

a destacar

**Un poco de
"Historia"**

página 2

**Banco de
Tejidos**

página 3

**Nuevas puertas en
el tratamiento E.H.**

página 4

Foro Internet

página 7

Aspectos genéticos

página 10

Curso de formación

página 13

comunic@jove

página 14

Grupo Ayuda Mutua

página 15



la diversidad de formas y colores es la máxima expresión de las fuerzas naturales

... y también:

Pág. 6 ¿ una flor ?

Pág. 8 las plantas medicinales

Pág. 9 "san jordi" segundo año

Pág. 12 actividades 1999

Pág. 15 la fiesta del otoño

Pág. 16 últimas noticias

EJEMPLAR GRATUITO



con el patrocinio de :

Banc de Teixits

BANCO DE TEJIDOS PARA LA INVESTIGACIÓN NEUROLÓGICA

De tots és coneguda la importància que comporta la investigació, en tots els àmbits, ja sigui per obtenir noves millores tecnològiques o, simplement, créixer econòmicament.

Hom sap també que per tal d'enriquir un nen, aquest haurà de tenir uns estudis i una educació adient pel seu creixement com a persona. Amb tot això, a vegades, ens oblidem d'un tipus d'investigació que és potser la més important, però que pel fet de ser molt específica queda oblidada. No comporta beneficis econòmics, (molt important en la nostra societat), però comporta quelcom més important, que és el coneixement del propi cos humà. És en aquest camp que ens volem endinsar ara, en la investigació que porta a terme el personal mèdic, i més concretament el personal del Banc de Teixits Neurològics de l'Hospital Clínic de Barcelona.

Un banc de teixits neurològics, convencionalment anomenat "banc de cervells", és un fons prospectiu de conservació de teixit nerviós i d'altres teixits relacionats, basat en un programa de donants, amb o sense malaltia neurològica o psiquiàtrica, que pretèn oferir aquests teixits a investigadors que dirigeixen llurs esforços al coneixement i l'eradicació de les malalties del sistema nerviós.

TOTHOM POT SER DONANT

TODOS PODEMOS SER DONANTES

L'objectiu del Banc de Teixits Neurològics, és l'obtenció i conservació del teixit nerviós en condicions adequades, per tal de poder garantir la investigació científica amb la finalitat d'aprofundir en els mecanismes que intervenen en el desenvolupament de malalties neurodegeneratives, com és el cas de la Corea de Huntington entre d'altres.

És evident que per qualsevol persona que no s'hi dedica a la investigació, pot semblar, d'entrada, un món un tant llunyà, però és del tot incert, ja que és cadascun de nosaltres, qui té la potestat de decidir si vol col·labo-

rar o no amb la donació d'una part del seu cos.

TOTHOM POT SER DONANT.

Tant si el que es vol és ser donant com obtenir més informació, us podeu adreçar al **Banc de Teixits Neurològics:**

telèfon **934 51 76 64** o bé a la seva adreça electrònica **banctn@medicina.ub.es**

es un fondo prospectivo de conservación del tejido nervioso y de otros tejidos relacionados, basado en un programa de donantes, con o sin enfermedad neurológica o psiquiátrica, que pretende ofrecer estos tejidos a investigadores que dirigen sus esfuerzos al conocimiento y erradicación de las enfermedades del sistema nervioso.

El objetivo del Banco de Tejidos Neuroló-



Teresa Ribalta, Isidre Ferrer i Eduard Tolosa a la Unitat de Teixits Neurològics de l'Hospital Clínic, Barcelona.

De todos es conocida la importancia que tiene la investigación, en todos los ámbitos, ya sea para conseguir mejoras tecnológicas o, simplemente, crecer económicamente.

