

## ¿Qué es PROGENI?

La Investigación de Parkinson: La Iniciativa Organizada sobre Genética, también conocida como PROGENI (Parkinson Research: The Organized Genetics Initiative), es un esfuerzo realizado por varios grupos de investigación. Muchas familias han sido referidas al proyecto por el Grupo de Estudio de Parkinson, un grupo de neurólogos provenientes de todo los Estados Unidos y el Canadá, quienes realizan pruebas de medicamentos para el tratamiento de la Enfermedad de Parkinson (EP). Los científicos involucrados en el estudio también pertenecen a la Universidad de Indiana, la Universidad de Rochester, el Hospital de Niños de Cincinnati así como la Universidad de California ubicada tanto en San Diego como en Irvine.

El Estudio PROGENI, es auspiciado por los Institutos Nacionales de Salud y actualmente involucra aproximadamente 450 parejas de hermanos y hermanas en toda Norte América, que han sido afectados o están posiblemente afectados, por la enfermedad de Parkinson. Para ser elegible para participar en este estudio, las familias deberán tener dos o más hermanos vivos (hermanas o hermanos) afectados, o se sospechen que están afectados, por la EP.

Quisiéramos agradecer a las numerosas familias que han participado en el proyecto PROGENI, que han proporcionado información sobre historias familiares y han completado una Visita de Estudio. Nosotros esperamos que con el esfuerzo de nuestros participantes, un día podamos revelar los misterios de enfermedades tan devastadoras como la EP. Nosotros siempre estamos dispuestos a aceptar nuevas familias para ayudarnos a alcanzar este objetivo.



**LA INVESTIGACIÓN  
DE PARKINSON: LA  
INICIATIVA ORGANIZADA  
SOBRE GENÉTICA  
(PROGENI)**

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

**Teléfono: 1-888-830-6299**  
**Correo Electrónico:**  
**chalter@iupui.edu**  
**o kmiller4@iupui.edu**

# Noticias PROGENI

BOLETÍN DE NOTICIAS DE LA INVESTIGACIÓN DE PARKINSON:  
LA INICIATIVA ORGANIZADA SOBRE GENÉTICA (PROGENI)  
Volumen 3 • Invierno 2003

## ¡PROGENI financiado por el NIH por los próximos cinco años!

Por la Dra. Tatiana Foroud – Universidad de Indiana

**E**l proyecto PROGENI fue financiado inicialmente por el National Institute of Health (NIH) por cinco años con el objetivo de identificar 600 pares de hermanos y hermanas que sufren de la enfermedad de Parkinson (EP). Las familias que participan en este importante estudio



permitirán a los investigadores empezar a identificar los genes que aumentan el riesgo de que un individuo desarrolle la EP. El estudio PROGENI ha funcionado por cinco años y a alcanzado todos sus objetivos iniciales.

Más de 600 pares de hermanos han participado en el estudio. Con esta información hemos podido aprender más sobre las características genéticas de la EP.

Debido al éxito obtenido durante los primeros cinco años, la NIH ha decidido financiar el estudio PROGENI por otros cinco años más. Durante este período seguiremos reclutando hermanos que sufran de la EP. Además, también le pediremos a miembros de la familia de los pacientes que han completado el estudio considerar una autopsia del cerebro. A través del examen del tejido del cerebro, los investigadores podrán comprender mejor los cambios ocurridos en los individuos que tienen los síntomas de la EP.

PROGENI cuenta con una persona para ayudar a las familias que han participado en el estudio a planificar la autopsia. Su nombre es Elizabeth Riley y su número de teléfono es el 1-888-830-6299.

El estudio PROGENI también expandirá su enfoque en Indiana. Por primera vez les pediremos a los individuos diagnosticados con la EP, pero que no cuentan con otros parientes que sufran de la enfermedad, considerar su participación en el estudio PROGENI. Se le pedirá a cada

**Continúa en la página 2**

# La Ley de Portabilidad y Responsabilidad del Seguro Médico – (HIPAA)

Por Cheryl A. Halter, MS –Universidad Indiana

Si usted ha sido visto por un profesional de la medicina en los Estados Unidos en los últimos 9 meses, quizás usted esté al tanto de que el gobierno federal ha aprobado una ley para tratar de proteger la información personal médica de las personas. La Office for Civil Rights (Oficina de Derechos Civiles) es el departamento responsable de la puesta en marcha y cumplimiento de estas normas sobre la privacidad. Como ha sido publicado en la página web oficial del DHHS dedicado a la HIPAA,

