

Noticias PROGENI

BOLETÍN DE NOTICIAS DE LA INVESTIGACIÓN DE PARKINSON:
LA INICIATIVA ORGANIZADA SOBRE GENÉTICA (PROGENI) • Volumen 6 • 2005

¿Qué es PROGENI?

Investigación sobre la Enfermedad 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 700 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

PROGENI SE INTERESA – PROGENI CARES

Investigación sobre la Enfermedad de Parkinson: La Iniciativa Organizada de Genética: Los Casos y Personas no-Relacionadas (de las siglas en Inglés PROGENI CARES)
Por la Dra. Tatiana Foroud – Universidad de Indiana

Nosotros consideramos que en los próximos años, con la ayuda de nuestras familias PROGENI, podremos identificar nuevos genes que aumentan o disminuyen el riesgo de desarrollar la enfermedad de Parkinson (EP). Una vez que estos genes sean descubiertos, será importante realizar pruebas para verificar si estos genes también son importantes en el aumento del riesgo de la enfermedad de Parkinson en los individuos que sufren la enfermedad, pero que no tienen historia familiar con ella. También será importante saber que tan a menudo las personas que no sufren de la enfermedad de Parkinson han sufrido cambios en el ADN en genes.

Para ayudarnos a responder estas importantes preguntas, PROGENI ha iniciado un nuevo estudio: PROGENI Cares. Este estudio está reclutando solamente personas de Indiana, pero consideramos que es importante para todos los participantes del estudio PROGENI saber sobre este estudio. PROGENI CARES está reclutando individuos de Indiana que han sido diagnosticados con la enfermedad de Parkinson, indiferentemente de su historia familiar respecto a ella. Como usted supone, la mayoría de

la personas con la EP que participan en el estudio PROGENI Cares no tienen ningún otro miembro de la familia al que se le haya diagnosticado la EP. También estamos inscribiendo individuos de Indiana que son mayores de 65 años y que no cuentan con ningún desorden neurológico tales como parálisis, la enfermedad de Alzheimer o la de Parkinson. Estas personas las hemos denominado “saludables” o “individuos de control normales,” los cuales serán utilizados como grupo de comparación respecto a aquellos que sufren la EP. Todos aquellos que participan en el programa PROGENI Cares, tanto las personas con la EP como los controles normales que no sufren de la EP, están completando las mismas evaluaciones clínicas que han sido completadas por todos los demás bajo el estudio PROGENI. Esto incluye un examen neurológico breve, responder a algunas preguntas de salud general y de historia médica, y la toma de muestras de sangre. Nuestro programa de autopsia gratuito y voluntario también está disponible para todas aquellas personas que participan en el programa PROGENI Cares.

Incluir a personas que sufren de la EP pero que no tienen historia familiar de la enfermedad, nos permitirá comprender mejor los cambios de ADN que encontramos en nuestras familias PROGENI que cuentan con, por lo menos, 2 hermanos que sufren la EP. Los genes que son importantes en el aumento del riesgo de la EP en las personas con o sin historia familiar de EP, pueden ser un objetivo muy importante para la creación de futuros medicamentos diseñados para la desaceleración o el aplazo del inicio de la enfermedad. Incluir “individuos de control” saludables también es importante. Necesitamos a estas personas saludables para ayudarnos a determinar si los cambios de ADN que encontramos en los pacientes con la EP, también son encontrados en individuos que no sufren la EP. Esta es una pregunta muy importante de responder al considerar futuros exámenes genéticos.

Nuestras familias PROGENI nos han proporcionado muchas pistas importantes respecto a la genética de la EP. Como ya hemos indicado en volúmenes anteriores de esta publicación, nuestras 700 familias nos han ayudado a comprender mejor el papel que juegan el gen parkin (PARK2) y el gen repetido rico en leucina kinase 2 (LRRK2, PARK8) (Vol. 3 Invierno 2003, Vol. 5 Invierno 2004.) En los volúmenes siguientes, los pondremos al día sobre el progreso realizado tanto en el estudio PROGENI como en el PROGENI Cares.

Si usted reside en Indiana y sufre de la EP pero no cuenta con hermanos que sufren la enfermedad, o si es mayor de 65 años y no sufre de ningún desorden neurológico, por favor contacte a Kathleen Millar por el 317-278-6158 ó el 888-830-6299 para recibir información sobre cómo inscribirse en el estudio PROGENI Cares.