Todos sabemos también que para enriquecer a un niño, éste tendrá que tener unos estudios y una educación apropiada para su crecimiento como persona. Con todo esto, a veces, nos olvidamos de un tipo de investigación que es quizá la más importante, pero que por el hecho de ser muy específica queda olvidada. No comporta beneficios económicos, (muy importantes en nuestra sociedad) pero comporta algo más importante, que es el conocimiento del cuerpo humano. Es en este campo que queremos adentrarnos ahora, en la investigación que llevan a cabo el personal médico, y más concretamente el personal del Banco de Tejidos Neurológicos del Hospital Clínic de Barcelona.

Un banco de tejidos neurológicos, convencionalmente llamado "banco de cerebros",

es la obtención y conservación del tejido nervioso en condiciones adecuadas, a fin de poder garantizar la investigación científica con la finalidad de profundizar en los mecanismos que intervienen en el desarrollo de enfermedades neurodegenerativas, como es el caso de la de Huntington, entre otras.

Es evidente que para cualquier persona que no se dedica a la investigación, puede parecer, de entrada, un mundo un tanto lejano, pero es del todo incierto, ya que somos cada uno de nosotros quien tiene la potestad de decidir si quiere colaborar o no en la donación de una parte de su cuerpo.

TODOS PODEMOS SER DONANTES.

*Si se quiere ser donante, o simplemente tener más información, pueden dirigirse al **Banco de Tejidos Neurológicos:***

*teléfono: **93 451 76 64** o bien a su dirección electrónica: **banctn@medicina.ub.es***

Oscar Ruiz

GRUP: comunic@jove

ASPECTOS GENÉTICOS DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

durante la pasada reunión celebrada a principios de este año 1999, la dra. Aurora Sánchez, desarrolló los fundamentos de la E.H. en una conferencia eminentemente didáctica para todos los asistentes, con interesante coloquio de preguntas y respuestas.

La enfermedad de Huntington (EH) es un proceso neurodegenerativo de presentación tardía y de transmisión autosómica dominante, que se presenta con una frecuencia en nuestra población de 1 en 10.000. Clínicamente se caracteriza por la presencia de movimientos involuntarios, cambios de carácter y demencia, con un tiempo de evolución medio hasta la muerte de 15 a 20 años (Harper 1991; Hayden 1981). Todo ello es debido a la muerte neuronal y gliosis a nivel de los ganglios basales, fundamentalmente a nivel de núcleo caudado y putamen (Vonsattel y cols 1985).

En la historia de la enfermedad destacan fechas claves:

▷ En 1872 George Huntington hace una completa descripción clínica, que aún sigue vigente hoy día, haciendo hincapié en tres características de la enfermedad: la naturaleza hereditaria de la misma, la tendencia a la locura y al suicidio por parte de los pacientes y la manifestación de la enfermedad en la edad adulta. Sin pretenderlo, estaba haciendo una perfecta descripción de la herencia autosómica dominante ya que sólo los individuos que llegaban a presentar la enfermedad tenían uno o más descendientes afectados de la misma; pero si no la presentaban pasada la cuarentena, sus descendientes tampoco la padecerían y, por lo tanto, se rompía la cadena (Huntington 1872).

▷ En 1983 se realiza otro de los grandes descubrimientos de la enfermedad: Gusella y colaboradores, mediante el empleo de marcadores polimórficos de DNA, localizan el gen de la enfermedad en la región cromosómica 4p16 que posteriormente, tras el empleo de más marcadores se refina la zona a 4p16.3 (Gilliam y cols 1987).

▷ Diez años más tarde (1993), 120 tras la descripción de la enfermedad por Huntington, se descubre el gen causante de esta patología y su defecto molecular. Se trata del **gen IT15** (interesting transcript 15), que contiene en el extremo 5' un triplete repetitivo CAG que se encuentra expandido en los individuos afectados por la enfermedad (The Huntington's disease collaborative research group 1993). El **gen IT15** codifica para una proteína llamada huntingtina y en la forma mutada de ésta hay un exceso de glutaminas determinadas por las repeticiones CAG del gen.