(<http://www.hhs.gov/ocr/hipaa/bkgrnd.htm>) la Norma sobre la Privacidad de HIPAA de 1996 ha creado por primera vez normas nacionales para proteger los archivos médicos y demás información médica personal de los individuos. Para los pacientes esto significa tomar decisiones informadas cuando se requiere de cuidados médicos y su respectivo reembolso, basado en el hecho de cómo puede ser utilizada la información sobre la salud personal. Para los participantes de la investigación esto quiere decir que hemos establecido otro nivel de protección para nuestros archivos de su historia médica. Al inscribirse

en el estudio PROGENI, los ciudadanos norteamericanos que se inscribieron después del 14 de Abril de 2003, se les pidió firmar una Autorización para Divulgar Información Médica. En los meses venideros, se les pedirá a las personas inscritas antes de esta fecha que firmen esta autorización. Esto lo estamos haciendo para asegurarnos que todas las personas se beneficiarán de esta protección adicional. Cuando reciba un formulario de Autorización amarillo, por favor léalo y firmelo donde se indica. Si tiene alguna pregunta sobre los formularios, por favor llámenos por el 1-888-830-6299.

## Financiamiento de PROGENI

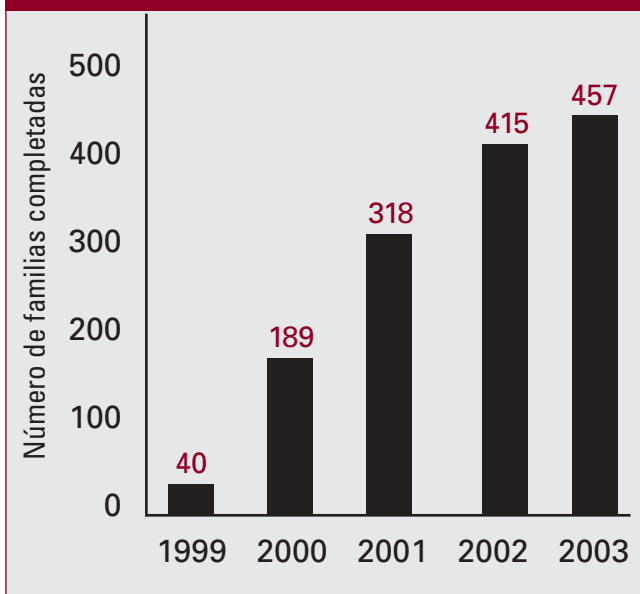
Continuación de la página 1

uno de estos individuos que identifiquen a un pariente que no esté relacionado consanguíneamente a ellos, pero que sea del mismo género, edad y origen étnico. La participación de estos sujetos permitirá determinar qué genes importantes en la familia de las personas afectadas por la EP son también un riesgo para los individuos sin fuerte historial familiar de la EP. Estos individuos serán reclutados solamente en el Estado de Indiana.

Así como hemos hecho anteriormente, continuaremos estableciendo un contacto anual con todos los miembros de las familias que han participado en el estudio PROGENI. Esto permitirá mantener al día a las familias sobre el progreso del estudio y a ser informados sobre los cambios ocurridos dentro de la familia. Es importante para nosotros saber sobre aquellos miembros de la familia que han empezado a manifestar síntomas de la EP, o que se les haya diagnosticado recientemente la EP. Además, apreciaremos se nos informe sobre cualquier muerte ocurrida en la familia. Este año enviaremos un formulario adicional a algunas familias. El Gobierno Federal de los Estados Unidos ha establecido políticas para mejorar la protección de la información personal médica de las personas. Este formulario ha sido diseñado para cubrir estas políticas. Si usted recibe una Autorización para Divulgar Información Médica (Authorization for Release of Health

## FAMILIAS COMPLETADAS

desde 1999 a Octubre 2003



Information) de color amarillo, por favor léala, fírmela en todas los lugares indicados y regrésela con su formulario actualizado.

En esta publicación usted se pondrá al día sobre el progreso hecho en el estudio PROGENI. Le estamos muy agradecidos por su participación en este importante proyecto de investigación. Con la participación de su familia en este estudio, sabremos más sobre los factores de riesgo genético que aumentan el riesgo de un individuo a padecer la EP.

