRISPR-Cas9. Esta herramienta permite cortar y modificar fragmentos de ADN, en este caso el gen FUS defectuoso.

Estos hallazgos ponen de manifiesto la relación entre FUS y la reparación del ADN mediada por el complejo XRCC1/LigIII, el cual podría postularse como una posible diana terapéutica para la prevención o freno de la progresión de la ELA.

Referencia:

<https://www.nature.com/articles/s41467-018-06111-6>

MUTACIONES EN TDP43A315T AND SOD1G93A AFECTAN DIRECTAMENTE A LAS NEURONAS SENSORIALES Y LAS HACEN SENSIBLES AL ESTRÉS

La característica principal de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la muerte de las motoneuronas, células responsables del control voluntario de los músculos. Sin embargo, este estudio pone de manifiesto que probablemente también estén afectadas aquellas neuronas que recogen la información de los músculos (dolor, frío calor...) y la llevan al sistema nervioso central (cerebro y médula espinal) para regular la función motora. Estas son las neuronas sensoriales.

Hasta el momento se sabía que mutaciones en el gen SOD1 (uno de los principales genes afectados en la ELA) provocaban la degeneración del axón (prolongación de la neurona que la comunica con la siguiente) en las neuronas sensoriales. Dado que otras mutaciones características de la ELA como las que afectan al gen TARDBP también comprometen la estructura del axón, los investigadores decidieron evaluar si estas mutaciones también afectaban a las neuronas sensoriales. Al mismo tiempo se volvió a reanalizar los efectos de las mutaciones en SOD1 en estas neuronas. Los resultados mostraron que las neuronas sensoriales portadoras de mutaciones en SOD1 o TARDBP tenían axones significativamente más cortos y menos complejos, así como una menor tasa de crecimiento que aquellas neuronas de animales sanos. Por otro lado, las células con las mutaciones eran más sensibles al estrés celular provocando la degeneración del axón. Estos efectos negativos fueron mucho más marcados en las neuronas sensoriales con mutaciones en TARDBP, sugiriendo que este gen podría tener una mayor relevancia en los procesos de crecimiento y regeneración de neuronas sensoriales.

Al mismo tiempo, se valoraron dos moléculas implicadas en las respuestas al estrés: ATF3 y PERK. Se vio una alteración de sus niveles en ambos tipos de neuronas sensoriales mutadas, siendo mucho más bajos en aquellas que portaban la mutación en TARDBP, lo que podría contribuir a la acumulación de compuestos tóxicos en las neuronas sensoriales. No obstante, se requieren más estudios para confirmar esta hipótesis. Estos hallazgos sugieren que mutaciones en TARDBP, además de las encontradas en SOD1, afectan directamente a las neuronas sensoriales en la ELA, observándose un mecanismo molecular similar que afecta a los axones de las neuronas sensoriales y motoras. Por otra parte, el estudio de las neuronas sensoriales (más fáciles de mantener en el laboratorio) podría aportar un mayor conocimiento para la prevención, freno o incluso reversión de la ELA.

Referencia:

<https://www.nature.com/articles/s41598-018-34510-8>

SILENCIAMIENTO SEGURO Y EFECTIVO DE SOD1 UTILIZANDO MICRORNAS ARTIFICIALES EN MACACOS

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurológica fatal causada por la degeneración progresiva de las motoneuronas. Alrededor del 10% de los casos corresponden a la denominada ELA familiar (ELAf), con una transmisión hereditaria; el resto corresponde a la ELA esporádica (ELAE), donde se creen que confluyen una serie de factores ambientales y/o genéticos.

El 20 % de los casos de ELAf y aproximadamente un 3% en ELAE están relacionados con mutaciones en el gen SOD1, el cual codifica una proteína encargada de eliminar moléculas tóxicas llamadas radicales superóxido. Por ello, cabría pensar que la supresión de este gen mutado podría ser una terapia eficaz para prevenir la muerte de las motoneuronas.