Este tipo de mutación se conoce con el nombre de mutación dinámica, por la tendencia que tiene a presentar varia-

ciones en cuanto el número de repeticiones de una generación a otra. Este proceso hace que exista, en la mayoría de casos, un incremento en cuanto al número de repeticiones en los hijos con respecto a los progenitores. Se ha demostrado asimismo una relación inversa entre el número de repeticiones y la edad de presentación de la enfermedad, de tal manera que a mayor número de repeticiones CAG más baja será la edad de presentación (Duyao y cols 1993; Benítez y cols 1994; Sánchez y cols 1996). De todo ello se deduce que al incrementarse el número de repeticiones CAG de una generación a otra y dada la relación existente entre la edad de presentación y el número de repeticiones CAG, la edad de presentación en los descendientes será más baja que la de los progenitores, lo que se conoce como fenómeno de anticipación (MacDonald y cols 1993). También se observa que la enfermedad se presenta a edades más tempranas cuando es transmitida por el padre, de manera que el 80% de las formas juveniles de la enfermedad son transmitidas por varones. Una

explicación para este fenómeno es que la expansión del triplete está favorecida por la división celular, más frecuente en la producción de espermatozoides que en la de óvulos (Telenius y cols 1993).

No es fácil establecer el límite exacto de repeticiones CAG que da lugar a la enfermedad, ya que existen publicaciones contradictorias al respecto. Actualmente los rangos quedan establecidos de la siguiente manera: En la población general el número de repeticiones CAG es inferior a 29; cuando el individuo está afectado por la enfermedad, este número iguala o

sobrepasa las 41 repeticiones; si el número de repeticiones está entre 29 y 35 se habla de alelo intermedio, que teóricamente no daría lugar a la enfermedad, mientras que, entre 36 y 41 repeticiones, se habla de alelos de reducida penetrancia. No todos los individuos que presentan un alelo de reducida penetrancia desarrollan la enfermedad (Andrew y cols 1997; Rubinsztein y cols 1996). La inestabilidad meiótica (la variación del número de repeticiones CAG de una generación a otra) de los alelos intermedios es más baja que la hallada en los alelos mutados, con lo que la posibilidad de transmisión de la enfermedad a la siguiente generación es menor que la observada en los portadores de alelos con 41 ó más repeticiones CAG (McNeil y cols 1997).

Son importantes los avances conseguidos en el conocimiento del **gen IT15**, pero se sabe poco de la proteína codi-



La Dra. A. Sanchez durante su intervención

ficada por él que es la que ejerce el daño sobre el sistema nervioso central. Se conoce con el nombre de huntingtina, no tiene similitud alguna con ninguna otra proteína conocida y todavía no se sabe su función (Gusella y MacDonald 1995). Tanto la forma normal como la mutada de la proteína se expresan en la misma medida en el sistema nervioso central y tejidos periféricos (Trottier y cols 1995). Parece localizarse primariamente en el citoplasma de la célula, una fracción de la cual está asociada con la formación de vesículas y/o microtúbulos, sugiriendo esto que juega un papel importante en el mantenimiento de la arquitectura celular. También se ha encontrado esta proteína en el núcleo celular, no pudiendo descartarse que también tenga una función en la regulación del mensaje para la formación de diferentes proteínas (Scherzinger y cols 1997).

La enfermedad está causada probablemente por una ganancia de función (un efecto tóxico sobre las células) de la proteína, que, a su vez, se debe a una anómala interacción proteína-proteína relacionada con la expansión de poliglutaminas, pero el efecto de esta interacción en la neuropatología de la enfermedad no se ha demostrado todavía (Scherzinger y cols 1997).

Para una mejor comprensión de la fisiopatología de la enfermedad se generaron modelos animales tras microinyección del gen humano mutado, con ello se obtuvieron líneas de ratones que presentaban la enfermedad. En el sistema nervioso central de estos animales se constató una pérdida de tamaño cerebral y, en general, de todas sus estructuras. Cabe destacar que esta atrofia fue similar en todos los grados de la enfermedad, lo que sugiere que la atrofia del sistema nervioso central no es progresiva, sino que aparece precozmente. En contraste, la reducción de hasta un 60% del área del núcleo caudado, putamen y globus pallidus, (estructuras más severamente afectadas en la EH) se incrementaba con el grado de progresión de la enfermedad (Mangiarini y cols 1996).

