

BOLETÍN 90 DÍAS

Primer Trimestre 2010

SOCIEDAD:

IDENTIFICAN UN NUEVO GEN EN LA ENFERMEDAD

DE LOS HUESOS FRÁGILES

Investigadores afirman que el descubrimiento podría iluminar el origen de la Osteogénesis Imperfecta.

Robert Preidt

Traducido del inglés: jueves, 21 de enero, 2010

MIÉRCOLES, 20 de enero (HealthDay News/DrTango)
-- Investigadores han descubierto un nuevo gen que tiene que ver con una forma recesiva de la enfermedad de los huesos frágiles.

El gen es el tercero en ser identificado en una secuencia de genes que tiene que ver con formas no explicadas anteriormente de Osteogénesis imperfecta, una afección genética a veces mortal que debilita los huesos y causa fracturas frecuentes.

El nuevo gen, descubierto por investigadores de los Institutos Nacionales de Salud de EE. UU. y sus colegas, tiene que ver con la producción de la ciclofilina B, que forma parte de un complejo de tres proteínas que doblan el colágeno en una configuración molecular precisa antes de que las células lo secreten.

El colágeno actúa como el andamio molecular que cohesionan los huesos, tendones, piel y otros tejidos.

La mayoría de los tipos de Osteogénesis imperfecta son el resultado de una mutación dominante en el colágeno mismo y solo requieren una copia del gen mutado para causar la afección, explicaron los investigadores en un comunicado de prensa de los NIH. La Osteogénesis imperfecta en que el gen de la ciclofilina B está involucrado es un rasgo recesivo, es decir, requiere dos copias defectuosas del gen para causar el trastorno.

La identificación de este nuevo gen "provee conocimiento sobre una forma no descrita anteriormente de la Osteogénesis imperfecta. El avance también ofrece información nueva sobre la manera en que el colágeno se dobla durante la formación ósea normal, lo que también podría llevar a una mayor comprensión de otros trastornos óseos", afirmó en el comunicado de prensa el Dr. Alan E. Guttmacher, director en funciones del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano Eunice Kennedy Shriver de los NIH.

El estudio aparece en la edición del 20 de enero de la revista *New England Journal of Medicine*.

Artículo por HealthDay, traducido por Hispanicare

FUENTE: U.S. National Institutes of Health, news release, Jan. 20, 2010

UN NUEVO MÉTODO PERMITE ANALIZAR CIENTOS

DE MUTACIONES EN DOCENAS DE GENES DE FORMA

RÁPIDA Y BARATA

Las variaciones en los genes que codifican las proteínas intervienen en cómo un fármaco es metabolizado o absorbido por las células. Esto a su vez tiene un impacto directo sobre la eficacia del medicamento y la clase de efectos secundarios que su toxicidad podría causar.

Madrid, 4 de enero 2010 (Europa Press)

Investigadores del Centro Médico de la Universidad Georgetown y del Centro Integral del Cáncer Lombardi de esta universidad estadounidense han probado un nuevo método que permite examinar cientos de mutaciones en docenas de genes.

El objetivo último de estas tecnologías es diseñar terapias anti cancerígenas personalizadas basadas en la constitución genética de cada individuo.

Los resultados de su trabajo se publican en la edición digital de la revista 'The Pharmacogenomics Journal'.

La medicina personalizada busca determinar el mejor tratamiento y la dosis óptima que de lugar a los menores efectos secundarios, en especial a medida

que se descubren nuevos fármacos y aumentan las opciones terapéuticas. Las variaciones en los genes que codifican las proteínas intervienen en cómo un fármaco es metabolizado o absorbido por las células. Esto a su vez tiene un impacto directo sobre la eficacia del medicamento y la clase de efectos secundarios que su toxicidad podría causar.

Los investigadores informan de los resultados obtenidos con una plataforma de genotipación llamada DMET capaz de analizar 1.256 variaciones genéticas en 170 genes que participan en la absorción, distribución, metabolismo y excreción de los fármacos.

