

La Prueba Genética



La Enfermedad de Huntington

Serie de Guías Familiares



Huntington's Disease
Society of America

La Prueba Genética

Serie de Guías Familiares

Revisado por:

Randi Jones, Ph.D.
Centro de Excelencia de la HDSA
Emory University
Atlanta, GA

Ami Rosen, CGC
Centro de Excelencia de la HDSA
Emory University
Atlanta, GA

Traducido al español por:
Arelis E. Mártir-Negrón, M.D.

La impresión de esta publicación ha sido posible
a través de una beca educativa proporcionada por
The Bess Spiva Timmons Foundation
(La Fundación Bess Spiva Timmons)

Descargo de responsabilidad

Las declaraciones y opiniones en esta libro no necesariamente son La Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington (Huntington's Disease Society of America, HDSA por sus siglas en inglés) ni promueve, endosa o recomienda ningún tratamiento mencionados aquí. El lector debe consultar a un médico o a otro profesional de la salud adecuado sobre cualquier consejo o terapia establecida en este libro.

Derecho de autor 2009 Huntington's Disease Society of America
Todos los derechos reservados

Impreso en los Estados Unidos de América

Ninguna porción de esta publicación puede ser reproducida de ninguna manera sin el permiso expresado en escrito por La Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington.

Tabla de Contenidos

Cómo usar esta guía	2
I. La Enfermedad de Huntington (EH) y el gen de la EH	3-5
• ¿Qué es la enfermedad de Huntington?	3
• El gen de la EH	4
II. Prueba genética	6-15
• ¿Qué es una prueba genética?	6
• Prueba pre sintomática	9
• Pruebas de confirmación	10
• Pruebas en niños y prueba pre-natal	10
• La decisión de hacerse prueba	12
• ¿Existe el tiempo “correcto” para la prueba?	14
• ¿Debo hacerme la prueba con mis hermanos?	14
• Obteniendo ayuda con la decisión	14
III. Recursos	16-18
• Elección de un centro de prueba	16
• ¿Dónde puedo acudir para obtener información y apoyo?	17
IV. Investigación	19-20
• ¿Qué se está haciendo para encontrar tratamientos o una cura para el HD?	19
• ¿Cómo puedo ayudar?	20

CÓMO USAR ESTA GUÍA

Esta guía fue creada para ayudar a los individuos y las familias a entender el propósito y el proceso para la prueba genética de la enfermedad de Huntington y, a través de este conocimiento, ser capaces de hacer una elección que es muy personal y muy significativa.

En este folleto, estamos compartiendo lo que sabemos de la EH y lo que puede significar descubrir que usted o un ser querido tiene la enfermedad. Una vez entienda los temas incluidos, podrá utilizar la guía como punto de partida para las conversaciones con familiares y amigos.

No importa lo que decida después de leer esta guía sobre la prueba genética de la EH, queremos que usted sepa que no están solo frente a los desafíos que presenta la EH. Hay una comunidad informada de profesionales y familias de la EH, dándole la bienvenida, con la que puede contar cuando este en busca de apoyo.

La prueba genética de la EH puede afectar la calidad de vida del individuo de ambas formas, positiva y negativa. La lectura de esta guía es sólo el comienzo en un proceso de toma de decisiones. Le recomendamos a que trabaje conjuntamente con un consejer a genética o un otro profesional de la EH al considerar esta opción.

I. La Enfermedad de Huntington y el gen de la EH

Qué es la enfermedad de Huntington?

La Enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno cerebral hereditario que lleva a discapacidades tanto física como mentales que aumentan con el tiempo. Los síntomas generalmente aparecen entre las edades de 30 y 50, pero la enfermedad puede atacar a personas tan jóvenes como 2 años y tan ancianos como 80 años. Los síntomas iniciales pueden incluir dificultad en la concentración, depresión o movimientos involuntarios como contracciones espasmódicas, pero cada persona con la EH se ve afectada de manera diferente y los primeros síntomas pueden variar de una persona a persona.

¿Cómo puedo saber si estoy en riesgo de padecer La enfermedad de Huntington?

Si usted tiene un padre o una madre con la EH, tiene una probabilidad del 50%, o uno en dos, de haber heredado el gen que causa la EH. Cada niño nacido de una persona que tiene la EH, sin importar el sexo tiene la misma posibilidad de haber nacido con el gen de la EH. Los hombres y las mujeres son igualmente afectados, por lo que cualquiera de los padres puede pasar el gen de la EH a sus hijos.

