



## Coordinadores del Grupo de Estudio de Parkinson

Continuación de la página 3

realizado durante su vida, ellos realizan un viaje en la historia, lo que permite que compartan con nosotros muchas historias interesantes, cosa que no sucede durante una cita clínica de rutina.

### ¿Qué es lo que más le gusta de su involucramiento con el proyecto PROGENI? ¿Por qué?

Desde le punto de vista de un coordinador, éste es un estudio "fácil" de llevar a cabo. Los líderes del proyecto son de fácil acceso y muy serviciales. En la medida en que establecemos relaciones con los hermanos, yo trato de hacerles un seguimiento de cerca ya que, actualmente, deseamos obtener autopsias de cerebros de aquellos pacientes que han fallecido.

### Deborah Fontaine

Universidad de California-San Diego, San Diego, CA USA

### ¿Por cuánto tiempo usted y el Dr. Shults han realizado investigaciones sobre la Enfermedad de Parkinson (EP)?

El Dr. Shults ha realizado investigaciones sobre la EP por 21 años, de los cuales hemos trabajado juntos por 11 años.

### ¿Cuántos pacientes que sufren de la EP ven al día? ¿o a la semana?

Nosotros vemos pacientes 2 días a la semana y el número de pacientes varía. Todo depende del programa del estudio ya que algunos días son agitados y otros más agitados aún.

### ¿Cuántas Visitas de Estudio PROGENI ha usted realizado?

Si no me equivoco hemos visto unos 22 pacientes PROGENI y otros están en camino.

### ¿Cuál es la parte que más le gusta de las Visitas de Estudio?

Todas las visitas relacionadas con la EP son interesantes porque todos los pacientes han sido muy calurosos e interesantes. Sus orígenes son diversos y todos tienen historias maravillosas que contar. Es por esto que a mí me gusta la parte donde cubrimos todas sus ocupaciones y lugares donde han vivido. Algunos sujetos han viajado por todo el mundo e, incluso, algunos de los pacientes que no han viajado han tenido trabajos interesantes

### ¿Qué es lo que más le gusta de su involucramiento con el proyecto PROGENI? ¿Por qué?

PROGENI y todos los proyectos de investigación

sobre la EP son interesantes porque ellos nos ayudan a obtener un mejor tratamiento y posiblemente una cura.

### Jo Belden

Universidad de Indiana, Indianapolis, IN USA

### ¿Por cuánto tiempo usted y el Dr. Wojcieszek han realizado investigaciones sobre la Enfermedad de Parkinson (EP)?

Aproximadamente 8 años.

### ¿Cuántos pacientes que sufren de la EP ven al día? ¿a la semana?

Unos 10 a 12 por semana (2 al día).

### ¿Cuántas Visitas de Estudio PROGENI ha usted realizado?

63 visitas.

### ¿Cuál es la parte que más le gusta de las Visitas de Estudio?

Me gusta la parte del contacto personal que yo tengo con los pacientes.

### ¿Qué es lo que más le gusta de su involucramiento con el proyecto PROGENI? ¿Por qué?

Me gusta el hecho de que podremos obtener respuestas al por qué los pacientes sufren de la EP. Yo espero que podamos encontrar una cura a dicha enfermedad.

## ¡Gracias!

Gracias a todas las familias que han expresado interés en la autopsia. Cuando publicamos nuestro primer boletín de noticias teníamos planeado solamente ocho autopsias. Desde entonces, hemos completado, planeado o estamos planificando más

de 60 autopsias PROGENI. Su generosa contribución a la investigación de Parkinson es muy apreciada y respetada.

Si tienen alguna pregunta o requiere información adicional sobre le programa de autopsia, por favor contacte a Jessica Leatherland por el 1-888-8306299 ó 317-278-8413.



# ¿Qué puede decirnos la genética sobre la EP?

Por la Dra. Tatiana Foroud – Universidad de Indiana

Hace una década, muchos científicos y médicos pensaban que la enfermedad de Parkinson no era un “desorden genético.” En esa época, parecía que los factores ambientales, como la vida rural, el uso de pesticidas o traumas craneales eran más importantes para determinar si un individuo podía o no desarrollar la enfermedad de Parkinson. En los últimos pocos años, esta idea ha cambiado dramáticamente.

Muchos estudios han examinado cuidadosamente familias con un miembro al que se le ha diagnosticado con la EP. Estos estudios han demostrado que los parientes cercanos de un individuo, es decir los padres, hermanos o hijos, corren un alto riesgo de desarrollar también la EP. Desafortunadamente, ha sido muy difícil estimar el grado exacto de aumento del riesgo y el estimado proporcionado por diferentes estudios ha variado grandemente. Algunos estudios estiman que el riesgo de algunos parientes cercanos de una persona afectada es dos veces más importante que el de cualquier otro individuo de la población normal, mientras que otros estudios han demostrado que el riesgo puede ser de hasta 14 veces más alto. A pesar de que aún se requiere más investigaciones para poder comprender mejor de cuánto aumenta el riesgo, la lección más importante de estos estudios es que los

genes son importantes para determinar quién desarrollará o no la EP.