La enfermedad de Parkinson y el Parkinsonismo

Por el Dr. Larry Elmer, Neurólogo, Universidad Médica de Ohio



Frecuentemente, los especialistas de la enfermedad de Parkinson (EP) (también llamados especialistas sobre desordenes del movimiento) son interrogados sobre si los síntomas de EP de una persona en particular progresarán rápida o lentamente. Los pacientes y sus familias también se preguntan cuanto tiempo podrán controlar sus síntomas con medicamentos, o si cirugías, como la de estimulación profunda del cerebro, serían efectivas.

Al principio de la manifestación de los síntomas similares a los de la EP, estas preguntas pueden ser difíciles de responder. A continuación haremos una breve descripción sobre la dificultad de separar la verdadera EP de las imitaciones, los llamados **síndromes de seudo-Parkinson (SSP)**.

El parkinsonismo no es necesariamente una enfermedad única. La palabra “parkinsonismo” se refiere más bien a una constelación de síntomas. Este complejo de síntomas se describe mejor con palabras

como bradicinesia (lentitud del movimiento), rigidez (endurecimiento de las articulaciones con movimientos pasivos), temblor en inacción e inestabilidad de la postura (dificultad con el balance relacionado con el caminar, voltearse o mientras se está parado o sentado.) Estas palabras y los síntomas que describen pueden estar relacionados otros desordenes. Los desórdenes más frecuentes son los que conocemos como **enfermedades idiopáticas de Parkinson (EIP)**. EIP es frecuentemente curable utilizando regímenes que aumentan o mantienen los niveles de dopamina cerebral. Esto se debe a que el problema principal del EIP es la pérdida de células nerviosas del cerebro que usan dopamina para comunicarse con otras células nerviosas.

Desafortunadamente, existen otras enfermedades que imitan las EIP y confunden a los médicos, pacientes y sus familias con síntomas que son casi indistinguibles de las EIP al principio de la manifestación de los síntomas. Debido a la confusión relacionada con un diagnóstico preciso, los pacientes que sufren de SSP son tratados con los mismo productos que se administran a los pacientes con EIP. El reto de tratar con estos imitadores surge cuando los individuos con SSP no responden a las estrategias típicas de reemplazo de dopamina, o no responden al tratamiento de forma dramática para alguien que sufre de un verdadero EIP. Las razones por la cual los pacientes con SSP no se benefician dramáticamente se deben a que las otras áreas del cerebro (que contienen otros productos químicos cerebrales que la simple dopamina) también son afectadas en los SSP. A continuación veamos a algunos de los imitadores de EIP más típicos.

La **Atrofia de sistema múltiple (ASM)** es el prototipo de una SSP. Comparte características clínicas similares con la EIP, sin embargo la ASM presenta una constelación de síntomas que pueden ser descritos como un "tipo importante" de una imitación típica de un EIP. Existen tres tipos importantes de ASM:

ASM – P (P de Parkinsonismo): También conocido como **degeneración estriada (DE)**, esta variante presenta características típicas de parkinsonismo, las cuales son virtualmente resistentes a los beneficios clínicos de la terapia de reemplazo de dopamina. Este síndrome es muy difícil de distinguir de una EIP en una evaluación inicial, ya que los pacientes sufren una ligera mejora sintomática, si bien subjetiva (aunque a veces también ligeramente objetiva), producto de la terapia de reemplazo de la dopamina, para finalmente demostrar o reproducir de forma muy limitada el ligero beneficio obtenido de los terapias anti-parkinsonistas. Recientemente se difundió en un programa de TV una presentación dramática y emotiva sobre la vida de Milly Kondracke, quien sufrió de ASM – P. Milly y su esposo Mort, han apoyado incansablemente la investigación y cuidados de la enfermedad de Parkinson. Su caso ilustra la dificultad de obtener un diagnóstico clínico preciso así como el progreso incurable de este desorden.

ASM – C (C de cerebelo): Esta variante se refiere a la **atrofia olivopontocerebelar (AOPC)**. Algunas veces presentando algunas características parkinsonianas, los pacientes que sufren de AOPC pueden desarrollar características que preceden, son concomitantes o subsecuentes a las disfunciones del cerebelo, las cuales frecuentemente causan dificultades en la coordinación y equilibrio, así como con el habla. AOPC a veces responde positivamente cuando se utilizan medicamentos para la EIP, pero las características del cerebelo son difíciles sino imposibles de tratar.