Según explica John F. Deeken, uno de los responsables del trabajo en el Centro Lombardi, "en la actualidad, las pruebas con herramientas de genotipación sólo examinan unos pocos genes a la vez. Con el nuevo chip llamado DMET, se pueden analizar hasta 170 genes en más de mil variaciones". Deeken añade que este tipo de evaluación clave, si se valida, podría reemplazar las pruebas altamente especializadas que consumen mucho tiempo y trabajo, lo que permitiría que más centros pudieran investigar en esta área.

Este tipo de avances es particularmente importante en la investigación del cáncer, tanto en el descubrimiento de fármacos como en el tratamiento. La variabilidad genética entre los pacientes en los ensayos clínicos sobre cáncer no suele tenerse en cuenta y es un factor que podría sesgar las dosis y el destino de fármacos prometedores. Una prueba más simple y rápida podría incorporarse a estos ensayos de tratamiento.

Deeken señala que uno de los principales obstáculos al que se enfrentan los investigadores en farmacogenética es a la ausencia de una tecnología de genotipación probada y relativamente rápida.

"DMET parece suponer una gran promesa en este campo como una prueba fiable que desvela las variaciones genéticas que se asocian con la eficacia y toxicidad de los fármacos. Sin embargo, DMET aún no está lista para la primera línea ya que no ha recibido la aprobación de las autoridades sanitarias, aunque estamos más cerca de conseguirlo".

El investigador es consultor de Sanofi-Aventis, la productora del docetaxelo, un fármaco implicado en el estudio presentado ahora y cuyos resultados se publican. Otros tres autores del trabajo son empleados de Affymetrix, la fabricante de la plataforma de DMET. El estudio se realizó en parte en el Instituto Nacional del Cáncer estadounidense y fue financiado por los Institutos Nacionales de la Salud de Estados Unidos.

LA CRISIS ECONÓMICA PUEDE FRENAR EL IMPULSO DE LA LUCHA CONTRA LAS ENFERMEDADES RARAS

El coordinador de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, Francesc Palau, advierte de que la actual crisis económica puede afectar al impulso de la lucha contra estas patologías en España, sobre todo por el recorte presupuestario para 2010 en materia de investigación.

Madrid, 11 de enero 2009 (medicosypacientes.com)

El coordinador de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, Francesc Palau, advierte de que la actual crisis económica puede afectar al impulso de la lucha contra estas patologías en España, sobre todo por el recorte presupuestario para 2010 en materia de investigación.

Según destaca este experto en el primer número de la nueva revista monográfica sobre enfermedades raras 'Genoma. Investigación y Sociedad', "el contexto económico no es el mejor y las enfermedades raras probablemente van a sufrirlo" en el ámbito investigador, donde los presupuestos de 2010 "van a cubrir la misma financiación que en 2009, sin crecimiento ni inversión añadida".

A su juicio, aunque en el presente año "podrá mantenerse la investigación en curso, no en 2011, lo que requerirá hacer una nueva inversión importante", precisó Palau.

Entre las asignaturas pendientes para el tratamiento de estas patologías en España, Palau destacó la importancia de que los servicios de Atención Primaria y especializada se reorganicen "de manera estructural e integral de cara a las enfermedades raras".

De este modo, los profesionales sanitarios podrían recoger información sobre los enfermos que las padecen y sus familiares para que luego un grupo de trabajo se preocupara de saber cuántos enfermos hay y cuáles son sus necesidades específicas.

"Son enfermedades muy dispares entre sí como para tener una respuesta común por parte del sistema sanitario", insistió. Asimismo, en la asistencia especializada Palau aboga por un sistema integral multidisciplinar que incluya "unidades y centros de referencia donde puedan acudir los pacientes para diagnósticos, revisiones, control de tratamientos, ensayos clínicos, etcétera".

Como asegura este experto, la creación de un circuito entre centros de referencia, hospitales y centros de salud "permitiría a la persona afectada estar más atendida, que se sintiera más querida y menos forzada a ir de un sitio a otro".

PRIMERA ESCUELA AUDIOVISUAL PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD

Fecha: 16/02/2010

La Fundación Antena 3, a través del Proyecto PRO, ha empezado a trabajar en la formación audiovisual para personas con discapacidad desde enero de 2010.