Merece destacarse que en los ratones presintomáticos la entrada de la huntingtina en el núcleo ocurre justo antes de la aparición de la sintomatología, probablemente facilitada por la interacción de huntingtina con otras proteínas. Las neuronas del striatum de estos ratones contienen unas inclusiones intranucleares formadas por la unión de las proteínas huntingtina y ubiquitina. Estas inclusiones aparecen invariablemente en todas las líneas de ratones enfermos, pero nunca en los asintomáticos; es por ello que estas inclusiones juegan un papel fundamental en la generación de la disfunción neurológica en la EH (Davies y cols. 1997).

El mejor conocimiento de la proteína en cuanto a su fun-

ción, su localización celular y las posibles interacciones de ésta con otras proteínas podría suponer la base de un futuro tratamiento de la enfermedad.

El hecho de que la EH se trate de un proceso neurodegenerativo, hereditario y sin tratamiento en la actualidad, hace que el diagnóstico presintomático de esta enfermedad se deba llevar a cabo siguiendo unas normas éticas que comporten la correcta asimilación de los resultados así como una estricta selección de .pacientes candidatos al diagnóstico (Internacional

Huntington Association (IHA) and the World Federation of Neurology (WFN) Research Group on Huntington's Chorea 1994). Sólo se debe ofrecer este diagnóstico a personas mayores de edad, tras una amplia información acerca de los aspectos genéticos de la enfermedad, así como de los beneficios y perjuicios que comporta este análisis, y después de asegurarse un estado psicológico adecuado para llevar a cabo este estudio. Todo ello supone que el diagnóstico presintomático



Representación de los cromosomas sexuales (heterocromosomas)

en la EH debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinario compuesto por neurólogos, psicólogos, psiquiatras y genetistas. En todo momento debe asegurarse la confidencialidad del estudio y el posterior seguimiento del paciente tanto a nivel neurológico como psiquiátrico, si fuera preciso.

El diagnóstico prenatal sólo debería ofrecerse en el caso de conocerse el estado de portador de la mutación del progenitor a riesgo para la enfermedad, ya que de no ser así y de resultar el feto portador de la mutación estaríamos realizando además de un diagnóstico al feto, un diagnóstico al progenitor a riesgo, lo que conllevaría un importante impacto a nivel psicológico en la pareja (Hersch y cols 1994).

El conocimiento del mecanismo mutacional en la EH ha permitido la comprobación a nivel genético de algunos hechos que clínicamente ya eran ampliamente conocidos, así como establecer una correlación clínico-genética. Permite, también, ofrecer un consejo genético preciso, basado en un análisis directo e individualizado, así como la confirmación diagnóstica, el estudio presintomático y el diagnóstico prenatal, cuando éste pueda ser requerido.

Dra. Aurora Sanchez

Servei de Genètica del Hospital Clínic i Universitari de Barcelona.

BIBLIOGRAFIA

La asociación ACMAH, tiene a disposición de las personas interesadas una amplia bibliografía proporcionada con este artículo.

Nuevas puertas en el tratamiento de la enfermedad de Huntington

R I L U Z O L

La presentación de un nuevo fármaco el pasado mes de mayo en la asociación ACMAH, por la dra. Aurora Sanchez y el dr. J. Esteban Muñoz, fué de gran ayuda para situar la investigación que se está llevando con nuevos fármacos. Quedó patente que el rigor científico debe imperar ante cualquier especulación de intereses.

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo de herencia autosómica dominante que se caracteriza por movimientos coreicos generalizados, trastornos psiquiátricos y demencia. El defecto genético se caracteriza por un aumento anormal del número de repeticiones del triplete CAG en el gen IT 15 del brazo corto del cromosoma número 4.