Este estudio evalúa la eficacia de silenciar el gen SOD1 mutado en macacos utilizando la tecnología denominada ARN de interferencia. Gracias a esta técnica, se evita que los genes elaboren sus correspondientes proteínas mediante el uso de moléculas artificiales llamadas microARNs. Estudios previos en ratones sugerían que este proceso podría retrasar la aparición de los síntomas y aumentar la supervivencia al preservar la fuerza muscular y la función respiratoria.

Para llevar a cabo el estudio, los investigadores se sirvieron de un virus inocuo mutado administrado por vía intratecal (directamente en la médula espinal) capaz de generar microARNs artificiales que actuaran sobre el gen SOD1. Los resultados evidenciaron una clara eficiencia del tratamiento sin efectos adversos, con una reducción significativa de la proteína SOD1 mutada, lo que suponía un mayor control de la contracción muscular. A su vez, se observó que a mayores cantidades de microARNs, mayor era el silenciamiento del gen en las motoneuronas.

Estos hallazgos no solo demuestran que el tratamiento con microARNs podría ser seguro en humanos, sino que también podría realizarse en una sola dosis. Es por ello que debemos esperar a futuros ensayos con pacientes donde se pruebe esta prometedora técnica contra mutaciones en genes causantes de la ELA.

Referencia:

<https://doi.org/10.1126/scitranslmed.aau6414>

TRANSPLANTES DE CÉLULAS MADRE EN ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Durante los últimos años se ha hablado mucho sobre el potencial terapéutico de las células madre en enfermedades neurodegenerativas como la ELA. Estas células tienen la capacidad de transformarse en distintos tipos celulares y de crecer rápidamente. Estas características les confieren la habilidad de reemplazar células que han desaparecido y de aumentar la supervivencia del resto de células. A día de hoy no existe todavía un tratamiento aprobado con células madre para pacientes con ELA, a pesar de haberse comprobado su seguridad. Este artículo hace una revisión de los progresos y resultados de los distintos ensayos clínicos que se están realizando en este campo con células madre mesenquimales, células inmunes derivadas de médula ósea y células madre neurales de origen fetal. Estos estudios se centran en prolongar la supervivencia de las motoneuronas existentes a través de la regulación de la respuesta inmune, producción de nuevas interneuronas (encargadas de comunicar las neuronas sensoriales y las motoras) o astrocitos (células encargadas del mantenimiento de la función neuronal).

Los ensayos con células madre mesenquimales parece que mejoran la concentración de factores de crecimiento (encargados de la supervivencia neuronal) y de citoquinas (proteínas antiinflamatorias). En cuanto a la infusión de células inmunes (células Treg) parece que controlan la inflamación mejorando la supervivencia. A diferencia de estos dos tratamientos, el uso de células madre neurales de origen fetal, permitiría la generación de células nerviosas y astrocitos, que mejorarían las conexiones y funcionalidad de las neuronas dañadas. Aún no está del todo claro el mejor lugar de administración de estas células (cerebro, fluido cerebroespinal, músculo o sangre).

Además, se ha visto que las células madre derivadas de tejidos de pacientes adultos (del inglés iPSCs) son también una buena herramienta para tratar esta enfermedad, evitando el problema ético que supone trabajar con tejidos fetales o embrionarios.

A pesar de que el uso de células madre se presenta como una terapia segura, debemos ser precavidos y esperar a futuras fases de ensayos clínicos (muchos de ellos en marcha actualmente) que valoren la efectividad de estos tratamientos, evitando así cualquier riesgo para los pacientes.