ASM – A (A de Autonómica): Comúnmente llamada **Síndrome de Shy-Dragger (SDS)**, esta forma de ASM presenta características típicas de parkinsonismo y disfunciones autonómicas asociadas. El sistema nervioso autonómico controla la mayor parte de nuestra actividad nerviosa inconsciente, como por ejemplo la presión de la sangre, el ritmo cardíaco, el sudar, el movimiento de los intestinos y mucho más. La disfunción autonómica en los pacientes con SDS incluyen, pero no están limitadas a la hipotensión ortostática (baja de la presión arterial al tener una postura derecha), retención urinaria o incontinencia, desorden de sudor y dificultad profunda con la constipación o impotencia (en los hombres.) Como en el caso de la AOPC, algunas veces las características del parkinsonismo en este

desorden, responden a las terapias de reemplazo de dopamina, pero las características autonómicas son muy difíciles de tratar.

La **Parálisis Supranuclear Progresiva (PSP)** es otra SSP. En contraste con otros desórdenes de ASM mencionados anteriormente, cuando uno observa los cambios sufridos en un cerebro post-mortem bajo un microscopio, el PSP comparte elementos similares con la **enfermedad de Alzheimer (EA)**, la **demencia frontotemporal (DFT)**, la **degeneración corticobasal gangliónica (DCBG)** y demás. Los síntomas de SSP son disturbios en el modo de andar, bradicinesia (lentitud del movimiento), rigidez y, ocasionalmente, temblor. Normalmente es diagnosticado equivocadamente como una EIP al inicio de la enfermedad. La PSP progresa sin detenerse y normalmente conlleva a aumentar los disturbios del andar o del equilibrio, aumenta la dificultad con el habla y al tragar, así como un profundo desequilibrio en los movimientos del ojo. Como otros imitadores de EP, el PSP comparte las mismas características clínicas de responder débilmente, o no del todo, a las estrategias de reemplazo de la dopamina.

A pesar de que la lista anterior parece una sopa de letras, cada uno de los desórdenes indicados anteriormente implican cambios patológicos particulares y áreas típicas del cerebro involucradas. Debido a lo difícil que es diagnosticar estos desórdenes durante la vida del paciente, la forma más precisa y formal de establecer el diagnóstico es solamente después de fallecido el paciente, cuando un patólogo realiza exámenes del cerebro. Estos desórdenes normalmente tienen manifestaciones clínicas típicas, pero estas características clínicas pueden no ser diferenciadas fácilmente de las EIP en sus etapas iniciales. En otras palabras, cuando un paciente se presenta a un consultorio médico sufriendo de "parkinsonismo," puede ser que éste no sea el caso, incluso para un especialista, hasta que se haga el verdadero diagnóstico final. Este dilema se complica por el hecho de que, actualmente, no existe un examen de sangre o de rayos x disponible comercialmente que clara y simplemente distinga una PSP de un EIP. Por esta razón, la mayoría de los especialistas tratarán a los individuos con síntomas de "parkinsonismo" utilizando las terapias típicas de EIP (también conocidas como "examen terapéutico") para poder evaluar su reacción al tratamiento. Este no es un examen perfecto debido a que algunos pacientes que sufren de EIP demuestran un beneficio variable (es decir, no muy pronunciado) debido a la administración de diferentes dosis o combinaciones de terapias disponibles hoy. Para aumentar la confusión, algunos pacientes que sufren de SSP mostrarán alguna mejora del uso de terapias de reemplazo de dopamina, a pesar de que estas mejoras son escasas, y que cualquier beneficio derivado de las pruebas médicas utilizadas en pacientes que sufren de PSP, disminuye en el transcurso de las semanas.

Existen otros desórdenes que se califican como síndromes de tipo pseudo-Parkinson. Las dos últimas entidades que mencionamos a continuación no llenan las condiciones necesarias para definir las como unas PSP, sin embargo son lo suficientemente comunes como para mencionarlas en este artículo.