¿El 50 por ciento de los niños de un persona van a desarrollar la enfermedad?

No, cada niño tiene el mismo riesgo, 50 por ciento, de haber heredado el gen de la EH, independientemente de si todos o ninguno de los hermanos y hermanas lo tengan.

¿Puedo obtener la EH de cualquier otra manera?

No, la EH no se puede “contagiar” de otra persona. Es necesario nacer con el gen causante de la enfermedad para que un día desarrolle esta enfermedad.

¿Qué pasa si ninguno de mis padres tiene la EH?

En algunos casos, una persona puede desarrollar lo que parece ser la EH a pesar de no tener antecedentes familiares de la enfermedad. Hay muchas razones para que esto sea posible. Tal vez el padre que tenía el gen de la EH murió a una temprana edad, antes de la aparición de síntomas. Es posible que otros miembros de la familia tengan la EH pero fueron mal diagnosticados con la enfermedad de Parkinson u otro trastorno con características parecidas a las de la EH. También es posible que el progenitor que es portador de la mutación genética para la EH llamada “rango indeterminado de expansión de CAG para la EH” (esto se explica más adelante), en cuyo caso el progenitor no desarrolla la enfermedad, pero podría pasar en a sus hijos. También puede haber casos de paternidad dudosa.

Si he nacido con el gen, entonces ¿por qué no tengo la EH ahora?

Heredamos los genes de nuestros padres y por lo tanto nacemos con ellos. Algunos genes son “encendidos” solamente en las etapas posteriores de nuestras vidas. Un buen ejemplo es el gen de la calvicie. Muchas personas nacen con este gen, pero es sólo en la edad adulta que se activa y que las personas comienzan a perder su cabello. Además, las personas que tienen el mismo gen de la calvicie pueden comenzar a perder el cabello a diferentes edades.

El gen de la EH

¿Cómo funcionan los genes?

Un gen es la unidad básica de los rasgos heredados

pasados a una persona de sus padres. Los genes se componen de cadenas largas de ADN (ácido desoxirribonucleico) que se encuentran en los cromosomas de cada célula del cuerpo. Parte de este ADN determina que lo que el gen hace al cuerpo y otros determinan cuando y como el gen se activa. Sabiendo que usted tiene un gen en particular no le dice cuando el gen se vuelve activo.

Háblame del gen de la EH

Lo que llamamos el “gen de la EH” es en realidad una variación en un gen que se encuentra en cada ser humano. De hecho, cada persona tiene dos copias del gen. La variación que indica la EH se encuentra en un extremo del gen y consiste en lo que se llama repeticiones de CAG. Las repeticiones de CAG es un conjunto de nucleótidos (elcomponentes básicos del ADN) que se repite una y otra vez al final del gen. Los tres nucleótidos en la repetición son Citosina, Adenina y Guanina (CAG). En las personas que han heredado la variación asociada con la EH , hay 40 o más repeticiones de CAG. No se conoce nadie con 35 o menos repeticiones de CAG haya desarrollado los síntomas de la EH. Entre medio esta lo que se conoce como el rango “indeterminado” de 36 a 39 repeticiones de CAG, donde el individuo puede o no desarrollar los síntomas de la EH durante el rango normal de vida *. Si una de dos copias de este gen en el individuo tiene unas repeticiones lo suficientemente largas de CAG, este desarrollará la enfermedad.

¿Puede el número de CAG cambio se repite una tiempo?

El número de repeticiones de CAG no cambia durante la vida del individuo.

*Información proporcionada por Martha Nance, MD, HD Genetic Testing Group

II. La Prueba Genética

¿Qué es una prueba genética?

Una prueba genética es una forma bioquímica de determinar la presencia de un gen en particular en un individuo. En la mayoría de los casos existe un análisis de sangre que puede determinar si una persona tiene el gen de la EH. Esta prueba no puede, sin embargo, predecir cuando los síntomas se iniciarán o el curso de la enfermedad.

