

Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia



BOLETÍN INFORMATIVO. Febrero 2020

C/Antonio Filpo Rojas Nº13 Bj Dcha. Tel.: 954546168

Web: www.ataxiasandalucia.org E-mail: federacion.ataxias@gmail.com

NOTICIAS DE INTERÉS

Un nuevo mecanismo molecular puede revertir el defecto genético responsable de la ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich es una enfermedad genética causada por la presencia de una repetición expandida de una secuencia genética de tres letras, GAA en el gen FXN, que codifica la frataxina. Las personas sanas generalmente tienen de 8 a 34 repeticiones de GAA, los portadores tienen de 35 a 70 repeticiones, las personas que presentan síntomas de la enfermedad tienen más de 70 y comúnmente tienen cientos de repeticiones. Mientras más repeticiones de ADN se hace más difícil para las células "leer" el gen FXN y producir la proteína requerida por las mitocondrias, que a su vez dejan de funcionar correctamente.

"Si podemos reducir la repetición del ADN en los tejidos a los niveles que se encuentran en personas sanas, podríamos estabilizar el ADN y reducir los efectos de la enfermedad" afirma Sergei Mirkin del Departamento de Biología de la Universidad de Tufts (EE. UU.).

Se sabe que, en los tejidos de los pacientes, las repeticiones GAA son inestables y se expanden y contraen

continuamente. Comprender el mecanismo de la expansión y contracción repetida de GAA, especialmente la contracción, es importante para desarrollar esta estrategia para combatir la enfermedad. Los investigadores de Tufts descubrieron que la contracción de las repeticiones depende de la capacidad de la repetición del ADN para formar una estructura del ADN triple helicoidal inusual a lo largo de la cadena de laggin. La estructura normal del ADN es una doble hélice que consta de dos hebras que se enrollan entre sí. Una triple hélice, en contraste, consta de tres hilos envueltos en un giro helicoidal.

A medida que la maquinaria de replicación se mueve a través del filamento rezagado no puede evitar fácilmente un triplex formado por la repetición. Cuando la maquinaria de replicación salta sobre este obstáculo de triple hélice, la cadena de ADN copiada termina con menos repeticiones de GAA.

Si bien estos resultados se descubrieron en un modelo de levadura proporcionan una pista sobre el mecanismo de la inestabilidad de repetición del ADN en la ataxia de Friedreich.

Servicio jurídico de FEDAES

La Federación Española de Ataxias (FEDAES) ha puesto a disposición de sus socios un nuevo servicio de asesoría jurídica para sus miembros, tanto individuales como pertenecientes a sus asociaciones miembro. Para más información

<https://fedaes.org/asesoramiento-juridico-gratuito-de-fidelity-nuevo-servicio-de-fedaes/>

O en el teléfono de la Federación 954546168.

Encuesta sobre necesidades del alumnado con enfermedades poco frecuentes en el contexto escolar

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nos proponen cumplimentar esta encuesta para avanzar en el conocimiento de las necesidades del alumnado con enfermedades poco frecuentes en el contexto escolar. El objetivo es evidenciarlas y trabajar con las Administraciones Educativas la definición de una respuesta educativa y sociosanitaria adecuada.

En este [enlace](#), accederéis a un cuestionario que permita conocer las dificultades y los obstáculos a los que se enfrenta este alumnado.

Nueva encuesta del RARE BAROMETER VOICES de EURORDIS

¿Estás satisfecho con la asistencia sanitaria que recibes por tu enfermedad rara? ¿Crees que tu asistencia sanitaria está bien organizada? No pierdas la oportunidad de hacerte oír.

[Accede a la encuesta pinchando aquí](#)

NOTICIAS PROVINCIALES

Sevilla

Acuerdo con TecnoLáser Clinic Vision

TecnoLáser Clinic Vision ofrece unas condiciones especiales a los socios y socias de la Asociación Sevillana de Ataxias para la corrección visual en minutos de la miopía, hipermetropía, astigmatismo y presbicia. Los precios especiales son:

Consulta con cirujano oftalmólogo, estudio y pruebas GRATUITAS (tarifa normal 50 a 100€).

Tratamiento para la corrección desde 699 €/ojo (tarifa normal desde 750-790€/ojo). Revisiones postoperatorias gratuitas

Financiación hasta 18 meses sin intereses.

Consulta-estudio gratuito a través del teléfono 955 33 76 30. Validez hasta el 31/05/2020 únicamente para citas concertadas en el teléfono indicado.

RINCÓN DE LA PSICOLOGÍA

Queridas amigas y amigos hoy quiero hablaros sobre las manías. Todas y todos tenemos manías y mientras no nos interfieran en nuestra vida no pasa nada. El problema de estas manías es cuando se convierten en trastornos obsesivos compulsivos (TOC) Los pensamientos obsesivos pueden ser de diferentes tipos: **Impulsos**, que se caracterizan por causar un miedo irracional a causar cualquier tipo de daño a las personas más cercanas. **Temores**, enfocados al temor de contaminarse al tocar cualquier cosa o ser tocados por alguien o las actitudes hipocondriacas. **Ideas**, obsesión por el orden, la limpieza o el transcurrir del tiempo, etc. y **Dudas**, comprobar todo de forma reiterada para evitar problemas o catástrofes: la cerradura de casa, el gas, las ventanas o la luz.

José Luis Rodríguez-Díez. jlrdez@gmail.com