DCL – Demencia con cuerpos de Lewy: Los síntomas clínicos de DCL algunas veces son muy similares a los de la enfermedad de Parkinson con demencia (EPD). Demencia es un término utilizado para describir anomalías en la memoria, claridad de pensamiento, lenguaje o la habilidad para procesar información. También puede estar relacionado con cambios de comportamiento o personalidad. Las personas que sufren de la EP típica desarrollan síntomas de demencia luego de muchos años de lidiar con su EIP. DCL es diferente en el sentido que la parte cognoscitiva (aspectos relacionados con la memoria y el pensamiento) de este desorden se presentan casi simultáneamente con el parkinsonismo.

Existen muchos solapamientos clínicos de la DCL con otros desórdenes de demencia como el Alzheimer así como la enfermedad de EIP y PSP. La combinación del parkinsonismo y demencia sugiere el posible diagnóstico de DCL. Sin embargo, los síntomas de parkinsonismo podrían demorar algunos meses o más. Los síntomas característicos de la DCL incluyen fluctuaciones de la función

motriz y cognocitiva que no coinciden claramente con el esquema de dosis del paciente. Algunos de los pacientes responden a los medicamentos utilizados para la EIP, pero algunos no pueden claramente obtener un beneficio motriz sintomático (como por ejemplo una mejora en la movilidad). Los pacientes podrían sufrir cortos períodos de tiempo durante los cuales los pacientes estarán como ausentes o incluso estarán inconscientes. Las alucinaciones visuales o delirios (algunas veces anteriores a la administración de los medicamentos que reemplazan la dopamina, y frecuentemente relacionadas con el uso de otros medicamentos), son comunes en la DCL. Una alteración del sueño típica, el desorden de comportamiento del sueño REM (en la cual la persona actúa sus sueños) es muy común en los pacientes con DCL, y puede preceder los cambios cognoscitivos y motrices por años. Sin embargo es frecuente que los pacientes con EIP sufran estos síntomas también. Los pacientes con DCL desarrollan una gran sensibilidad (no receptividad o rigidez severa) a los medicamentos antipsicóticos anteriores y más fuertes, a los que se les debe prohibir su uso. Pacientes con DCL también podrían desarrollar mioclonía (movimientos pendulares de los brazos o piernas) así como cambios de autonomía significativos (ver sección sobre ASM – A).

Hidrocefalia con Presión Normal – HPN: Los síntomas clínicos de la HPN pueden imitar los síntomas de la EIP, especialmente respecto a lentitud y dificultad al caminar, así como los cambios cognoscitivos. La HPN recibió una gran atención luego de la difusión de un comercial donde se describió esta condición durante el Super Bowl de este año. En dicho video, una persona que había estado severamente inválida respecto a su capacidad de caminar y de pensar, mostró una importante mejora luego de haber sido tratado por HPN.

A pesar de que la HPN no comparte nada con el tratamiento por EIP, normalmente un conducto es colocado quirúrgicamente dentro de los ventrículos (las bolsas llenas de fluidos que se encuentran dentro del cerebro) para poder drenar el exceso de fluido. Algunas veces este tratamiento resulto en una mejora importante en los aspectos más frecuentes del HPN como por ejemplo alteración de la marcha, disminución de discernimiento mental y el cuerpo, así como frecuencia o urgencia para orinar o incontinencia. Los individuos con HPN, también pueden sufrir de trastornos al andar y de equilibrio. Debido a la naturaleza progresiva de este desorden, es importante que se considere este diagnóstico, sobre todo si alguien ha sido diagnosticado con EIP y no han podido beneficiarse de la respuesta típica de la terapia que utiliza el reemplazo de la dopamina.

En resumen, el diagnóstico de la PSP es difícil de hacer, sobre todo en las etapas iniciales de todas las formas de “parkinsonismo.” El concepto de pruebas terapéuticas, utilizando estrategias de reemplazo de dopamina (o cualquier otro tratamiento ocasional eficaz para combatir la EIP) es una de las formas de distinguir la EIP de la PSP. Existen muchas causas de PSP y solo hemos mencionado unas pocas. Existen otros desordenes, como la DCL y la HPN, que pueden imitar los síntomas de EIP, pero que responden a otras razones de sus síntomas e implican el uso de otras estrategias para su tratamiento. Finalmente, existen otras causas de parkinsonismo, como por ejemplo medicamentos (haloperidol, metoclopramida, risperidona entre otros), que deberán ser considerados en los distintos diagnósticos de todos aquellos pacientes que se presentan al consultorio médico sufriendo síntomas de parkinsonismo.