# Desde el escritorio del coordinador

Por Robert Bowman, Universidad de Indiana

Como parte de nuestra serie sobre un día en la vida de un coordinador de estudio, deseamos compartir información de dos coordinadores que participan en el estudio PROGENI.

## Julie So, RN

Hospital Toronto Western

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

Seis años.

**¿Cuántos pacientes que padecen de la EP ven al día? ¿o a la semana?**

Unos diez pacientes al día, es decir, unos 50 pacientes a la semana.

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

15 visitas de estudio y seis familias completadas.

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

La posibilidad de comunicarme y hablar con los pacientes y escuchar lo que han hecho a través de su vida.

# Autopsia al Día

Por Cheryl A. Halter, MS Universidad de Indiana

Seguimos teniendo una buena respuesta a nuestra oferta de plan de autopsia para los individuos que han completado las visitas de estudio de PROGENI. Cada plan de autopsia es único, hecho a la medida de la situación y circunstancias de la familia de cada persona. Los componentes principales de un plan de autopsia requiere la identificación del lugar dónde se extraerá el tejido cerebral en el momento del fallecimiento, y el lugar dónde se examinará el tejido. Estos lugares podría ser el mismo, pero a veces este no es el caso. Nosotros cubriremos los costos relacionados con la autopsia, de manera que trabajaremos con cada familia para identificar establecimientos locales. Quizás debamos contactar a las funerarias o instituciones de reclusión médica para completar el plan. Cuando el plan hayan sido completado, le proporcionaremos a los miembros de la familia un esquema donde se establece quién deberá ser contactado

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

Encontrar el vínculo genético de la EP y en consecuencia ayudar a los futuros pacientes

## Brenda Pfeiffer, RN, BSN

Universidad de Tennessee-Memphis

**¿Por cuánto tiempo usted y la Dra. Pfeiffer han realizado investigaciones sobre la Enfermedad de Parkinson (EP)?**

Yo he trabajado con la EP por 5 años y la Dra. Pfeiffer lo ha hecho por más de 20 años.

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

Entre 6 y 10 por semana.

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

28 visitas de estudio y 10 familias completadas.

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

Entrevistar a los pacientes y escuchar sobre su vida, su familia y sus relaciones, y cómo la EP los ha afectado.

**¿Qué es lo que más le gusta de su participación en el proyecto PROGENI? ¿Por qué?**

Participar en la investigación sobre el aspecto hereditario de la enfermedad.

cuando ocurra el fallecimiento para asegurarse que la autopsia tendrá lugar sin mayor dificultad.

Hasta la fecha se han completado 9 autopsias de pacientes del Estudio PROGENI y se tienen reportes de que se realizarán 6 más. Ya se han establecido planes para realizar 32 autopsias adicionales. Esto quiere decir que se han establecido todos los componentes necesarios para realizar una autopsia para 32 individuos. Otros 18 pacientes están finalizando los detalles de sus planes de autopsia.

Si usted está interesado en planificar una autopsia para usted o para un miembro de su familia, le aconsejo establecer un plan con anterioridad. **Por favor comuníquese con Elizabeth Riley por el 1-888-830-6299 si desea más información. Con mucho gusto conversaremos respecto a la autopsia y lo ayudaremos a establecer un plan.**

# La genética es un área importante de la investigación de la EP

Por la Dra. Tatiana Foroud – Universidad de Indiana

Durante la última década muchos científicos han examinado cuidadosamente el rol de los genes respecto a la Enfermedad de Parkinson (EP). A través de una comparación cuidadosa del material genético (ácido desoxirribonucleico o ADN) heredado por un miembro de familia que desarrolla la EP y aquellos que no la desarrollan, los investigadores han podido identificar tres genes que son importantes en la EP. Los cambios en la secuencia de ADN de cualquiera de estos tres genes *a-sinuclein* (PARK1), *parkin* (PARK2) y *DJ-1* (PARK7) pueden resultar en la EP. Como la mayoría de las personas desarrolla la EP a una edad avanzada, sólo un reducido número de pacientes con la EP ha sufrido una mutación o un cambio en la secuencia de ADN, en uno de estos tres genes.

La búsqueda de los genes que aumentan o disminuyen el riesgo de la EP es un área importante de investigación científica. Se espera que con la identificación de estos genes, los investigadores podrán desarrollar medicamentos que puedan contrarrestar los efectos negativos de estos genes.