Hay cuatro categorías de pruebas para el gen de la EH:

1. La Prueba pre sintomática, para personas en riesgo de la EH, pero que no presentan síntomas, es el tipo de prueba que será discutido en mayor detalle en este folleto.
2. Prueba confirmatoria determina si una persona que muestra los posibles síntomas de la EH en realidad tiene el gen de la EH.
3. Las prueba prenatal se utiliza para determinar si el feto tiene el gen de la EH. Esto se puede hacer por amniocentesis o con una muestra de vellosidades coriónica (MVC).
4. El diagnóstico genético prenatal (utilizando la fertilización in vitro)

¿En qué consiste hacerse la prueba?

Idealmente, el proceso para la prueba consiste en varias sesiones con distintos profesionales, tanto antes como después pruebas, dependiendo de las necesidades de el individuo y la composición del personal en las

facilidades. Estas sesiones suelen incluir consejería genética, la discusión de los resultados, y el seguimiento. La prueba genética en sí misma es un análisis de sangre.

El propósito de las sesiones de consejería genética es asegurar que la persona a punto de someterse a la prueba comprende las implicaciones de este conocimiento y está preparada para recibir los resultados. La entrevista usualmente revela si los síntomas están presentes, si es así, se programará un examen neurológico. Si se encuentra que la persona tiene el gen de la EH, pero no está sintomática en el momento de la entrevista, un examen neurológico se sugiere dentro de unos 6 meses. Esto determinará si los primeros síntomas de la EH están presentes y establecerá una referencia para futuras evaluaciones y tratamientos.

La persona puede retirarse del proceso para la prueba en cualquier momento.

Las sesiones del proceso para la prueba suelen ser repartidos en un mes o más y pueden requerir repetidas visitas al centro donde se realiza la prueba. Se pueden hacer excepciones si una persona vive lejos del centro o en otras circunstancias. Las decisiones relativas a la programación de las citas sólo pueden ser hecha por los que realizarán la prueba.

¿Muestras de sangre de miembros de mi familia son necesarias para prueba?

No, no es necesario obtener muestras de sangre de otros miembros de su familia. Sin embargo, es útil que la persona en riesgo de la EH tenga los resultados de la prueba genética de un miembro de la familia afectado o historial familiar que sugiere un patrón claro típico de la EH, con el apoyados por registros médicos si están disponibles. Esto es para asegurar que la enfermedad en la familia es, en efecto la EH. Algunas personas son diagnosticadas erróneamente con la EH

cuando, en realidad tienen otro trastorno neurológico. Por lo tanto, es importante establecer que el miembro de la familia afectada tiene la EH.

¿Cuánto cuesta?

El costo de la prueba varía de centro en centro. Algunos centros son instalaciones de investigación y llevan a cabo la prueba de forma gratuita para los que participan en sus estudios, algunos tiene una escala de precios y otros cobrar entre \$ 315 a \$ 1,500.

¿Los seguros de salud cubren las pruebas?

Usted necesita comprobar con su proveedor de seguro si cubren pruebas pre-sintomáticas. Sin embargo, antes de hacerlo, debe sopesar los riesgos y beneficios de presentar una reclamación. Lamentablemente la discriminación genética existe. Varias leyes se han establecido para ayudar a las personas contra este tipo de discriminación. La mayoría de los estados tienen leyes en vigor para prohibir a los seguros médicos el uso de los resultados de las pruebas genéticas para determinar la cobertura, primas, o cancelación. La mayoría de los estados también tienen leyes en efecto prohibiendo a los empleadores exigir pruebas genéticas o el uso de resultados de pruebas genéticas para determinar la compensación, el empleo, o promoción. En la primavera de 2008, una ley federal, GINA, fue aprobada con la misma protección en contra de la discriminación de los seguros médicos y en el empleo como las enumeradas anteriormente. La ley sobre el seguro médico y la ley en materia de empleo entrará en vigor en 2009. Esta ley no se refiere a la posibilidad de la discriminación, basada en resultados de las pruebas genéticas, para seguros de vida, seguros de cuidados a largo plazo, o de seguros por incapacidad. Por lo tanto, todavía puede haber razones para como han hecho otros en el pasado, esperar recibir los resultados y luego solicitar

reembolso a la compañía de seguro. En el pasado, las personas hicieron esto solo si el resultado fue negativo. Se sugiere que todas las decisiones sobre los seguros, las tome el individuo antes de comenzar el proceso para la prueba.

¿Los resultados de la prueba son siempre precisos?