Afortunadamente, la mayoría de las enfermedades que causan la PSP son raras. Sin embargo, la mayoría de las enfermedades son difíciles de tratar y diagnosticar, provocando confusión y frustración por parte de los pacientes, familias y los médicos. Nosotros tenemos la esperanza de que aparezcan nuevos tratamientos que detengan o disminuyan su progreso, proporcionando a los pacientes que sufren estas enfermedades una vida con menos incapacidades y sin la preocupación de que los síntomas empeorarán con el tiempo. Mientras tanto, las personas que crean que sufren de PSP deberán buscar al ayuda de especialistas en trastornos motrices. Esto ayudará a los pacientes y a sus familias comprender por qué ocurren algunos problemas en particular, o por qué hay una falta de medicamentos eficaces para la EIP. Además, al tratarse con un especialista en trastornos motrices (los

cuales incluyen los EIP y todas las formas de PSP), proporcionará la mayor oportunidad para aprender lo más posible sobre estos desordenes y prepararse para los inevitables retos que implican lidiar con estos problemas.

Desde el escritorio del coordinador

Nombre del coordinador: Stephanie Wilson, Centro RN: Universidad Médica de Ohio

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

R: El Dr. Elmer ha estado en la Universidad Médica de Ohio desde 1998 y yo he estado aquí desde Mayo de 2002.

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

R: El Dr. Tiene unos 800 pacientes que él está tratando. Nosotros vemos unos 25 pacientes a la semana.

P: ¿Cuántas Visitas de Estudio PROGENI han realizado ustedes?

R: Nosotros hemos hecho unas 34 visitas en este centro. Yo he hecho 13

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

A: Yo disfruto cuando averiguamos más información sobre la vida personal de los pacientes, su historia, la información sobre los lugares dónde han vivido y sobre los tipos de empleos han tenido. Las visitas muchas veces les permiten tener buenos recuerdos a los pacientes, y les permite compartirlos con nosotros.

Q: ¿Qué es lo que más le gusta sobre su trabajo en el proyecto PROGENI y por qué?

A: Me entusiasma darle la oportunidad a los paciente de contribuir en la investigación sobre cómo tratar o prevenir la EP. Los pacientes normalmente se sienten entusiasmados sobre el estudio y muchas veces les permiten mejorar sus relaciones con sus hermanos al compartir la experiencia del estudio de visita.

Investigación sobre la Enfermedad de Parkinson

Por Dra. Tatiana Foroud, Universidad de Indiana

Muchos individuos con los que converso me preguntan cómo me involucré con la investigación sobre la enfermedad de Parkinson. Primero, empecé a trabajar en esta área hace unos diez años. El Instituto Nacional sobre Enfermedades Neurológicas y de Parálisis (National Institutes of Neurological Diseases and Stroke (NINDS), una rama del Instituto Nacional de Salud (National Institutes of Health), anunció que estaban particularmente interesados en dedicar fondos de investigación para el estudio genético de la enfermedad de Parkinson. Contando con estudios como genetista estadístico (lo que quiere decir que realizo primordialmente trabajo con computadoras y estadísticas), yo ya estaba estudiando otra enfermedad neurológica: la enfermedad de Huntington. Mi colega y colaborador, el Dr. P. Michael Conneally ya había trabajado por años en el estudio de la enfermedad de Alzheimer. Ambos decidimos que podríamos estudiar juntos la genética de la enfermedad de Parkinson. Mi única conexión con la enfermedad de Parkinson fue a través de mi abuela, a quien le había diagnosticado la enfermedad al final de su vida y a quien sólo vi unas pocas veces cuando era muy joven.

Durante los últimos 10 años he realizado presentaciones a muchos grupos de apoyo de la enfermedad de Parkinson y en reuniones profesionales. En cada reunión he hablado con personas afectadas por esta enfermedad y con sus familias. Algunas de estas personas han formado parte de nuestros estudios PROGENI y PROGENI Cares. Ellos han compartido conmigo sus historias y me han vislumbrado sobre lo que implica vivir con la Enfermedad de Parkinson. ¡Su esperanza y optimismo son

impresionantes! Y cada vez salgo de estas reuniones con renovado respeto por cada persona y su familia que están dando la batalla con esta enfermedad.