Anatomopatológicamente, la enfermedad se caracteriza por la muerte progresiva de las neuronas estriatales espinosas de proyección. No se sabe como el defecto genético conduce a la muerte neuronal, sin embargo, se cree que los mecanismos involucrados en la muerte de estas neuronas estriatales no son muy diferentes a los que podrían estar involucrados en otras enfermedades neurodegenerativas. Tampoco se conoce un tratamiento eficaz de la enfermedad y hasta ahora sólo el uso de neurolepticos ha mostrado una cierta eficacia en el tratamiento sintomático de los trastornos del movimiento y de las alteraciones psiquiátricas de estos pacientes. Sin embargo, estos mismos fármacos pueden desencadenar efectos adversos como sedación, discinesias tardías, parkinsonismo, acatisia entre otros. Además estudios en animales sugieren que grandes dosis de estos medicamentos podrían ser tóxicos para las neuronas, ya que hipotéticamente podrían favorecer la activación de mecanismos involucrados en el daño neuronal. En este sentido, se ha sugerido que el bloqueo crónico de los receptores dopaminérgicos D2 localizados en las terminales glutamatérgicas del estriado, mediante el uso de un

neuroleptico, conduce a una liberación persistente, aumentada de glutamato que podría ser tóxica para las proyecciones neuronales estriatales (DeKeyser, 1991; Gunne and Andren, 1993). De aquí la necesidad de intentar buscar otros tratamientos que permitan un mejor control sintomático y que al mismo tiempo tengan un cierto efecto neuroprotector.

La muerte neuronal puede

ser el resultado de la liberación de glutamato, alteración de la estructura del citoesqueleto, reducción del tamaño del núcleo y del citoplasma, e inclusión del núcleo y el citoplasma en unas estructuras denominadas cuerpos apoptóticos antes de ser definitivamente fagocitadas. Ambos fenómenos ocurren comúnmente, tanto en periodos críticos del desarrollo, como de manera secundaria a una lesión, en el curso de enfermedades neurodegenerativas o como manifestación propia del envejecimiento cerebral.



La Dra. Aurora Sanchez y el Dr. J Esteban Muñoz durante la presentación

seguir dos secuencias de eventos diferentes: necrosis o apoptosis (Thompson, 1995; Raff MC et al, 1993). En la necrosis están involucrados cambios en las concentraciones iónicas a través de las membranas y se caracteriza por ruptura de la membrana citoplasmática, picnocirosis, cariorexis (o cariólisis) y eosinofilia citoplasmática. La apoptosis es un muerte programada y requiere de la activación de proteasas endógenas. Las células apoptóticas muestran condensación de cromatina en la periferia del núcleo, desintegración nucleolar, rup-

Mecanismos como el déficit de factores tróficos, el estrés oxidativo, el incremento de la concentración de calcio intraneuronal, la producción de óxido nítrico y la acción tóxica de los aminoácidos excitatorios (excitotoxicidad) han sido involucrados en la muerte neuronal (Meldrum and Garthwaine, 1990; Beal, 1992; Coyle and Puttfarcken, 1993; Lees, 1993; Danysz et al, 1995). Estos mecanismos podrían actuar conjuntamente, en una cascada de acontecimientos fatales para la célula.

Glutamato Excitotoxicidad Enfermedad de Huntington

Hoy en día el glutamato es considerado como el neurotransmisor excitatorio más importante en el cerebro. De hecho, se cree que el 70% de las sinapsis excitatorias utilizan glutamato como neurotransmisor. El glutamato activa a tres tipos de receptores ionotrópicos llamados AMPA, kaínico y NMDA y un receptor metabotrópico. (Nakanishi, 1992; Danysz et al, 1995).