En concreto el proyecto persigue formarles para "Ayudante de Producción para televisión". La Asociación de de Telefónica para la Asistencia a Minusválidos (ATAM) participa en este proyecto.

El curso tiene una duración de 502 horas y es impartido en la [Universidad Carlos III de Madrid](#). Consta de una fase teórica y una fase práctica de dos meses en empresas del sector audiovisual durante octubre y noviembre de 2010.

[ATAM](#) ayudará a los alumnos en la búsqueda de empleo relacionado con dicha cualificación profesional aportando la información y el asesoramiento adecuado e intermediando con las

empresas del sector audiovisual para concertar entrevistas entre éstas y los candidatos.

El proyecto pretende incentivar la contratación y la accesibilidad al mundo laboral de las personas con discapacidad.

LA DISCAPACIDAD RECLAMA AL ESTADO Y A LAS CCAA QUE CREEN UN AUTÉNTICO ESPACIO SOCIOSANITARIO

Madrid, 24 de febrero de 2010

El Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) ha reclamado al Gobierno de España y a las Comunidades Autónomas que pongan las bases, con un gran acuerdo, para crear un auténtico espacio sociosanitario, que dé respuesta a las necesidades conexas de salud e inclusión social de grupos como el de las personas con discapacidad.

EL CERMI saluda la reunión conjunta que se celebra hoy del Ministerio de Sanidad y Política Social y de todos los consejeros autonómicos tanto de Sanidad como de Bienestar Social, y confía en que sea el inicio político de un proceso dirigido a que España se dote de un verdadero espacio sociosanitario.

Como primera medida en esta esfera, el CERMI plantea que el Estado desarrolle reglamentariamente la prestación sociosanitaria en el ámbito sanitario, creada por la Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud de 2003, pero no concretada en la cartera de servicios aprobada en el año 2006.

Después de siete años de mandato legal, seguimos sin prestación sociosanitaria en el ámbito sanitario, por lo que es urgente colmar esa laguna, y desarrollar todos los aspectos de la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud.

Posteriormente, hay que establecer un espacio sociosanitario, más ambicioso, que conecte armónicamente los recursos sociales y sanitarios, diseñando itinerarios individualizados gestionados por el sistema de casos.

El CERMI es la plataforma de representación y encuentro de las personas con discapacidad que aglutina a casi 5.000 asociaciones y entidades, que representan en su conjunto a los cerca de cuatro millones de personas con discapacidad que hay en España.

COCEMFE PIDE MATERIALES DE ÚLTIMA GENERACIÓN EN EL CATÁLOGO ORTOPROTÉSICO

Madrid, 3 de marzo de 2010

El último Consejo Estatal de la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE) abordó entre otras cuestiones la actualización del **Catálogo Ortoprotésico del Sistema Nacional de Salud** y aprobó emprender una serie de medidas encaminadas a modernizar esta prestación necesaria para las personas con discapacidad.

Después de 20 años sin revisiones de ningún tipo, el catálogo ortoprotésico se había quedado obsoleto, por lo que **COCEMFE considera muy positivo el proceso de actualización iniciado** por la ministra de Sanidad y Política Social, Trinidad Jiménez, que ahora incluye, por ejemplo, las prótesis mioeléctricas para personas que tienen algún tipo de amputación.

Ante esta situación, el **Consejo Estatal de COCEMFE** ha decidido participar activamente en la actualización de esta prestación sanitaria y, para ello, tanto la Confederación como sus entidades miembros se han propuesto mantener **contacto continuo con los representantes políticos**, de manera que puedan conocer de primera mano las necesidades de las personas con discapacidad.

“Cada vez estamos más cerca de conseguir un catálogo ortoprotésico actual, adecuado a estos tiempos. Desde COCEMFE pedimos al Ministerio de Sanidad y Política Social la inclusión de **materiales de última generación como la fibra de carbono y el titanio** puesto que estos materiales, a pesar de tener un precio elevado, a la larga resultan más baratos porque las lesiones con ellos son menores y su duración es mucho mayor”, señala Mario García, presidente de COCEMFE.