En los últimos siete años, PROGENI y PROGENI Cares han aumentado nuestros conocimientos genéticos sobre la enfermedad de Parkinson. Aún tenemos mucho que aprender, pero es esencial que entendamos mejor el por qué las personas desarrollan la enfermedad de Parkinson para poder diseñar mejores tratamientos, y esperamos que, eventualmente, podamos encontrar la cura. El gran número de personas que he conocido a lo largo de estos años me han inspirado para continuar con este importante trabajo. Gracias a todos por continuar apoyándonos en estos estudios importantes.

Seis hábitos que determinan una visita de médico muy eficaz

Por el Dr. Homer Jack Moore, Neurólogo del Southern California Permanente Medical Group

1. Decida sobre lo que desea lograr antes de empezar.

Haga una lista de las cosas más importantes de las que desea hablar. Revísela y coloque los temas que tratan de USTED de primero.

Asegúrese de que su lista tiene un orden de prioridad. Coloque los problemas más importantes que usted desea tratar de primero.

2. Tome todos sus medicamentos y llévelos con usted a la cita.

Es esencial para el médico saber exactamente qué medicamentos usted está tomando y cómo los está tomando. La forma más precisa para el médico de poder cerciorarse sobre los medicamentos que usted está tomando, es verlos físicamente. Traiga todos los medicamentos, incluyendo vitaminas, hierbas y gotas para los ojos.

3. Lleve siempre una lista de sus prescripciones médicas con usted. A veces usted deberá ver a un médico cuando menos se lo espera. Usted podría terminar en una sala de Emergencia en algún lugar, y el médico residente podría averiguar mucho sobre usted y su historia médica con tan sólo ver esta lista.

4. Maneje al consultorio del médico como cuando usted va al aeropuerto

a tomar un avión.

Salga con suficiente anticipación como para poder cubrir cualquier eventualidad, como por ejemplo tráfico, un problema con una rueda o la dificultad para encontrar estacionamiento. Lleve su celular por si acaso.

5. Tenga una conversación con su médico.

Una conversación tiene lugar entre un mínimo de dos personas. Ella toman turnos: una habla y la otra escucha. Luego la otra habla y la primera escucha.

Idealmente, su médico lo escuchará mientras usted está hablando sin interrumpirlo constantemente. Si no lo hace, búsquese a otro médico. Asimismo, usted también debe saber escuchar.

6. Sea el capitán de su propio barco.

Nadie sabe más sobre sus síntomas que usted mismo. Nadie está en una mejor posición para saber lo que necesita que usted; ni siquiera el propio médico. En especial en el caso de la enfermedad de Parkinson, donde los cambios ocurren día a día, o incluso de hora a hora.

Revisado y reimpresso con el permiso de la Asociación de la Enfermedad de Parkinson de San Diego. Parkinson Post Abril-Mayo 2005

Aumentando los horizontes del Estudio PROGENI

Por Cheryl Halter, M.S. CCRC – Universidad de Indiana

Como muchos de ustedes saben, el enfoque dado en el estudio PROGENI durante los últimos 5 años ha sido tener como pacientes a aquellas familias que cuentan con dos hermanos o hermanas vivos, que sufren de la enfermedad de Parkinson (EP). A partir del estudio de más de 700 familias que cuentan con estas características, hemos identificado varios cromosomas diferentes que pueden ser importantes en el desarrollo de la EP. Ahora estamos ansiosos de poder expandir nuestros estudios para poder encontrar los genes contenidos en estos cromosomas que aumentan o disminuyen el riesgo de desarrollar la EP.

Para alcanzar este objetivo, le estamos pidiendo a algunas familias que nos permitan contactar a más miembros de sus familias e incluirlos en el estudio PROGENI. Los estudios genéticos son más informativos cuando estudiamos familias con muchos miembros a los que se les ha diagnosticado la EP. Entre las 700 familias participantes en el estudio PROGENI, encontramos más de 225 que cuentan con lo que denominamos una "historia familiar de EP muy marcada." Nosotros hemos definido a estas familias como aquellas que nos han informado que cuentan con cuatro o más miembros que sufren de la EP, o familias en las cuales uno de los padres del hermano (o hermana) que sufre de la EP, también sufre esta enfermedad. Le hemos empezado a pedir a todos los hermanos y hermanas de aquellos pacientes que sufren de la EP, y que llenan uno de estos requisitos, que participen en el estudio PROGENI. En algunos casos, les estamos pidiendo a alguno de los hijos de las personas que sufren de la EP que también participen en el estudio PROGENI.

