

Boletín Científico N° 4

FUNDELA

REVISTA DE LA FUNDACIÓN ESPAÑOLA PARA EL FOMENTO DE LA INVESTIGACIÓN
EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA
Número 4 – mayo de 2004

Edita

FUNDELA (Fundación Española para el Fomento de la Esclerosis Lateral Amiotrófica)

Suscripciones

- Correo electrónico: fundela@fundela.info
- Tfno: 91-453-25-95

Consejo Editorial

Dr. Jesús S. Mora Pardina y Dra. María Teresa Solas Alados

Redacción

Editorial

Dra. Yolanda Campos

Sesión Científica

Alberto García Redondo

Sesión Clínica

Teresa Salas

Sesión Poster

Dres. Silva Helda, Zanoteli E, Pires ABA, López-Cendes I, Callegaro D
Dres. J Gámez, G Nogales Gadea, E García Arumi, AL Andreu, C Cervera

Colaboradores

Dra. María Luisa Fajardo, Dra. Denise Gastaldo, Blanca Arenas García, Fernando Rivero Crespo, Laura Barreales Tolosa, José Luis Crespo San José, Javier Lumbreras Fernández, Rafael López Castro, Raquel Rojo Chico, Laura Parra Morais, Cristina García Niño, Dr. José Clement Serrano, Ana María Vargas.

Índice de Contenidos

Contenido	Página
- Editorial	2
- Resúmenes de Ponencias. 14 th. Reunión Anual sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica. Milán, Italia 17 – 19 noviembre 2003 .	
Sesión Científica.....	3
Sesión Clínica.....	4
Sesión Poster.....	6
- Cartas	8
- Noticias	8
- Hoja de Colaboración con FUNDELA	9

Editorial

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por la muerte progresiva de las neuronas motoras superiores e inferiores. Aproximadamente el 10% de los casos de ELA son familiares, considerándose al resto esporádicos, ante la ausencia de una historia familiar positiva. Aproximadamente un 15-20% de los casos familiares se asocian con mutaciones en el gen que codifica la superóxido dismutasa 1 (SOD1), aunque también se han encontrado mutaciones en este gen en algunos pacientes esporádicos. Otro gen implicado en el desarrollo de la enfermedad es el que codifica la cadena pesada de los neurofilamentos (NF-H), en el cual se han detectado alteraciones en pacientes esporádicos y el un caso familiar. Mutaciones en el gen que codifica la proteína alsina parecen ser responsables de algunos de los casos con la forma juvenil, autosómico recesiva, de la enfermedad. Además, los estudios en diversas familias, han permitido determinar la existencia de un ligamiento a distintos locus en diferentes cromosomas.

El descubrimiento de mutaciones en la SOD1, una proteína implicada en la neutralización de los radicales libres generados en distintos procesos metabólicos, abrió una vía de estudio sobre los mecanismos de defensa celular ante el estrés oxidativo y posibles alteraciones en diversas proteínas implicadas en la defensa de la neurona ante este fenómeno, así como la valoración del papel de las mitocondrias en la enfermedad. La observación del acúmulo de neurofilamentos en el cuerpo celular de la motoneurona y en la parte proximal del axon en pacientes con ELA ha permitido descubrir delecciones e inserciones en el gen que codifica la NF-H y mediante la creación de modelos animales el estudio de mecanismos de muerte neuronal. Además, ha abierto un campo de estudio de otras proteínas relacionadas con el transporte axonal. Otra vía importante de investigación es la toxicidad por glutamato, el principal neurotransmisor excitatorio en el cerebro. A partir de esta vía se están valorando diversas proteínas implicadas en su transporte, así como los receptores del mismo. Otros puntos de interés se dirigen hacia proteínas implicadas en la muerte celular por apoptosis (el tipo de muerte celular observado en pacientes con ELA), un fenómeno mediado por la presencia de estímulos que desencadenan este proceso de forma indirecta, permitiendo la puesta en marcha de mecanismos que llevan a la muerte de la motoneurona. También se están valorando otras hipótesis, como la toxicidad por cobre, la alteración en procesos de inmunidad, de factores de crecimiento, infecciones y el posible papel de tóxicos ambientales. Es muy posible que todos estos mecanismos jueguen un papel en la patogénesis de la enfermedad en distintos grados. Lo que es evidente es que, aunque la mayoría de los pacientes presentan un cuadro clínico similar y una evolución parecida, van a existir distintos genes que participan en el desarrollo de la enfermedad. Por ello es muy importante establecer el papel de cada uno de los distintos factores implicados, a fin de determinar la vía común que lleva a la muerte de las neuronas motoras. Esto se puede conseguir a través de la creación de más modelos animales, donde se pueda valorar la secuencia específica de eventos que dan lugar a estos procesos, así como los distintos tipos celulares implicados. Mediante la identificación de estas vías y su interrelación se podrán ir diseñando terapias más efectivas.