Referencia:

Current Opinion in Neurology

<https://insights.ovid.com/pubmed?pmid=30080719>

ACLARACIÓN ENSAYO CON CELULAS MADRE DE MEDULA OSEA. INVESTIGADOR PRINCIPAL SALVADOR MARTINEZ, INSTITUTO DE NEUROCIENCIAS DE ALICANTE

16 Octubre 2018 | www.sen.es |

Estimados miembros del GEEN (Grupo de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Española de Neurología):

La Dra. Carmina Díaz Marín, del Servicio de Neurología del Hospital General Universitario de Alicante ha enviado esta carta al grupo con la intención de aclarar una situación originada por la publicación de información sobre un ensayo en ELA. Se ha ofrecido a aclarar el malentendido. Este es su mensaje: "Estimado compañeros:

Varios miembros del grupo de Enfermedades Neuromusculares de la SEN que trabajan en Unidades de ELA me han hecho llegar su preocupación tras la información publicada sobre un ensayo de terapia celular para pacientes con ELA en el que el servicio que dirijo va a participar. Dicho ensayo forma parte de una línea de trabajo que, desde hace años, llevan adelante investigadores del Instituto de Neurociencias de Alicante y médicos del Hospital de la Arrixaca de Murcia. Hace unos meses, neurólogos clínicos del Servicio de Neurología del Hospital General de Alicante, nos hemos incorporado a este equipo para solicitar financiación al ISCIII para un ensayo de terapia celular. A día de hoy el proyecto ha sido aceptado y estamos pendientes de otros trámites como la solicitud a la AEMPS.

Me dirijo a ti porque me consta que se ha producido una avalancha de llamadas de pacientes en algunos centros que ha podido molestar a nuestros compañeros y porque creo que es importante aclarar algunos aspectos del ensayo para evitar crear expectativas incorrectas y problemas entre nosotros.

Se trata de un ensayo en fase II en el que se va a infiltrar células madres mesenquimales en dos músculos del cuerpo, uno de la pierna y uno de la mano. Evidentemente, no se trata de un ensayo en el que se pretenda modificar la supervivencia ni el estado funcional de los pacientes. La participación en el mismo no supone una ventaja en esos términos para los pacientes, aunque nos permitiría confirmar algunos resultados obtenidos en estudios previos sobre la posibilidad de administrar células madre por esta vía y su efecto en la inervación muscular.

Cuando tengamos disponible la documentación con los criterios de inclusión y exclusión, es nuestra intención hacerlos llegar a todos los centros posibles para la selección de candidatos, para el caso de que se quiera remitir pacientes para valorar. Mientras tanto, quedo a vuestra disposición por si precisas alguna aclaración más.

Lamento mucho que la información difundida, de la que nuestro servicio no es responsable, haya podido incomodar a miembros del grupo de Neuromuscular de la SEN o creado falsas esperanzas de curación a nuestros pacientes.

Fdo. Carmina Díaz Marín

Comentarios de profesionales:

Una inyección en un músculo de una mano y en otro de una pierna no puede aportar a los pacientes participantes gran cosa. Supongo pretenden comprobar que esos dos músculos se degeneran más despacio, pero eso es difícil de demostrar (solo puede observarse en determinadas áreas donde se pincha para hacer un electromiograma, que no coincidan con las pinchadas al inicio del estudio, o una biopsia que solo examina unos pocos fascículos del músculo. Tampoco veo con que lo van a comparar ese deterioro que se observe para saber si es más o menos de lo esperado. No se quien evaluó el protocolo de ese ensayo.

Esta aclaración lo consideramos importante, para que los pacientes no vayan con la falsa expectativa de que 'me inyectan células madre' para curar o retardar la enfermedad. Una inyección de células madre en un sólo músculo de una mano y de una pierna solo puede pretender comprobar si sobreviven en ese medio y quizás si ese músculo se deteriora más despacio, pero esto último es muy difícil de demostrar.. Desconocemos como se pretende demostrar bien directamente con técnicas de medición con significativas limitaciones técnicas, o bien comparativamente, con músculos que se deterioran de forma diversa en diferentes tiempos. En cualquier caso, es un estudio inicial exploratorio interesante, pero que los pacientes deben ser conscientes de que no pueden esperar un 'retraso' en la enfermedad con esa limitada intervención. Nos gustaría tener mayor información sobre el mismo.