La precisión de los resultados positivos o negativos son casi el 100 por ciento. Para asegurarse que se le está poniendo a prueba a el gen correcto, se requiere documentación de diagnóstico de de la EH o la documentación un resultado positivo al la prueba en la familia. El resultado del examen no puede determinar si una persona va a desarrollar la EH si el número de repeticiones de CAG cae en el rango intermedio. Por otra parte, un resultado positivo de la prueba no puede predecir con exactitud cuando los síntomas de la EH van a comenzar.

¿Es el resultado de la prueba confidencial?

El resultados de la prueba debe mantenerse confidencial, y sólo se le debe dar a otra persona con su permiso por escrito. En su llamada inicial al centro donde realizan la prueba , usted debe preguntar cómo su confidencialidad está garantizada.

¿Cómo puedo saber si estoy empezando a mostrar los síntomas?

La EH sólo puede ser diagnosticada por un neurólogo. Un examen neurológico puede determinar si usted tiene los síntomas de la EH.

Prueba presintomática

Dime acerca de las pruebas presintomática para la EH

La prueba genética para el gen de la EH se realiza en una muestra de sangre. Aunque el procedimiento es simple, la decisión de hacerse la prueba no lo es.

La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) recomienda que las personas que deseen someterse a la prueba presintomática para la EH deben hacerlo en uno de nuestros Centros de Excelencia, o en un centro de pruebas con un entrenamiento específico sobre cómo trabajar con la EH. Una lista de de los centros de prueba está disponible en la HDSA, llamando a nuestro teléfono o el sitio web.

Pruebas confirmatorias

¿Qué es la prueba para la confirmación?

La prueba para la confirmación se utiliza para verificar la sospecha de un neurólogo que una persona tiene la EH. Se realiza a menudo cuando un individuo tiene síntomas que parecen ser los que en general se asocian con la EH. A pesar de que un neurólogo u otro médico puede creer que la prueba para confirmación es necesaria, el individuo y su familia son los que deben tomar la decisión, con pleno conocimiento de lo que los resultados pueden significar.

Es importante tener en cuenta que, aunque una persona puede estar consciente de que tiene algunos síntomas asociados con la EH, escuchar que esta sospecha se confirmó a menudo tiene un efecto psicológico significativo.

La prueba en los niños y la prueba prenatal

¿Los niños deben ser examinados?

Hacerle la prueba a niños (menores de 18 años de edad) no se recomienda. Dado que cada persona debería decidir por sí misma si se hace o no la prueba, los menores debe esperar hasta que puedan llegar a tomar la decisión por sí mismos. Hacerle la prueba a niños también puede exponerlos a la discriminación de las

compañías de seguros, empleadores y tal vez (consciente o inconscientemente) por sus padres. Dado que no existen tratamientos que puedan retrasar o detener la progresión, no hay muchas razones prácticas para que a los niños se les haga la prueba. Esto puede cambiar a medida que se desarrollan nuevos tratamientos.

Si un niño presenta síntomas de la EH juvenil, un neurólogo que esté familiarizado con la EH debe ser consultado primero. En los Centros de Excelencia de la HDSA tiene neurólogos que son extremadamente conocedores de la EH. Después de que los síntomas del niño son evaluados y se les consulta a los padres, es cuando se consideran las pruebas genéticas como un acto confirmatorio.

¿Está la prueba prenatal disponible?

Es posible determinar si el feto lleva el gen de la EH. Los procedimientos prenatales disponibles en la actualidad son la amniocentesis y el muestreo de vellosidades coriónicas (MVC). Es aconsejable que una pareja discuta las opciones de pruebas prenatales con un consejero genético antes comenzar el embarazo. Si una pareja a riesgo desea que se le haga la prueba para el gen de la EH, se recomienda que el proceso de la prueba se complete antes de la concepción.

¿Se puede concebir hijos de una manera que se conozca su estatus de la EH?

Las parejas que están preocupadas sobre pasar el gen de la EH a sus hijos, y les gustaría disminuir ese riesgo, debe consultar a un consejero genético para discutir la fertilización in vitro (FIV) con diagnóstico genético prenatal (DGP). FIV con DGP es una forma de hacerle la prueba del gen de la EH a los embriones antes de la implantación para crear un embarazo con un embrión que esté libre del gen de la EH.