En aquellas familias con "una historia familiar de EP muy marcada", le estamos pidiendo a ciertos miembros de la familia que lleven a cabo los mismos exámenes clínicos que han realizado sus hermanos y hermanas que sufren de la EP. Esto incluye un breve examen neurológico, responder algunas preguntas sobre la salud e historia médica y extraer una muestra de sangre. La información que resulte de estos estudios de nuevos miembros de familia, nos permitirá hacer algunas comparaciones entre aquellos que sufren de la EP y aquellos que no.

Si su familia se identifica como una familia con "historia familiar de EP muy marcada", y aún no ha sido contactada, pues pronto lo será. Esperamos que las familias que no llenan estos nuevos criterios comprendan que ellos también siguen siendo muy importantes para el estudio PROGENI. Queremos seguir estando informados sobre su historia familiar, sea que cualquier miembro de la familia muestre síntomas de la EP o que haya sido diagnosticado recientemente con la EP. Asimismo, le renovamos nuestra invitación a participar en nuestro programa de autopsias.

Si usted tiene una pregunta sobre la expansión del estudio, o sobre el estudio PROGENI en general, por favor comuníquese con Cheryl Halter por el 888-830-6299 o por correo electrónico al chalter@iupui.edu.

Una Guía Terminológica sobre la Enfermedad de Parkinson

Por Kathleen K. Miller, C.O., CCRP, Universidad de Indiana

Una visita al neurólogo puede ser tan confusa y aterradora como el diagnóstico y comprensión de la enfermedad de Parkinson. Durante el examen neurológico se utilizarán muchas definiciones médicas para describir lo que se ha descubierto en una persona que sufre de la enfermedad de Parkinson.

A continuación encontrará una lista de definiciones médicas y sus significados, las cuales pueden hacer de su visita de examen menos confusa y la ayudará a comprender mejor la enfermedad.

Acinesia: Inhabilidad para moverse ("congelarse") o dificultad para empezar o mantener el cuerpo en movimiento.

Ataxia: Una deficiencia del movimiento marcada por la pérdida del balance o disminución de la coordinación.

Bradicinesia: Disminución de la velocidad y pérdida de la espontaneidad y voluntad del movimiento.

Fenómeno en rueda dentada (Cogwheeling): Sensación de inestabilidad sentida por un médico cuando el miembro de un paciente es movido alrededor de una articulación-

Disartria: Hablar indistintamente o dificultad al hablar.

Discinesias: Movimientos involuntarios, incontrolables y a veces excesivos. Estos movimientos pueden ser sacudidas, movimientos como si estuviera bailando o movimientos inestables, y son distintos a los rítmicos temblores normalmente asociados a la enfermedad de parkinson. Un efecto frecuente y colateral de muchos de los medicamentos utilizados para tratar la enfermedad de Parkinson.

Disfagia: Dificultad para tragar.

Distonía: Postura anormal e inconveniente o movimientos constantes de la mano, pié o cualquier otra parte del cuerpo. Puede estar acompañado de rigidez y torcedura.

Congelación: Incapacidad abrupta y temporal para moverse de los pacientes con Parkinson que ocurre frecuentemente en lugares como en las puertas o saliendo del carro.

Neurodegenerativa: Se refiere a condiciones como la de Parkinson que se caracteriza por la pérdida de las células en el sistema nervioso central.

Rigidez: Endurecimiento anormal en una extremidad del cuerpo o cualquier otra parte. Es mucho más aparente cuando la persona que examina mueve la extremidad del paciente.

Temblor: Movimientos involuntarios (pueden ser rápidos o lentos) que pueden afectar las manos, cabeza, voz u otras partes del cuerpo.

Pérdida de Efectividad: Pérdida de efectividad de los medicamentos utilizados para tratar la enfermedad de Parkinson entre las dosis. Si la efectividad de los medicamentos no duran hasta la administración de la próxima dosis, se debe a que su efecto se ha perdido.

Fuente: Stedman's Medical Dictionary (Edición 26) www.michaeljfox.org