La incidencia mundial de la enfermedad es de 0.5-3 casos por 100.000 habitantes, no existiendo diferencias significativas entre las distintas razas, y la prevalencia es de 4-6 personas por cada 100.000. Sin embargo es muy probable que, debido al aumento en la esperanza de vida en las sociedades occidentales, este número se vea aumentado. Actualmente, debido a estas cifras, la ELA se considera dentro del grupo de enfermedades raras. Sin embargo, todos los que de alguna manera estamos relacionados con estas patologías sabemos que el número de afectados por ellas no incluye solo a los pacientes sino también a las personas de su entorno, al ser enfermos que requieren una atención muy especial, con las consecuencias que conlleva todo ello.

Aunque la inversión en investigación en España ha ido aumentando progresivamente en los últimos años aún nos encontramos lejos de la media de los estados de la Unión Europea. Esta, además, está por debajo de la inversión en otros países como Estados Unidos. También es importante tener en cuenta que en este país el 70% del dinero aportado procede de la vía privada, mientras en la Unión Europea este porcentaje es del 56,3%. Por tanto es necesario concienciar a la sociedad, tanto a través de la industria farmacéutica como de las fundaciones y asociaciones de enfermos, de la necesidad de aumentar significativamente las aportaciones en el campo de la investigación y desarrollo, a fin de conseguir los objetivos que tenemos y que, en el campo de estudio de enfermedades humanas, no son otros que la consecución de tratamientos efectivos para nuestros pacientes.

Yolanda Campos González
Investigadora del ISCIII
Centro de Investigación
Hospital 12 de Octubre de Madrid

2º PARTE - RESÚMENES DE PONENCIAS. 14th. Reunión Anual sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica. Milán, Italia 17 – 19 noviembre 2003

SESION CIENTÍFICA

Alberto García Redondo. Bioquímico.
Centro de Investigación, Hospital 12 de Octubre.
Madrid.

La genética de las enfermedades de neurona motora

El Dr. Brown del Hospital General de Massachussets en Boston inició las conferencias sobre la genética en la ELA introduciendo las pautas generales que se conocen sobre este hecho en las enfermedades de neurona motora.

Los factores hereditarios influyen en la susceptibilidad a padecer enfermedad de motoneurona (EMN). Al menos el 10% de los casos de EMN surgen de defectos genéticos mendelianos (principalmente heredados de manera autosómica y dominante).

Durante la década pasada, las investigaciones han llevado con éxito a encontrar las directrices de las mutaciones génicas conocidas en EMN. Actualmente se conocen dos enfermedades genéticas que dan lugar a EMN de inicio en adulto (superóxido dismutasa y dinactina, casos en que se han diseñado ratones transgénicos que portan el gen mutante y padecen EMN) y una que causa EMN de inicio juvenil (ELA2 ó elaina). Además se han identificado múltiples loci para ambas formas de EMN.

Potenciando estos descubrimientos, hoy día es reconocido que la herencia de alelos de riesgo predispone a EMN en el 90% de los casos esporádicos. La hipótesis en que se basan estas afirmaciones es que algunas variantes génicas que normalmente se producen pueden aumentar el riesgo a padecer EMN. De este modo las variantes descritas recientemente en el gen del factor de crecimiento del endotelio vascular (VEGF) ilustran esta categoría de variantes genéticas.

Los ratios de concordancia entre gemelos son similares en los casos monozigóticos y dizigóticos en la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

El equipo del Dr. Siddique de la Escuela de Medicina Feinberg en la Universidad del Noreste en Chicago ha efectuado un interesante estudio en gemelos que padecen ELA intentando analizar la contribución genética y medioambiental en esta compleja enfermedad.