La decisión de hacerse la prueba

¿Debería hacerme la prueba para la EH?

La decisión de someterse a pruebas genéticas es una muy personal que no puede ser tomada a la ligera. La prueba nunca debe ser forzada en un individuo a riesgo. No hay contestaciones “correctas” o “incorrectas“. Cada individuo tendrá que tomar sus circunstancias en consideración antes de tomar la decisión.

Normalmente, la gente tendrá una respuesta emocional fuerte (ya sea inmediata o futura) cuando se les dice que son o no portadores del gen que causa la EH. Por esta razón se recomienda que el proceso para la prueba genética incluya la consejería de seguimiento como se hace en los Centros de Excelencia de La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) y otros centros que siguen las directrices de la HDSA.

Las personas cuya prueba es negativa se sienten confundidos con su respuesta emocional conflictiva a la noticia. En general, hemos encontrado que la mayoría de las personas se adaptan bien a resultado, positivo o negativo, después de que ha pasado algún tiempo.

¿Por qué no iba yo a querer hacerme la prueba?

Un gran número de personas en riesgo de la EH deciden en última instancia no hacerse la prueba genética. Sus razones para esta decisión son a menudo basadas en el hecho de que la prueba no puede predecir la edad de inicio, los temores de una posible discriminación en el lugar de trabajo o de la comunidad, y porque en la actualidad, no hay tratamientos efectivos o cura para la enfermedad.

Cosas a considerar

Los siguientes son algunos de los temas para pensar sobre y / o discutir con aquellos más cercanos a usted:

Cónyuge

¿Cambiaría la relación con su cónyuge o su pareja una vez se conozca el resultado de la prueba? ¿Quiere él / ella que usted se haga la prueba? ¿Cómo un resultado positivo o negativo impactaría su futuro juntos?

Los hermanos

Las relaciones con los hermanos a veces se ponen tensas cuando conocen el resultado de la prueba. Existe a menudo un sentimiento de culpa de los hermanos que no son portadores del gen (aunque no tengan control sobre los genes que heredaron). Los que tienen el gen puede expresar coraje hacia los hermanos y hermanas que no lo tienen.

Los niños

Los niños a menudo son un factor importante en la decisión de hacerse la prueba. Muchas personas se hacen la prueba presintomática antes de planificar una familia. Otros usan el resultado para decidir si van a tener más hijos. Los que ya tienen los niños se preocupan el impacto de un resultado positivo. Ellos pueden hacerse preguntas tales como: ¿Cómo le digo a los niños que ellos pueden haber heredado el gen de mí? ¿Cómo les explico que yo un día voy a mostrar los síntomas de la EH? ¿Cómo esto les afectará la vida?

Los padres pueden sentirse culpables por haber tenido los niños a sabiendas de que la EH estaba en su familia (aunque no estaban conscientes de su propio riesgo de heredar el gen en el momento que tuvieron niños).

Los padres

La relación con sus padres puede verse también afectada. Los padres puede sentirse culpable de haber transmitido el gen. Un padre no afectado puede alterarse con la idea de tener que ver como su hijo vive con la EH. Un padre

también puede tener una mezcla de emociones en el caso de que un hijo salga negativo a la prueba del gen de la EH mientras otro sea positivo o comience a mostrar síntomas.

Los amigos

Los amigos se encuentran entre aquellos a quienes nos dirigimos para recibir apoyo. Usted puede optar por contar a un amigo (o amigos) cercano sobre su decisión de hacerse la prueba de la EH. Si decide hacerse la prueba, asegúrese de que usted comparte su decisión sólo con personas de confianza que no la discutirán con los demás.

¿Existe el momento "correcto" para la hacerme la prueba?

A pesar de todos nosotros enfrentamos tensiones en nuestra vida diaria, se recomienda que no se sometan a la prueba en el momento de un evento particularmente estresante (la muerte de un familiar, un divorcio, el diagnóstico de la EH en un ser querido, o alguna otra experiencia traumática) o durante un embarazo, a menos que la persona en riesgo considere terminar con el embarazo.

¿Debería hacerme la prueba con mis hermanos?

Mientras que los hermanos a menudo toman juntos la decisión de hacerse la prueba, se requieren citas por separado para que la situación de cada persona en riesgo puede ser considerada de forma independiente.