LA SUBVENCIÓN DE \$ 12.6 MILLONES DEL NIH PROMOVERÁ LA INVESTIGACIÓN SOBRE EL ENVEJECIMIENTO Y LA ELA, OTRAS ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

Un equipo de investigación de la Universidad de Northwestern ha sido subvencionado con 12,6 millones de dólares por el Instituto Nacional sobre el Envejecimiento del Instituto Nacional de Salud (NIH) para estudiar la importancia de controlar la calidad de las proteínas en el envejecimiento y en enfermedades neurodegenerativas como el Alzheimer y la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). El proyecto reúne a investigadores de cinco instituciones de EE.UU. y será conocido como el Instituto de Proteostasis.

Dirigida por Richard I. Morimoto, PhD, profesor de biología y director del Instituto Rice de Investigación Biomédica en la Facultad de Artes y Ciencias Weinberg de Northwestern, la colaboración incluye un equipo de científicos de la Universidad de Stanford, la Escuela de Medicina de Harvard, la Universidad de California, San Francisco y el Instituto de Investigación Scripps.

“Tenemos el ‘equipo A’ sobre los mecanismos de control de calidad de las proteínas”, dijo Morimoto en un comunicado de prensa. “Juntos podemos lograr mucho más de lo que podría lograr un solo laboratorio”.

El objetivo de los investigadores es aprender qué eventos moleculares aumentan la susceptibilidad de desarrollar enfermedades neurodegenerativas y otras enfermedades relacionadas con la edad en las personas mayores.

Específicamente, analizarán la homeostasis de las proteínas, o proteostasis, los procesos de control de calidad biológica que aseguran que las proteínas se produzcan en los niveles adecuados y realicen su función correcta.

El ciclo de vida de una proteína es un proceso de varios pasos que incluye su producción, su correcto plegamiento 3D, su transporte a sus dianas (dentro o fuera de las células) y su degradación.

Las células deben mantener todos estos pasos bajo control para mantener las proteínas en buen estado y, con eso, mantener la salud general.

“A medida que los humanos envejecen, el control de calidad de las proteínas disminuye”, dijo Morimoto.

“Nuestro objetivo es comprender cómo funciona la maquinaria celular en la salud y también cómo falla durante el envejecimiento, aumentando el riesgo de plegamiento incorrecto de proteínas, agregación y proteotoxicidad. “Una de las prioridades será desarrollar estrategias exitosas con pequeñas moléculas para prevenir y restaurar la proteostasis

en enfermedades neurodegenerativas”, dijo. Morimoto es un reconocido experto en homeostasis de proteínas. Él y su equipo en Northwestern identificaron los genes de choque térmico en humanos, los cuales instruyen para la producción de actores clave en la homeostasis de las proteínas, conocidas como chaperonas moleculares, proteínas que ayudan a plegar y ensamblar correctamente otras proteínas.

El equipo de investigación recientemente financiado por el NIH combinará modelos genéticos de organismos como levaduras y *Caenorhabditis elegans* (un gusano redondo de vida libre), así como modelos de ratón para enfermedades y células nerviosas derivadas de pacientes, para identificar los eventos moleculares que acompañan el envejecimiento y enfermedades neurodegenerativas subyacentes que incluyen ELA, Alzheimer, Parkinson y la enfermedad de Huntington.

Referencia:

25 DE OCTUBRE DE 2018. Ana Peña. Noticias Noticias ALS TODAY: etiquetado envejecimiento, subvenciones, instituto nacional sobre el envejecimiento, institutos nacionales de la salud (NIH), homeostasis de proteínas, control de calidad de proteínas.

<https://alsnewstoday.com/2018/10/25/nih-grant-will-further-research-aging-als/>