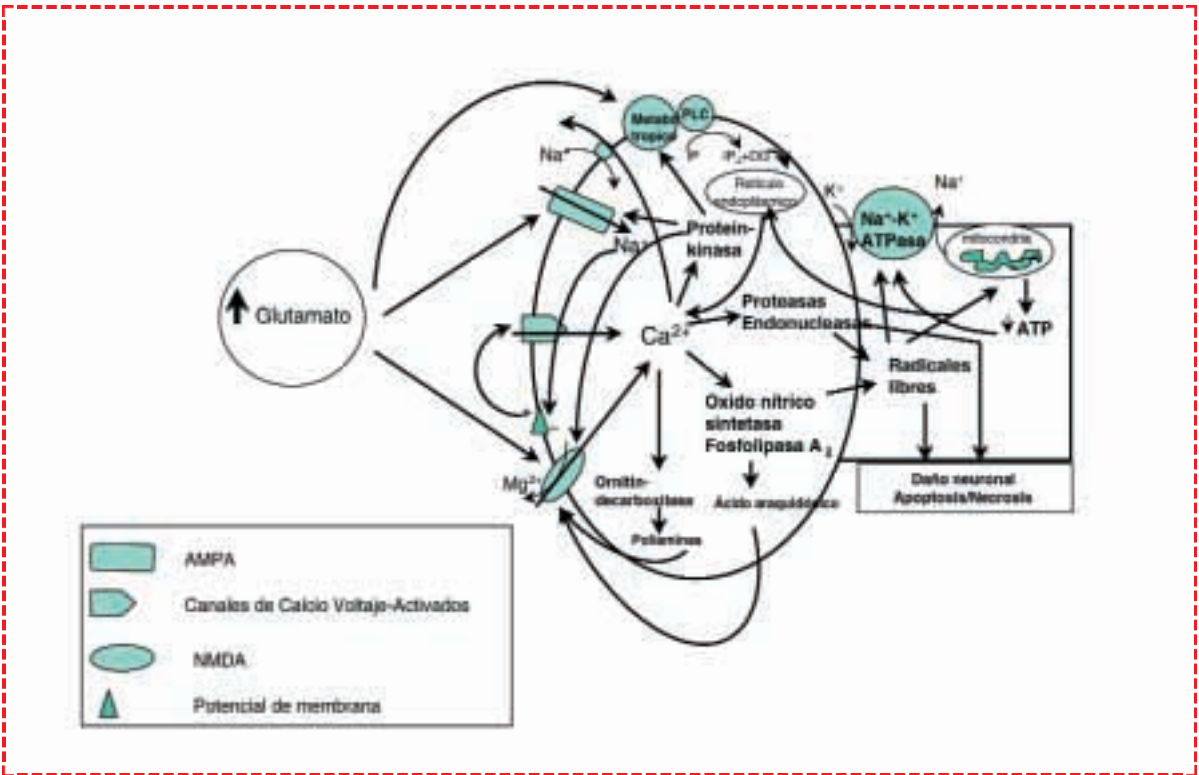
Aunque el glutamato posee importantes funciones fisiológicas en el SNC, bajo ciertas condiciones, una activación excesiva de los receptores glutamatérgicos es neurotóxica. Las primeras evidencias de neurotoxicidad se obtuvieron en ratones con alteración de la barrera hematoencefálica que fueron tratados oralmente con glutamato y que desarrollaron cambios neurodegenerativos en el cerebro (Olney and Ho, 1970). También en humanos, el consumo de algunos agentes capaces de activar los receptores glutamatérgicos han demostrado su capacidad para inducir un daño neuronal. Este es el caso, por ejemplo, de varios individuos que en Canadá, en 1987, se intoxicaron con ácido domoico, un agonista de los receptores kaínicos (Mel drum, 1993) o los casos de paraparesia espástica (latirismo) tras el consumo de guijas (lathyrus sativus) (Danysz et al, 1995).

Bajo ciertas condiciones, no sólo el glutamato exógeno, sino también el endógeno puede inducir la muerte neuronal (excitotoxicidad). En

los últimos años se han acumulado considerables evidencias de que la excitotoxicidad está involucrada en diversos tipos de trastornos neurodegenerativos del SNC. Estudios 'in vitro' indican que la muerte neuronal mediada por receptores glutamatérgicos puede seguir dos vías diferentes: una forma aguda y una retardada.