Algunos investigadores han buscado otras alternativas para desarrollar tratamientos que puedan retrasar o mejorar los síntomas de la EP. Algunos han probado utilizar la investigación de células madres. Éste es un tipo diferente de investigación respecto a aquel que busca identificar los genes que aumentan el riesgo de la EP. El objetivo de la investigación de células madres es reemplazar potencialmente las células del cerebro que han sido alteradas y que han muerto. Los resultados prometedores del reemplazo de células madres como tratamiento de la EP aparecerán en algunas décadas.

Desafortunadamente los medios de comunicación han denominado la búsqueda de los genes y el uso de las células madres como una “investigación genética”. Algunos han utilizado los términos investigación de células madres y clonación de forma indistinta. Pocos o casi ningún investigador ha propuesto realizar la clonación de individuos como método de tratamiento de la EP. Debemos esperar los resultados de las investigaciones de las células madres para ver si resulta ser una terapia útil para la EP. Mientras tanto, la identificación de los genes ha sido el objeto inmediato de investigación para muchos investigadores, quienes esperan que dicha investigación traiga como resultado tratamientos mejores y más rápidos para la EP.

## ¿Qué es una prueba clínica?

By Kathleen K. Miller, C.O.,  
Indiana University

Antes de que un medicamento sea puesto a disposición para tratar pacientes con una enfermedad, éste debe pasar un largo proceso para determinar si dicho medicamento es seguro, cuál es la dosis necesaria para su uso y qué tipos de efectos secundarios se deberán esperar. Se deben realizar una serie de pasos para poder obtener esta información de una forma segura y limitando los riesgos de los pacientes.

Los pasos son típicamente llamados Fases. En la **Fase I**, un medicamento es administrado a un pequeño grupo

de personas sanas (normalmente entre 20 y 80) por primera vez, para determinar la seguridad y tolerancia del medicamento en seres humanos.

En la **Fase II**, el medicamento es administrado a un grupo más grande (normalmente entre 100 y 200) de personas que padecen de la enfermedad para poder establecer el rango de las dosis y saber más sobre la seguridad y la efectividad del medicamento. En la **Fase III**, las pruebas clínicas deberán proporcionar más información sobre la efectividad y la seguridad de lo que ya se sabe del medicamento, incluyendo algunas dosis seleccionadas del medicamento

(por ejemplo número de tabletas por día o miligramos administrados a la persona). Algunas veces el protocolo de estudio es analizado para comprender los efectos del género, la raza, grupo étnico, edad o cualquier otra indicación sobre la efectividad del medicamento.

Las pruebas de la **Fase IV** corresponden a aquellas hechas después de que el medicamento ha sido aprobado. Esto implica un número mayor de personas (normalmente miles) para continuar la verificación de la seguridad del medicamento en un grupo mayor y más amplio.

# Qué es lo que la EP me ha proporcionado

*Un hombre en Texas nos contactó después de haber leído el número más reciente de Noticias PROGENI y quiso compartir sus perspectivas sobre su vida con la Enfermedad de Parkinson.*

**M**i hermano mayor, un primo hermano y yo participamos en el estudio de PROGENI para hacer de forma altruista lo que pudiéramos para ayudar a encontrar respuestas a nuestro problema común: La Enfermedad de Parkinson. Nosotros tenemos un largo historial de la EP y pensamos que Dios ha permitido esto en parte para poder ofrecer un estímulo a los demás para poder luchar con sus síntomas.

Se me diagnosticó a los 61 años y ya había sufrido de temblores en mi mano derecha. Esto fue un llamado a la atención. En referencia a su último volumen de “Noticias PROGENI,” sus escritores enfatizaron la necesidad de continuar con el ejercicio físico. Esto es lo que mi doctor de cuidados primarios, Jim Anagnostis y mi neurólogo, Richard Dewey me repitieron en varias ocasiones.