El estudio ha tratado de evaluar la contribución relativa de las influencias genéticas y medioambientales en la ELA mediante el estudio diferencial de la concordancia en las parejas en los casos monozigóticos (MZ, que proceden del mismo cigoto y por tanto poseen la misma carga genética) y dizigóticos (DZ, que proceden de distintos cigotos y por tanto poseen diferente carga genética), y en segundo lugar explorar los factores de riesgo medioambientales utilizando gemelos MZ discordantes (que padecen la enfermedad en tiempos y características diferentes) como modelo de casos-control.

Habiendo utilizado una población de 23 pares de gemelos, este estudio ha resultado ser el más amplio realizado hasta la fecha entre gemelos con EMN, aunque no se han podido identificar factores de riesgo medioambiental significativos entre los datos de nacimiento, ocupación, raza, información del inicio de los síntomas, historia médica, actividad física, consumo de tabaco y alcohol, abuso de algún tipo de sustancia, traumas físicos y exposición a agentes tóxicos, siendo por lo tanto necesario incluir más parejas en el estudio y recolectar más datos de los sujetos incluidos.

Asociación del genotipo de SMN y el fenotipo en enfermedades de neurona motora.

El equipo del Dr. Van den Berg del instituto Rudolf Magnus de Neurociencias de Utrecht en Holanda ha realizado una serie de estudios sobre los genes SMN1 y SMN2 en diferentes poblaciones de pacientes con varias enfermedades de neurona motora.

En este estudio finalmente se han incluido 184 pacientes con ELA esporádica, incluyendo además pacientes con otras EMN como algunas variantes de enfermedad de neurona motora inferior (LMND) y neuropatía motora multifocal.

Los resultados indicaron que las deleciones en el gen SMN2 encontradas en la Atrofia Muscular Espinal (SMA) se asocian con menor supervivencia en la ELA. Además ser portador para padecer SMA supone un factor de riesgo tanto en la ELA como en la LMND difusa, pero no para otras formas de LMND.

Asociación entre el polimorfismo D148E APEX y un nuevo gen candidato en la población irlandesa con ELA.

El equipo del Dr. Hardiman en el Hospital de Niños Enfermos de Nuestra Señora en Dublín, Irlanda, han desarrollado un estudio en el gen APEX que codifica para

el enzima endonucleasa apurínica/apirimidínica (correctora de errores provocados por el daño oxidativo en la polimerización del ADN).

Este estudio ha sido llevado a cabo en 120 pacientes con ELA, dando como resultado la evidencia de una segregación alélica del polimorfismo D148E APEX (ya encontrado en la población escocesa), así como de un segundo polimorfismo, el Q51H. Esta asociación alélica ha ayudado a identificar un gen nuevo candidato, la angiogenina, y aunque aún no ha sido caracterizado completamente, muestra una elevada frecuencia de polimorfismos en la población irlandesa.

VEGF es un gen modificador de la Esclerosis Lateral Amiotrófica en humanos.

El equipo del Dr. Carmeliet del Hospital Universitario Gasthuisber en Leuven, Bélgica, coordinando un trabajo con los grupos de los Dres. N. Leigh y C. Shaw en Londres y el Dr. Andersen de la Universidad de Umea en Suecia, han desarrollado un estudio en humanos con el fin de extrapolar los resultados obtenidos previamente en ratones sobre la relación de los niveles reducidos de VEGF y la aparición de EMN de inicio en adultos.

Este gran estudio coordinado ha implicado a 900 pacientes y controles procedentes de Suecia y a 1000 procedentes de Gran Bretaña y Bélgica.

Los resultados muestran que el genotipo 'at' del promotor de VEGF es un factor de riesgo a padecer EMN. Se ha encontrado que tanto los niveles de VEGF en plasma como en suero en los casos de ELA frente a sus parejas eran inferiores en los individuos que portan el genotipo 'at'. Además se han hallado defectos de la transcripción (cantidad de gen transformado en proteína) y también una nueva isoforma más grande del gen.

El cálculo general del riesgo poblacional atribuible a este factor fue de un 6% que aunque realmente bajo es mucho mayor que el del factor hereditario atribuible al gen SOD1.

Estos hallazgos indican que VEGF es un modificador de la degeneración de neurona motora en ELA humana y también potencia la intrigante cuestión de si el tratamiento a largo plazo con VEGF podría retrasar el inicio ó endentecer la progresión de la degeneración de neurona motora de inicio en adultos.