Obteniendo ayuda con la decisión

¿Cómo decido?

Hay diferentes recursos disponibles para ayudarle a tomar la decisión. Los Centros de Excelencia de

la HDSA son atendidos por profesionales con el conocimiento y la experiencia para ayudarle a decidir si se debe o no hacer la prueba. Si desea consejería a largo plazo, un trabajador social o empleado de un capítulo de la HDSA o el personal de centro de prueba de la EH pueden ser capaces de ofrecerle un referido a un profesional muy informado.

También puede considerar unirse a un grupo de apoyo. Existen grupos de apoyo de la EH en prácticamente todos los estados y algunos grupos específicos para los que se encuentran en riesgo. Su capítulo local de HDSA o la oficina nacional de la HDSA le puede ayudar a encontrar un grupo de apoyo en su área.

A menudo es útil leer como otros llegaron a su decisión. Dos publicaciones que discuten esto son *Experiencias de la prueba predictiva para la EH* (una colección de relatos personales - disponible en la HDSA como parte del paquete de prueba) y *Asignación del destino: Una memoria de la familia, del riesgo, y de la investigación genética* por Alice Wexler (publicado en 1995 por Random House).

Otro recurso útil es *la Caminando la cuerda floja: Vivir en riesgo de la enfermedad de Huntington* por Randi Jones, Ph.D. Este libro proporciona conocimientos profesionales y orientaciones prácticas para las personas en riesgo de la EH.

Apoyo durante el proceso de la prueba

Se recomienda que traiga con usted a todas las sesiones de pruebas una persona que le sirva de apoyo. Esta persona debe ser un cónyuge, compañero o un amigo cercano. La persona será capaz de proporcionar apoyo moral durante las citas, cuando este a la espera del resultado de la prueba, al recibir el resultado, y después de esto. No es aconsejable traer un hermano u otra persona que también está en riesgo para EH, para que la persona que esta brindado apoyo puede centrarse plenamente en las necesidades de la persona a la que se la está haciendo la prueba.

II. La Prueba Genética

La elección de un centro para la prueba

Creemos que el proceso para la prueba genética es mucho más que una prueba de sangre. La HDSA recomienda que las personas que están considerando hacerse la prueba genética deben hacerlo a través de un Centro de Excelencia de la HDSA o un centro de pruebas genéticas que siga las pautas de la HDSA.

Los Centros de Excelencia de la HDSA

El programa de Centros de Excelencia de la HDSA sirve como la piedra angular del compromiso a servir de la HDSA. Estas 21 instalaciones proporcionan una gran variedad de servicios médicos y sociales a familias con la EH, así como la prueba genética y el trabajo en colaboración con capítulos y afiliadas de la HDSA, grupos regionales y grupos de apoyo formando una perfecta red nacional de recursos y referidos a aquellos afectados por la EH y sus familias.

Para encontrar un Centro de Excelencia, llame al 800-345-HDSA o visite www.hdsa.org, haga clic en “Living with Huntington’s Disease”, (Viviendo con la enfermedad de Huntington) luego, haga clic en “Family Care” (Cuidado familiar), luego haga clic en “Centers of Excellence” (Centros de Excelencia)

Otros centros para la prueba de la EH

La Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) también publica

una lista de centros para la prueba que siguen las directrices de la HDSA para la prueba genética.

La lista está disponible de forma gratuita llamando al 800-345-HDSA. También se puede encontrar en la sitio web nacional visita www.hdsa.org, clic en, “Living with Huntington’s Disease” (Viviendo con la enfermedad de Huntington) luego, haga clic en “Family Care” (Cuidado familiar), luego haga clic en “Genetic Testing Center” (Centros para la prueba genética).

¿Dónde puedo acudir para obtener información y apoyo?

La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés)

La HDSA es una agencia de salud nacional, voluntaria sin fines de lucro dedicada a la búsqueda de la cura para la Enfermedad de Huntington. Proporcionamos apoyo vital, información y servicios educativos para mejorar la vida de las personas afectadas por la EH. Ofrecemos recursos y orientación para las familias de la EH a través de nuestra red nacional de capítulos y afiliadas conformados por voluntarios, así como a través de nuestros Centros de Excelencia de la HDSA de servicios para familias. La HDSA, a través de su apoyo a la Coalición para la cura y otros investigadores, también promueve y dirige importantes investigaciones para encontrar tratamientos y, en definitiva, una cura para la EH.