La neurotoxicidad aguda se caracteriza por un déficit energético que hace que se dispare la concentración de glutamato y la sensibilidad de las neuronas al mismo, induciéndose una dilatación de la célula en presencia de agonistas glutamatérgicos, que trae como consecuencia la lisis osmótica de la neurona (necrosis). Los dos iones responsables de la entrada masi-

mediada por mecanismos dependientes del Ca^{2+} . El aumento del calcio intraneuronal conduciría a la activación de proteinkinasa, fosfolipasas A₂, óxido nítrico sintetasa, proteasas, generación de radicales libres, daño mitocondrial e inhibición de la síntesis de proteínas. Este mecanismo podría ser el que participa en diversas enfermedades neurodegenerativas tales como la enfermedad de Parkinson (Mitchell, 1994), la enfermedad de Huntington (EH) (Thomas et al, 1995; Portera et al. 1995; Ferrante et al, 1993), la esclerosis lateral amiotrófica (Jin et al, 1994; Rothstein et al, 1992), la epilepsia (Rogers et al, 1994), la demencia asociada a SIDA, la encefalopatía hepática, la atrofia olivopontocerebelosa y la enfermedad de Alzheimer (Danysz, 1995; Thompson, 1995).



Interrelación entre los elementos neuronales y el Glutamato

va de agua en este caso son el Na⁺ y el Cl⁻ (Andine et al, 1991). También se ha observado un aumento de glicina que actúa como un agonista de (1991). También se ha observado un aumento de glicina que actúa como un agonista de los receptores NMDA y una disminución del GABA (Globus et al, 1988). Se cree que este mecanismo interviene, por ejemplo, en caso de isquemia cerebral aguda (Globus, 1988; Andine et al, 1991).

La neurotoxicidad crónica inducida por el glutamato estaría

Parece ser un dilema como una simple excitotoxina puede producir tal diversidad de cambios patológicos, en regiones específicas del cerebro, en diferentes enfermedades neurodegenerativas; sin embargo, está claro que el glutamato no es probablemente el mayor factor etiológico per se, sino que más bien podría jugar un papel fundamental en la ejecución del daño neuronal disparado por otros factores tales como los déficits energéticos o quizá las alteraciones neuronales secundarias a la anormal interacción de la huntingtina mutada con otras

proteínas intraneuronales, lo que aumentaría la vulnerabilidad neuronal a los mecanismos excitotóxicos.

Glutamato y trastornos del movimiento

Las vías glutamatérgicas que van del cortex cerebral al estriado parecen estar involucradas en la regulación de la actividad de las neuronas estriatales y por lo tanto en el comportamiento motor relacionado con el sistema extrapiramidal. También las vías glutamatérgicas a y desde el núcleo subtalámico podrían jugar un papel crucial en la aparición de movimientos anormales. Existen evidencias de hiperactividad del sistema glutamatérgico en la Enf. de Parkinson. En apoyo a esta asunción está el hecho del efecto beneficioso inducido por las lesiones de núcleo subtalámico o del pálido interno en modelos animales tratados con MPTP y en pacientes con enfermedad de Parkinson (Bergman et al, 1990; Guridi et al, 1993); o el efecto sintomático y neuroprotector que se consigue en los modelos animales de enfermedad de Parkinson que son tratados con antagonistas del glutamato (Greenamyre and O'Brien, 1991).