Sesión Clínica

Teresa Salas
Psicóloga Hospital Carlos III

Cuestiones Éticas / Elección Informada / Decisiones al final de la Vida

Cada vez más pacientes desean tener una actitud más activa en la relación médico-paciente, cómo quieren ser tratados en el proceso de su enfermedad, tomar sus propias decisiones de tratamiento clínico en el transcurso de su enfermedad y al final de la vida, sus deseos sobre el

testamento vital, elección de una muerte asistida, cuánta y que información necesitan en los diferentes estadios de progresión en la enfermedad.

Con respecto a estos puntos, los resultados obtenidos de varios estudios nos indican que:

1. El deseo de acortar la vida en algunos pacientes, se debe a la pérdida de autonomía, incapacidad para participar en actividades y a la pérdida de control sobre las funciones corporales más que por padecer dolor.
2. Una minoría de pacientes con ELA acepta la ventilación mecánica invasiva (VMI) ocurriendo esta práctica a pesar de la planificación de los cuidados avanzados, y la retirada de la VMI puede ser una decisión más difícil de la esperada. La información sobre el curso que se prevé que va a seguir la ELA tiene que ser clara y consistente en los pacientes y sus familiares, con el fin de asegurar unos cuidados adecuados al final de la vida. En personas con edades más avanzadas la planificación de los cuidados suele ser más firme y seguida a rajatabla.
3. En los Países Bajos, alrededor del 20% de todos los pacientes con ELA mueren por eutanasia o suicidio medicamente asistido. La experiencia clínica sugiere que el número de peticiones de eutanasia entre los pacientes con

ELA en Alemania puede ser menor, pero significativa a pesar de los cuidados paliativos que reciben. Actualmente se está realizando un estudio prospectivo para evaluar la prevalencia y las razones de las solicitudes de eutanasia en los pacientes alemanes con ELA.

4. En Nueva York (USA) se realizó un estudio para determinar la incidencia de muerte acelerada en los últimos meses de vida de los pacientes con ELA. Se consideró muerte acelerada cuando hubo intervención activa para acabar con la vida junto con una declarada intención del paciente de llevarla a cabo. Las conclusiones indican que en el 20% de los fallecimientos por ELA se actuó para acelerar la muerte. Esta proporción es bastante similar a las peticiones de pacientes con ELA para eutanasia y suicidio asistido informadas en Holanda. Los pacientes que aceleraron su muerte no tenían una enfermedad más grave, no estaban más cerca de reunir criterios para depresión y tenían puntuaciones similares en las escalas de calidad de vida. Puntuaban más bajo en las escalas de religión y espiritualidad.
5. La muerte en la población con ELA, aunque es una consecuencia esperada, en general no es previsible por los familiares o los profesionales.
6. Respecto a la búsqueda de información entre personas con Enfermedad de Motoneurona (EMN) y sus deseos de ser informados respecto a la enfermedad en sus diferentes estadios de progresión, se identifican 3 grupos:
 - a) Si existe un patrón de búsqueda de información entre personas con EMN.
 - b) Factores que afecten ese interés de obtener información en personas con EMN.
 - c) Efectos producidos por la información no solicitada respecto a su enfermedad en personas con EMN

Los resultados engloban tres categorías en cuanto a la búsqueda de información

- a. Buscadores Activos.- Esta categoría suele iniciar pronto la búsqueda de información sobre EMN en el transcurso de su enfermedad; usarán una variedad de recursos informativos y se mostrarán personalmente activos en la adquisición de la información.
- b. Buscadores selectivos.- Esta categoría elige no tener un completo entendimiento de las potenciales implicaciones de su enfermedad. Con frecuencia confían en un “amortiguador” que adquiere la información por ellos, permitiéndoles esto eliminar los contenidos inapropiados que pudieran sobrecogerles.
- c. Rehusadores de información.- No busca activamente la información y puede

rehusar la información porque su conocimiento les resulta agobiante. Siempre usan un “amortiguador” para ocultar la información con la que no quieren tener contacto.

Un trabajo previo reconoce la existencia de “representantes de información” que ocultan información en defensa del paciente. Este trabajo admite la contribución de los “amortiguadores” que actúan de un modo semejante.

Lo más importante de este trabajo, es que destaca el impacto de la información no deseada en personas con EMN. Esto refleja la importancia de reconocer el efecto que la información no solicitada puede tener, y las implicaciones para los que usan los medios de comunicación cuando se esfuerzan por aumentar la propaganda para su causa o aumentar la “concienciación” sobre los efectos de la enfermedad.