El estudio de PROGENI está dirigido a identificar los genes que determinan el riesgo de un individuo a desarrollar la EP. Consideramos que solamente a través del estudio de familias que tengan dos o más hermanos o hermanas que han sido diagnosticados con la EP, podremos identificar los genes que contribuyen a desarrollar esta enfermedad.

## Fuentes Útiles de Información Genética

Existen muchos recursos disponibles en el Internet que proporcionan información detallada sobre la genética humana. Con la celebración de los 50 años del descubrimiento de la estructura del ADN, se ha distribuido mucha información sobre el genoma humano y el progreso hecho en el campo de la genética. Los siguientes sitios de la web proporcionan un glosario de términos genéticos, información sobre el proyecto del genoma humano y descripciones más detalladas sobre los conceptos genéticos.

- <http://www.genome.gov/>
- <http://www.kumc.edu/gec/>
- [http://www.ornl.gov/TechResources/Human\\_Genome/home.html](http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/home.html)

## Hacer Ejercicios en Primavera

Por Jessica Leatherland – Indiana University

Pareciera que la llegada de la primavera incita a querer ponerse en forma y empezar un programa de ejercicios. Mientras usted realiza algunas de las limpiezas de la primavera alrededor de la casa, también sería conveniente sacudir el polvo a los zapatos para hacer ejercicios. Los beneficios físicos y psicológicos valen la pena para los pacientes que sufren de la enfermedad de Parkinson.

Un programa de ejercicios regulares ayudará a mantener flexibles las juntas, hacer más fuertes los músculos y ayudar a mantener flexibles las articulaciones el balance y la movilidad. Algunos participantes de PROGENI han comentado cómo los ejercicios han mejorado su salud en general y han ayudado a controlar algunos de sus síntomas. A continuación encontrarán algunas sugerencias para los pacientes de la EP que estén interesados en hacer ejercicios:

- Consulte su médico antes de empezar un programa de ejercicios.
- Si es necesario, consulte un terapeuta físico para que le sugiera ejercicios que se adapten a sus necesidades.
- Idealmente, una persona debiera hacer ejercicios aproximadamente tres veces a la semana.
- Antes y después de hacer ejercicios, tome mucho líquido y haga suficientes ejercicios de estiramiento y de respiración.
- ¡Nunca haga más ejercicios de los que debiera hacer! Pare y descanse cuando sea necesario.
- Considere hacer deportes aeróbicos, como por ejemplo caminar o nadar (con la aprobación de su médico).
- Le recomendamos altamente hacer ejercicios acuáticos porque ellos son más sensibles a las articulaciones.

# Preguntas Hechas por Usted

## ¿Existe alguna conexión entre la atrofia espinal muscular y la EP?

La enfermedad idiopática de Parkinson de “tipo común” no está asociada con la atrofia espinal muscular (AEM). Sin embargo, la enfermedad de Parkinson no es una enfermedad poco común y puede ocurrirle a pacientes que sufren de AEM. Existe una rara condición observada en la isla de Guam llamado Síndrome de Demencia de Parkinson ALS que puede causar una atrofia espinal muscular. La atrofia espinal muscular observada en esta

condición tiende a afectar la porción distante de las extremidades mientras que el paciente sufre de demencia, endurecimiento y deformidades de la postura significativos. Sin embargo, este síndrome no es una verdadera AEM. En resumen, no existe un aumento en el riesgo de la enfermedad de Parkinson en los pacientes que sufren de AEM y viceversa.

Xabier Beristain, MD  
*Profesor Asistente de Neurología  
de la Universidad de Indiana*

## Fuentes Útiles de Información y Apoyo

### The American Parkinson Disease Association (APDA)

<http://www.apdaparkinson.com/>  
Tel: 718-981-8001 ó 800-223-2732

### The Michael J. Fox Foundation for Parkinson's Research

<http://www.michaeljfox.com>  
Tel: 800-708-7644

### National Parkinson Foundation

<http://www.parkinson.org/>  
Tel: 305-547-6666 ó 800-327-4544

### Parkinson's Disease Foundation (PDF)

<http://www.parkinsons-foundation.org>  
Tel: 212-923-4700 ó 800-457-6676

### Parkinson Disease Information and Resources

[www.pslgroup.com/PARKINSON.HTM](http://www.pslgroup.com/PARKINSON.HTM)

### The Parkinson Study Group (PSG)

<http://www.parkinson-study-group.org/>

### World Parkinson Disease Association

<http://www.wpda.org/>  
Tel: [39] 02 66713111 (Italia)



**PROGENI**  
**Departamento de Genética  
Médica y Molecular**  
975 West Walnut Street  
Suite 130  
Indianapolis IN 46202-5251

PRSR STD.  
U.S.POSTAGE  
**PAID**  
PERMIT#4245  
Indianapolis, IN