Los temblores, pequeños movimientos y problemas de postura comunes en pacientes de la EP me hacían sentir frustrado. Actualmente estoy involucrado en una fase “de etiqueta abierta” de unas pruebas clínicas de un medicamento no aprobado por la FDA. Durante estas pruebas clínicas y mi lucha continua con la EP, yo he probado mantener un cierto nivel de ejercicio físico. De hecho nado

unas 15 a 20 piscinas dos veces por semana, y juego tenis y golf. Durante la competencia aprendí a ser modesto debido al apoyo y simpatía recibida por aquellos con los cuales competí. He llegado a pensar que Dios me ha permitido servir de ejemplo positivo a aquellos que deben luchar con los efectos negativos de la enfermedad. Él ha hecho esto a través de algunos resultados positivos para poder animarme a mí y animar a otros. Durante el verano, mi esposa y yo ganamos juntos un torneo local de tenis. Si bien no puedo competir al mismo nivel que antes, Dios me ha dado el gusto de por lo menos poder competir.

Otro ejemplo de esto es el golf. Nuestro club local de golf patrocinó un torneo en el cual se registraron 35 equipos. De los 35 equipos, el equipo ganador sería invitado a jugar en un torneo internacional. Bueno, yo me sentí muy emocionado cuando me preguntaron si quería participar en el torneo como miembro de un equipo de cuatro personas. Mi equipo ganó el torneo local y fuimos invitados a jugar en el torneo internacional en Carolina del Norte contra 85 equipos venidos de todo el mundo. Después de tres días de competencia, terminamos en la posición 40 a 10 jugadas del primer puesto.

Quería compartir esta experiencia para afirmar que los pacientes de la EP pueden tener éxito y, a pesar de los efectos negativos de la enfermedad, la vida continua.

También quise compartir mi creencia de que el ejercicio puede traer muchas satisfacciones tanto a aquellas personas que sufren de la EP como aquellos que no. Hay días que me siento triste y frustrado, pero el apoyo que he recibido de otras personas ha sido muy gratificante. Independientemente del hecho de que gane o pierda, yo sé que Dios me ha dado la oportunidad de competir a pesar de tener obstáculos físicos.

Además de mis recompensas deportivas debidas a la actividad física, también recibo comentarios positivos de parte de los médicos involucrados con mi tratamiento. Al finalizar mi chequeo trimestral de la EP y en el transcurso de mis rutinas usuales, las cuales verala destreza y flexibilidad, se me informó que mis resultados habían mejorado un 50%. Ésta es una consecuencia directa (a mi modo de verlo) de la rutina de ejercicio que realizo. Me siento feliz de poder compartir estos mejoramientos en mis resultados con médicos, miembros de mi familia y ahora con otros pacientes que padecen la EP. Esta publicación me sirve de fuente de estímulo porque me permite leer sobre las experiencias vividas por otras personas que padecen la EP. Aprender a aceptar la EP y aprender cómo vivir con ella es un testimonio de la gracia de Dios. ¡Me sirvo de esta oportunidad para compartir con otros lo que las personas que padecen la enfermedad de Parkinson pueden hacer!

# La Estimulación profunda del cerebro en la EP

Con el permiso de Michael Rezak, M.D., PhD. M. (Verano 2003). El papel de la estimulación profunda del cerebro. Young Parkinson's Newsletter. American Parkinson Disease Association, Inc.

La estimulación profunda del cerebro (EPC) fue aprobada por la FDA en Enero de 2002 para el tratamiento de la Enfermedad de Parkinson. La EPC es una técnica que utiliza una derivación o una sonda con cuatro electrodos que se colocan en uno de los dos lugares ubicados dentro de los ganglios basales. Los ganglios basales son un grupo de estructuras cerebrales que están interconectadas y forman un "circuito" que permite un movimiento voluntario suave. Este circuito es importante para las personas que padecen la Enfermedad de Parkinson (EP) porque es la que ha sido afectada por la pérdida de dopamina debido a la degeneración de uno de los componentes llamados sustancia negra. La derivación puede ser implantada tanto en el segmento interno del globus pallidus como en otra estructura llamada núcleos subtalámicos, los cuales se sabe son hiperactivos de forma anormal e inhiben los movimientos normales de la EP. Al aplicar la corriente eléctrica a estas estructuras en el cerebro, los médicos hacen que las células de esta región dejen de funcionar y por lo tanto puedan ser removidos del circuito de los ganglios basales. Al utilizar estos electrodos para estimular esta área, se realiza una lesión reversible en las estructuras. Si la estimulación se detiene o el EPC es removido, estas regiones del cerebro vuelven a su condición original y los síntomas reaparecen.