Con respecto a este tema podemos concluir que hay poca investigación acerca de los síntomas del final de la vida, sobre la planificación de la muerte en los pacientes con ELA y del papel de los cuidadores, familiares y atención multidisciplinar en este proceso final, sin embargo, la prevalencia de decisiones de acabar con la vida y las medidas para hacerlo parecen altas en la ELA, sugiriendo una necesidad de mayor comunicación entre cuidadores, familiares, pacientes y profesionales.

Alteraciones Neurológicas en ELA

La noción tradicional de la enfermedad de motoneurona clásica respecto a las funciones “corticales superiores” ha sido puesta en duda por la reciente demostración de cambios cognitivos en una parte de los pacientes estudiados.

Cuando hablamos, en este caso, de funciones corticales superiores nos referimos a alteraciones frontotemporales cuyas características manifiestas son muy diferentes al patrón de demencia más común como el correspondiente a la enfermedad de Alzheimer.

En las exploraciones neuropsicológicas se destacan como síntomas frecuentes en estas alteraciones cognitivas o demencia frontotemporal (DFT), apatía, falta de iniciativa, desinhibición, inadecuación social, impulsividad, distraibilidad, comportamiento egocéntrico, comportamiento estereotipado y perseverante, alteración de las funciones ejecutivas, problemas en la abstracción, planificación y resolución de problemas. La memoria, el intelecto y la comprensión se mantienen conservadas.

En los estudios presentados en el congreso se muestran los siguientes resultados:

1. En 100 pacientes estudiados, se concluye que 23 de ellos presentaron la mayoría de los criterios de DFT.
2. La DFT se asocia con un efecto adverso sobre la supervivencia. Los 23 pacientes con DFT tuvieron una supervivencia significativamente menor que aquellos con una función de ejecución y comportamiento normal. La supervivencia media desde la aparición de los síntomas de ELA fue de 27 meses para aquellos con DFT y de 50 meses para los 57 pacientes que tenían datos normales en la ejecución y en el comportamiento. El estudio continúa para analizar factores como la no aceptación de gastrostomía endoscópica percutánea y la ventilación no invasiva.
3. Los datos más significativos se encontraron en el comportamiento afectivo y social: egocentrismo (69%), irritabilidad (68%), manifestación exagerada de emociones (50%), apatía emocional (25%), comportamiento desinhibido y falta de introspección (13%).

La mayoría de los pacientes representaron una posición intermedia con alteraciones neuropsicológicas principalmente en el campo de la afectividad. Los hallazgos son coherentes con la noción de un vínculo continuo entre Enfermedad de Motoneurona y Demencia Frontotemporal.

Sesión Poster

Nueva mutación en el exón 5 (N139H) del gen de la superóxido dismutasa 1 en una familia española asociada con penetrancia incompleta

J Gámez, G Nogales Gadea, E García Arumi, AL Andreu, C Cervera

Departamento de Neurología, CIBBIM, Hospital General Universitario Valle de Hebrón, Barcelona, España.

C. electrónico: 12784jgc@comb.es

El **objetivo** del trabajo es el de describir una nueva mutación en el gen *SOD1* (superóxido dismutasa citosólica) asociada con una baja penetrancia en una ELA de tipo familiar.

Los datos utilizados en el estudio son la edad de inicio, los síntomas iniciales, el tiempo de progresión y supervivencia.

Se estudiaron tres miembros afectados. Además se estudió la actividad del enzima *SOD1* en eritrocitos (muestra de sangre) que fue medida en cuatro individuos. Se utilizaron

las técnicas de PCR y secuenciación directa para analizar el gen *SOD1*.

Los resultados obtenidos fueron los siguientes:

Tres miembros de una familia muestran una nueva mutación que afecta a un codón en el exón 5 del gen *SOD1*. Se trata de un cambio de A por C en el nucleótido en posición 1485 que provoca un cambio en el residuo N139H de la proteína.

El fenotipo clínico era similar en todos los pacientes: los síntomas de comienzo se reproducen en la parte distal de las extremidades, con un intervalo de supervivencia de unos 4 años. El periodo de máximo riesgo para el inicio de los síntomas se determinó entre los 55 y 60 años. Los dos portadores obligados octogenarios no desarrollaron ningún síntoma de ELA.