En simios, la inyección intraestriatal de ácido quinolínico, un agonista del receptor NMDA causa movimientos coreiformes y cambios patológicos parecidos a los observados en pacientes con Enf. de Huntington como es la pérdida de proyecciones GABAérgicas respetando las interneuronas (Ferrante et al. 1993). Por lo tanto, ha sido sugerido que el ácido quinolínico u otras neurotoxinas endógenas podrían ser las responsables de esta patología. Además, las

lesiones estriatales y corticales inducidas por los aminoácidos excitatorios reproducen las características neuropatológicas y neuroquímicas de esta enfermedad, incluida la pérdida de receptores dopaminérgicos D2 (Schwarcz, 1983). Asimismo, la inducción de estrés oxidativo en el estriado produce un daño parecido al encontrado en la Enf. de Huntington y al insulto excitotóxico (Lees, 1993; Beal 1992)

Próximos pasos

Dadas las evidencias experimentales de que la excitotoxicidad pudiera jugar un papel importante en el degeneración neuronal, recientemente se han realizado una serie de ensayos clínicos con antagonistas glutamatérgicos que han mostrado una cierta eficacia en el control de los movimientos de los pacientes con enfermedad de Huntington (Kieburz et al., 1996; Rosas et al., 1999). Sin embargo, sería necesario la realización de estudios a más largo plazo y con mayor número de pacientes para valorar si los antagonistas glutamatérgicos pueden tener un efecto neuroprotector, es decir, si pueden modificar el curso natural de la enfermedad, retrasando la evolución de la misma.

En este sentido, próximamente se plantea hacer un estudio multicéntrico español con un fármaco antagonista glutamatérgico. El estudio que se ha diseñado es un estudio dobleciego, randomizado y con placebo. Esto significa que ni el médico ni el paciente sabrán lo que se está administrando, por lo que el paciente que de forma voluntaria acepte formar parte del estudio puede recibir el fármaco en cuestión o un placebo, y que

la asignación de uno u otro se realizará de forma aleatoria (al azar). La justificación de realizar un estudio a doble ciego y comparado con placebo se basa en el hecho de que en los estudios "abiertos" (el médico y el paciente conocen lo que se está tomando) pueden influir diversos factores, como la apreciación subjetiva del médico, del paciente o de la familia, que pueden distorsionar de forma significativa los resultados. El estudio a doble ciego minimiza el riesgo de la subjetividad y es imprescindible para avanzar, de una forma científica, en el abordaje terapéutico de la enfermedad de Huntington. Este estudio está pendiente de aprobación por parte del Ministerio de Sanidad y debe ser aceptado además por el Comité Ético de cada centro hospitalario.

Finalmente sólo me gustaría reseñar que hasta ahora no se ha demostrado que el uso de antagonistas glutamatérgicos sea útil en el tratamiento a largo plazo de la enfermedad en humanos y que no se puede obviar la posibilidad de efectos adversos, por lo que no aconsejamos el uso de dichos fármacos al menos que se haga de una manera controlada y dentro de un estudio.

Algunas puertas empiezan a abrirse, ahora sólo queda que los profesionales, las personas afectas y sus familiares aceptemos el reto y nos pongamos a caminar.

Dr. J. Esteban Muñoz García

Servicio de Neurología
Hospital Clínic i Universitari de Barcelona.

... UNA FLOR ?

El logotip que internacionalment representa la Malaltia de Huntington està basat en una idea de disseny on el cap i el pit d'una persona representen la imatge bucòlica d'una flor.

La figura humana està representada amb un tamany gran, en vermell, i conté en negre una reducció de la mateixa figura; és el símbol del fet que la EH afecta -reduint en major o menor grau- les capacitats físico/mentals. La situació de la figura damunt de la tija d'una flor representa, d'altra banda, el desenvolupament del treball de les Associacions de la EH que, universalment, realitzen grans esforços per a donar una millor qualitat de vida a tots els qui la pateixen.

¿ UNA FLOR ?

El logotipo que internacionalmente representa a la Enfermedad de Huntington está basado en una idea de diseño que figura la cabeza y el torso de una persona dentro de una imagen bucólica de una flor.

La figura humana está en un tamaño grande en rojo, conteniendo en negro una reducción de la misma simbolizando cómo la EH afecta, reduciendo, en mayor o menor grado, las capacidades físico/mentales. La situación de dicha figura sobre el tallo de una flor, representa por otro lado el desarrollo del trabajo de las Asociaciones de la EH que universalmente realizan para dar una mejor calidad de vida a todos sus afectados.