El EPC requiere la participación de un equipo de profesionales el cual incluye un neurocirujano, un neurólogo especialista en desórdenes del movimiento, un(a) enfermero(a) especialista y un neurofisiologista. El neurocirujano identifica el área a tratar utilizando una tomografía axial computerizada (TAC) o un IRM cerebral del paciente. El neurofisiologista realiza el diagrama del área de forma electrofisiológica para confirmar que las imágenes del TAC o IRM son correctas. El neurólogo documentará las operaciones motoras previas y posteriores a la operación, y una vez que la derivación esté conectada al cerebro, el neurólogo encenderá el estimulador para eliminar los efectos colaterales como por ejemplo la obnubilación, el hormigueo o las contracciones de los músculos. El(la) enfermero(a) especialista está muy involucrado(a) en las operaciones de pruebas previas y posteriores así como en la preparación de la documentación. Un mes después de haber realizado la operación, el(la) enfermero(a) comenzará a programar el aparato de EPC para que el paciente se beneficie de forma óptima. Algunas partes de este procedimiento requiere que el paciente esté

despierto para poder obtener información precisa durante la prueba. Se podrá utilizar anestesia en todas las etapas de la cirugía. Dependiendo del paciente y sus síntomas, el EPC puede ser implantado en ambas partes del cerebro en una sesión o en múltiples sesiones.

La EPC deberá ser considerada cuando los síntomas de la EP han llegado al punto en que los medicamentos no ayudan a proporcionar alivio o cuando la dosis del medicamento causa importantes efectos secundarios. La EPC es utilizada a menudo para disminuir las fluctuaciones motoras o discinesias inducidas por los medicamentos. La mayoría de los pacientes que utilizan la EPC mejoran su nivel de funcionamiento sin sufrir de fluctuaciones motoras o discinesias. La EPC también puede mejorar el caminar y el equilibrio.

La EPC no será benéfica si los medicamentos de la EP no han surtido efecto en los pacientes o si a los pacientes se les ha diagnosticado otro síndrome de Parkinson. La EPC no beneficiará las funciones no motoras de la EP como por ejemplo la deficiencia cognoscitiva, cambios de humor o cambios de la presión sanguínea, disfunciones del aparato digestivo o vesical. La demencia es un criterio de exclusión del procedimiento de EPC debido a que se requiere obtener información de parte del paciente. Incluso, la demencia puede empeorar con la cirugía.

Todos los procedimientos quirúrgicos conllevan riesgos. La EPC implica un riesgo del uno al dos por ciento de que ocurra un infarto o una hemorragia durante la operación. Otros riesgos incluyen la infección, rompimiento del cable y erosión de la piel sobre el cable. La batería debe ser cambiada cada tres a cinco años.

De acuerdo al Dr. Rezak, desde 1988 se han realizado más de 100 procedimientos de EPC en su clínica. Todos los pacientes de EP han obtenido beneficios mesurables respecto a su funciones motoras básicas, las cuales han persistido hasta por cinco años. La mayoría de sus pacientes con implantes de EPC han disminuido de forma importante sus dosis de medicamentos, e incluso algunos pacientes han descontinuado totalmente su utilización. Si un paciente está considerando someterse a una cirugía de EPC, deberán escoger un Centro que realice este procedimiento de forma regular y que cuente con un equipo establecido de forma permanente.

*El Dr. Rezak es el Director Médico de la APDA Young-Onset Information and Referral Center y el Director del Movement Disorders Center y el Functional Neurosurgery Program en el Hospital de Glenbrook (Evanston/Northwester Healthcare) en Glenview, IL*

# Las investigaciones de PROGENI en el Centro Médico del Hospital de Niños de la Universidad de Cincinnati

Por la Dra. Tatiana Foroud –  
Universidad de Indiana

En cada número de Noticias PROGENI procuramos presentar a nuestras familias participantes algunos científicos de PROGENI, los cuales, a través de investigaciones individuales o colectivas, están haciendo la diferencia en la vida de aquellos pacientes que padecen de la enfermedad de Parkinson. Una parte importante del estudio de PROGENI es el análisis de ADN realizado en el Centro Médico del Hospital de Niños de la Universidad de Cincinnati. El **Dr. William Nichols** es el director del laboratorio que realiza estos análisis. El Dr. Nichols se graduó en la Universidad de Indiana con un doctorado obtenido en 1989. Luego pasó nueve años en la Universidad de Michigan. Desde 1998 ha formado parte de la División de Genética Humana en el Hospital de Niños de Cincinnati donde ha estado trabajando en el estudio PROGENI.