De este modo hemos concluido que la mutación N139H es la quinta descrita en el gen *SOD1* en España, y la primera que presenta una penetrancia incompleta. Existen dificultades relacionadas con el asesoramiento genético

para pacientes con riesgo en dichas familias de baja penetrancia. Esto se debe a que la mutación puede permanecer asintomática durante toda la vida. La importancia de la caracterización genética y clínica de este tipo de familias en el mundo ayudan en la comprensión de la relación entre genotipo-fenotipo de los mutantes *SOD1* y la relativa frecuencia en diferentes grupos étnicos.

Agradecimientos: Este estudio ha sido financiado gracias al Fondo de Investigación Sanitaria de España (FIS 03/0648).

Fatiga en la ELA: Frecuencia y factores asociados

Ramírez, C (1); Silva, HCA (2); Piemonte, MEP (1); Callegaro, D (2).

- (1) Departamento de Fisioterapia, Hospital das Clínicas, Escuela de Medicina de la Universidad de Sao Paulo, Sao Paulo, Brasil.
- (2) Departamento de Neurología, Escuela de Medicina de la Universidad de Sao Paulo, Sao Paulo, Brasil.

Dirección de correo electrónico: halsilva@hotmail.com

Introducción: La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por una pérdida gradual de las neuronas motoras y que lleva a la muerte. En este proceso, la fatiga muscular puede ocurrir, siendo definida como la incapacidad de mantener el nivel de esfuerzo durante una actividad física moderada o de larga duración. La fatiga puede resultar de la inhibición de los mecanismos de contracción muscular.

Objetivos: Evaluar la frecuencia de la fatiga en pacientes de ELA y buscar factores asociados.

Metodología: Estudio prospectivo de un grupo experimental de 18 pacientes y un grupo control de 18 individuos sanos, con una equivalencia en edad y sexo. Los participantes fueron evaluados a través de 4 cuestionarios auto-administrados: Escala funcional de

ELA (valor normal (VN) 40; variación 0-40; Brooks et al, 1995); Cuestionario de fatiga (VN 29; 2-203; Krupp, 1999); Escala de Sueño de Epworth (VN 0; 0-24; Johns, 1991) y Calidad de sueño y Rendimiento (VN 35; Johnson et al, 1983).

Estadística: Normalidad, Test T de Student y Test de Mann Whitney.

Resultados: La edad media fue de 54,61 años (27-78) en el grupo experimental y 54,78 años (23-74) en el grupo control. Habían 10 hombres y 8 mujeres en cada grupo. Entre los grupos, no hubo diferencia en relación a la somnolencia y a las puntuaciones en la calidad del sueño y rendimiento. La fatiga fue significativamente superior ($p < 0,0001$) en el grupo experimental (media 156,1) que en el grupo control (media 77,11). La escala funcional de ELA mostró un rendimiento significativamente peor ($p < 0,0001$) en el grupo experimental (media 28,17) que en grupo control (media 39,94).

Conclusión: Los pacientes de ELA están afectados por la fatiga, deteriorando su rendimiento funcional de acuerdo con las medidas en las actividades de la vida diaria. No se encontró ninguna relación con el sueño y la somnolencia en este estudio. La fatiga debe ser estudiada en estos pacientes y tomada en cuenta en los programas de fisioterapia.

Cartas

Carta dirigida a la Gerencia del Hospital Carlos III de Madrid, a la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid y al Ministerio de Sanidad en España

Mónica Lapeña.

Mi padre ha sido recientemente diagnosticado ELA. Desde la aparición de los primeros síntomas todo ha sido un cúmulo de despropósitos: falta de información por parte de muchos profesionales de la sanidad, interminables lista de espera para las consultas y pruebas diagnósticas (algo tremendo, teniendo en cuenta la rápida evolución de esta enfermedad), escaso o nulo tratamiento... En fin, impresión daba como enfermo de ser un problema sin solución, sin tratamiento de ningún tipo y sin esperanza.

El pasado mes de junio asistí a un congreso internacional sobre el tema en el hospital Carlos III de Madrid, y allí cambié mi suerte y la de mi padre, ya que encontramos a una persona especializada en esta enfermedad (la psicóloga Dña. M^a Teresa Salas) que no sólo dio a mi padre consejo psicológico, sino que le facilitó pruebas diagnósticas, rehabilitación (gracias a la ayuda de la Dra. Chajma), contacto con profesionales expertos y un equipo multidisciplinar, contactos con diversos organismos, información puntual sobre progresos clínicos y de investigación y una larga lista de etcéteras.