Según ha subrayado Mario García, con la actualización del catálogo ortoprotésico, “estamos además dando

respuesta a una parte de la Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, ya que disponer de las prestaciones sanitarias adecuadas nos permite **evitar el agravamiento de enfermedades o discapacidades y sus secuelas**”.

Por todo ello, COCEMFE y sus entidades solicitan que la Sanidad Pública incorpore en el menor tiempo posible las mejoras necesarias para contar con un catálogo ortoprotésico moderno y actual.

EVENTOS:

V ENCUENTRO DE FAMILIAS DE AHUCE

El V Encuentro de socios se celebró los días 27 y 28 de febrero de 2010 en El Hotel Las Gacelas, en Becerril de la Sierra, Madrid

Durante el encuentro, se llevaron a cabo varias actividades: celebración de Asamblea Extraordinaria, Taller de Formación de Fisioterapia especializada en O.I., impartido por D^a Ana Duarte Jiménez, y D^a Fátima Hernández, Fisioterapeutas de Ahuce; Taller de Psicología, impartido por D^a Irene Domingo, colaboradora de Ahuce. Actividad Lúdica realizada por la Fundación Abracadabra a cargo del Mago Pepito, con actuaciones y actividades para adultos y menores; Realización de taller de elaboración de Christsmas con los peques y los grandes.



Creemos que el resultado ha sido igual de positivo que en años anteriores, tanto para los afectados, como para sus familiares, amigos y personal de **AHUCE**.

Contamos con la participación de 51 personas y la inestimable presencia del Dr. Parra.

I CARRERA POPULAR POR LAS ENFERMEDADES RARAS

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) celebró el 28 de febrero en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras la I Carrera Popular por la Esperanza de las familias con enfermedades raras

Madrid 14 de enero 2010 (medicosyapicentes.com)



Con una duración de 5 kilómetros, la Casa de Campo de Madrid acogió este evento que contó con la colaboración de Shire, y tuvo como objetivo movilizar a las personas solidarias con las familias con enfermedades raras y recaudar fondos para proyectos y servicios que ayuden a mejorar su calidad de vida.

Andrés Iniesta, futbolista del F.C. Barcelona prestó su imagen para la causa y animó a todo el mundo a participar en la Carrera que pretendió ser un punto de encuentro de personas solidarias, familias y corredores habituales de este tipo de competiciones.

Con un precio simbólico de 5 euros, todo el mundo pudo participar en la Carrera Popular por las Enfermedades Raras.

Además, para aquellas personas que no puedan correr, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) puso en marcha una Carrera Online por las ER a través de este link: retosolidario para aquellas personas desearan ayudar a la federación a recaudar fondos para proyectos y servicios destinados a mejorar la calidad de vida de las familias.

MEDIOS DE COMUNICACIÓN:

EL TESÓN Y LA DEDICACIÓN DE MARILUZ MARÍN

Durante este primer trimestre de 2010, el tesón de una de nuestras socias y amigas, Mariluz Marín (Murcia) ha generado una importante repercusión en los medios de comunicación sobre la Osteogénesis Imperfecta y AHUCE.

La primera entrevista que le hicieron fue en el diario La Verdad de Murcia, del que os adjuntamos el link:

<http://www.laverdad.es/murcia/v/20100309/comarcas/grito-jose-manuel-recibe-20100309.html>

A raíz de esta entrevista se han ido sucediendo varias intervenciones en diferentes medios de comunicación, con la intención principal de divulgar la cena benéfica que está organizando y que se celebrará el 19 de junio de 2010 (os haremos llegar más adelante información detallada).

Las intervenciones de Mariluz han supuesto también una oportunidad de divulgación tanto de la patología de la O.I. como de la propia AHUCE.

Desde aquí queremos agradecer el esfuerzo y dedicación de Mariluz, que ha contribuido a nuestro objetivo común de dar a conocer la Osteogénesis Imperfecta y sensibilizar a la sociedad acerca de la problemática a la que se enfrentan nuestras familias.

Desde AHUCE estamos apoyando su iniciativa particular en la medida que podemos, y la acompañaremos en este proceso, seguros de que el éxito de la cena revertirá en beneficio de todos nosotros.