Dr. William Nichols y Liz Byder

**Lisa Byder**, asistente de investigación, realiza los experimentos y trabaja en conjunto con el Dr. Nicholson en las investigaciones sobre la enfermedad de Parkinson. Juntos, ellos han completado importantes estudios que nos han permitido identificar cambios en la secuencia de ADN del gen parkin y localizar un importante gen que aumenta el riesgo de la EP en el cromosoma 2. Utilizando equipos ultramodernos,

ellos pueden analizar cuidadosamente extensiones de secuencias de ADN permitiéndoles identificar pequeños cambios de secuencias, las cuales pueden aumentar el riesgo de que un individuo desarrolle la EP. En los próximos cinco años el Dr. Nichols aumentará sus esfuerzos en el proyecto PROGENI para que podamos identificar rápidamente otros genes importantes involucrados con la EP.

## Caras nuevas

Quisiéramos aprovechar la ocasión para darle la bienvenida a tres nuevos miembros del equipo PROGENI. **Elizabeth Riley** quien estará trabajando con los centros y las familias para planificar las autopsias de los individuos interesados. Ella ha trabajado en el Departamento de Patología y el Centro de Alzheimer aquí en la Universidad de Indiana. **Jessie Leatherland** quien fuera Coordinador de Autopsia, ahora trabaja en el Depósito Nacional de Células de la Enfermedad de Alzheimer, también ubicado aquí en la Universidad de Indiana.

**Kathleen Miller** estará trabajando en el estudio de Cuidado Progeni el cual estará adjunto al estudio PROGENI. (¡Le informaremos más al respecto pronto!) Kathleen estará trabajando con pacientes que padecen de la enfermedad de Parkinson de controles no afectados. Ella ha formado parte de la Escuela de Medicina de la Universidad de Indiana por más de 23 años y ha estado involucrada en investigaciones



Kathleen Miller y Elizabeth Riley

sobre el movimiento del ojo y el cuidado de pacientes. **Robert Bowman** es estudiante de consultas genéticas del Departamento de Genética Médica y Molecular, y trabajará en las oficinas de PROGENI.

# La estación de invierno y los Ejercicios

By Kathleen K. Miller, C.O., Indiana University

**S**e acerca el invierno y con él una temperatura más fría, la cual podría limitar nuestra capacidad de salir a pasear. La nieve y el hielo crean dificultades para poder realizar la marcha diaria u otras formas de rutina de ejercicios al aire libre. El ejercicio es un aspecto importante para el bienestar de los pacientes que padecen de la enfermedad de Parkinson. Una excelente alternativa de ejercicios durante este clima inclemente son los ejercicios acuáticos. Los ejercicios acuáticos son excelentes porque provocan un impacto menor en las articulaciones. Yoga sin impacto también es otra excelente forma de hacer ejercicios, no sólo para realizar estiramientos y mejorar la flexibilidad sino para la depresión que podría estar asociada a la EP. Muchos grupos locales de apoyo pueden proporcionar información sobre los programas de ejercicios de invierno. Por ejemplo la Asociación Nacional de la Enfermedad de Parkinson (National Parkinson Disease

Associations) ofrece un folleto educativo sobre los ejercicios acuáticos para pacientes que padecen de la enfermedad de Parkinson. Upara obtener copias gratuitas de este folleto, solicítelo a la oficina nacional de APDA o llame al número gratuito 1-800-223-2732 o por fax al 1-718-981-4399.

Antes de empezar cualquier programa de ejercicio, es preferible contactar a su proveedor local de servicios médicos para que lo ayude a determinar cuál es el mejor régimen para usted.

### *Y recuerde:*

- ¡Nunca haga más ejercicios de los que debiera hacer!
- Pare y descanse cuando sea necesario.
- Escuche a su propio cuerpo.
- Nunca nade solo.

## 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 or 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 (Italy)

### **Parkinson's Action Network (PAN)**

[info@parkinsonsaction.org](mailto:info@parkinsonsaction.org)  
<http://www.parkinsonsaction.org>  
Tel: 800-850-4726 or 202-842-4101  
Calif: 707-544-1994 • Fax: 202-842-4105



### **PROGENI**

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