Publicaciones

La HDSA publica y distribuye una gran variedad de material informativos como la revista “The Marker” , el boletín “Toward a cure” (Hacia una cura), y libros, panfletos, folletos y cintas de vídeo que cubren el cuidado, tratamiento, investigación y temas relacionados. Estas publicaciones están disponibles para descarga desde el sitio web nacional visitando www.hdsa.org, haciendo clic en

“Living with Huntington’s Disease” (Viviendo con la enfermedad de Huntington) luego, haga clic en “Family Care” (Cuidado familiar), luego haga clic en “Publications” (Publicaciones).

Capítulos y Afiliadas de la HDSA

Con más de 38 capítulos y afiliada en todo Estados Unidos, La Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington (HDSA por sus siglas en inglés) es a menudo el primer lugar donde las personas acuden a obtener información o asistencia para hacer frente a los efectos de la EH. Los Capítulos y afiliadas de la HDSA pueden proporcionar información sobre recursos locales, incluyendo médicos conocedores de la EH y otros profesionales de la salud, centros para la prueba genética, grupos de apoyo y de cuidado a largo plazo. En la mayoría de los casos, un trabajador social está disponible en el capítulo para dar información y apoyo.

Para encontrar un capítulo o afiliada, por favor contacte la HDSA al 800-345-HDSA o visite www.hdsa.org, haga clic en “About Huntington’s Disease Society of America” (Sobre la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington), luego haga clic en “Find Your Local HDSA Chapter, Affiliate or Regional Office” (Encuentre su capítulo Local, afiliadas u Oficina Regional de la HDSA).

IV. Investigación

¿Qué se está haciendo para encontrar Tratamientos o una cura para la EH?

La investigación es la clave para encontrar tratamientos y una cura para la EH. La HDSA, a través de su apoyo a la Coalición para la cura de la HDSA y otros investigadores, promueve importantes investigaciones para encontrar tratamientos y, en última instancia, la cura para la EH. Se han hecho muchos avances interesantes en nuestro entendimiento básico de la enfermedad desde la identificación de el gen que causa la EH en 1993.

La HDSA mantiene como objetivo final el desarrollo de tratamientos efectivos para prevenir o retrasar la aparición y la progresión de la enfermedad. A fin de agilizar el movimiento de la investigación básica a tratamientos efectivos la HDSA ha desarrollado la “canalización” de descubrimientos de fármacos que toma un enfoque sistemático y completo para maximizar las oportunidades de lograr nuestra meta- el tratamiento efectivo para la EH. En 2008, tetrabenazina (Xenazine) fue aprobada por la FDA como la primera droga para la EH designada específicamente para el tratamiento de la corea asociada con la enfermedad.

¿Cómo puedo ayudar?

Para obtener más información acerca de cómo puede ayudar o para conocer más acerca de la HDSA, por favor contacte con La Sociedad America de la Enfermedad de Huntington
505 Eighth Avenue, New York, N.Y. 10018
Página web de nacional - www.hdsa.org
Llame al: (800) 345-HDSA
Correo electrónico: hdsainfo@hdsa.org.
Esperamos con interés escuchar de usted.

AYUDA PARA HOY. ESPERANZA PARA EL MAÑANA.

La misión de la HDSA

Esta sociedad es una organización nacional, voluntaria de salud dedicada a mejorar las vidas de las personas con la enfermedad de Huntington y sus familias.

Para promover y apoyar la investigación y los esfuerzos médicos para erradicar la enfermedad de Huntington.

Para asistir a personas y familiares afectadas por la enfermedad de Huntington a enfrentar los problemas que presenta esta enfermedad.

Para educar al público y a los profesionales de la salud sobre la enfermedad de Huntington.

La oficina nacional de la Asociación Americana de la Enfermedad de Huntington

505 Eighth Avenue, Suite 902

New York, NY 10018

Teléfono: 212-242-1968

800-345-HDSA (4372)

Fax: 212-239-3430

Correo electrónico: Hdsainfo@hdsa.org

Red: www.hdsa.org





La impresión de esta publicación ha sido posible
a través de una beca educativa proporcionada por
The Bess Spiva Timmons Foundation
(La Fundación Bess Spiva Timmons)