Esta persona está formando, junto a otros profesionales como la ya mencionada Dra. Chajma y la colaboración de otros expertos como el Dr. Díaz Lobato, del hospital La Paz y el Dr. Esteban, del Ruber Internacional, una unidad de ELA funcional, que aporta al paciente y a su familia lo necesario para sacarlos de la indefensión que esta situación produce. Este equipo profesional y humano ha marcado la diferencia, tanto por su buen hacer como por su dedicación desinteresada, pero necesita todo el apoyo que la sociedad le pueda brindar, ya que está dando sus primeros pasos y las ayudas son más bien escasas.

En nombre de todos los pacientes y familiares de ELA rogaría a la Administración un instante de su tiempo a revisar la situación de este equipo, y animo a los profesionales que lo componen a no rendirse ante los obstáculos, y sobre todo les doy las gracias por poner con tanta amabilidad, empatía y profesionalidad, un punto de esperanza en nuestras vidas.

Noticias

VII JORNADA SOBRE LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

DÍA MUNDIAL DE LA ELA

Con motivo del día mundial de la ELA, **ADELA** y **FUNDELA** organizan la VII Jornada sobre **Actualización del conocimiento en Esclerosis Lateral Amiotrófica**. Intervendrán distintos profesionales abordando aspectos asistenciales, clínicos y de investigación.

Se celebrará el próximo lunes 21 de Junio, de 9.30 a 15 horas, en el Hospital Clínico San Carlos. Sala Fernández Cruz, 1º Planta, Ala Norte. C/ Martín Lagos s/n. (Plaza Cristo Rey). Madrid.

Rogamos confirmar su asistencia a los teléfonos: 91-4532595, 91-3113530 o a los email: fundela@fundela.info, adela@adelaweb.com

NOTAS:

- El programa se concretará en breve y se dará a conocer en la página web: www.fundela.info
- Se expedirá certificado de asistencia a quienes lo soliciten.

Hoja de Colaboración con FUNDELA

Para que ésta pueda llevar a cabo los fines que indican sus Estatutos, que son:

1. *Financiación total o parcial de proyectos y líneas de investigación.*

2. Divulgación de los conocimientos científicos y clínicos actualizados de la enfermedad, mediante la realización y/o patrocinio de conferencias, cursos, edición de libros y revistas, y concesión de becas y ayudas de estudio o investigación.

3. *Actuaciones encaminadas a concienciar y sensibilizar a la Sociedad sobre el problema socio-*

sanitario que causa esta enfermedad con objeto de estimular la aportación de recursos públicos y privados para investigación y mejorar la calidad de vida de los afectados.

4. *Colaboración activa y mutua con asociaciones y otras organizaciones entre cuyos fines se incluyeran los de la Fundación con el objetivo de que estos sean alcanzados antes.*

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

- Cheque bancario que adjunto, a favor de FUNDELA**
 Transferencia a la cuenta: 2038 / 1816 / 26 / 6000378548
 Domiciliación a mi c/c o libreta/...../...../.....
 Unica **Trimestral** **Semestral** **Anual**

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

Nombre:NIF:.....

Dirección:.....

CP/Ciudad/Provincia:.....

Teléfono/s:..... E-mail:.....

Mi empresa quiere colaborar en la forma que determinemos (mecenazgo, patrocinio, convenio de colaboración, donación, etc.) y para ello ruego contacten conmigo o con:

Nombre de la empresa:

Persona de contacto:

Dirección:

CP/Ciudad/Provincia:

Teléfono/s:.....E-mail:.....

- Quiero colaborar en trabajo voluntario no remunerado
 Quiero permanecer como colaborador anónimo en todas sus publicaciones

Firma:

Fecha:

FUNDELA CONSIDERARÁ PUBLICAMENTE A PERSONAS O ENTIDADES COMO:

Amigo/a: En donaciones hasta 1.000 Euros

Benefactor/a: En donaciones hasta 3.000 Euros

Benefactor/a Mayor:

Protector/a:

Protector/a Mayor:

Mecenas:

En donaciones hasta 10.000 Euros

En donaciones hasta 30.000 Euros

Donaciones hasta 100.000 Euros

En donaciones superiores

**Recorte esta hoja y envíela a: FUNDELA,
Sinesio Delgado, 10. 28029 Madrid**