

Mayo 2009. Nº2

PRESENTACIÓN EDITORIAL

En el presente boletín incorporamos las principales novedades en el terreno médico y científico en relación con la A-T desde nuestro último boletín, de julio del 2007. Estos artículos ya han aparecido en los boletines de noticias del A-T Children's Project de Estados Unidos y de la A-T Society del Reino Unido, a los que agradecemos su incesante labor.

Recientemente se han incrementado los contactos con ambas organizaciones, que esperamos se mantengan en el futuro y ambas son organizaciones ejemplares en la búsqueda de una cura, o al menos un mejor tratamiento de los afectados por la ataxia telangiectasia. Esta perspectiva de futuro no descuida la atención que los enfermos pueden recibir ya, con una estrecha colaboración con los diferentes médicos especializados en la enfermedad en centros clínicos multidisciplinares, donde se acumula experiencia, como los situados en el Hospital Johns Hopkins de Baltimore (Estados Unidos) o en Nottingham (Reino Unido), así como investigadores de primer nivel en centros de investigación de sus respectivos países y también del resto del mundo.

Son, no lo olvidemos, organizaciones de pacientes y sus familias, que se han organizado y si nos fijamos en sus publicaciones, realizan numerosos actos y mantienen continuas iniciativas para su mantenimiento, pero sobre todo para apoyar proyectos de interés, clínicos o de contenido más básico, que permitan un mejor conocimiento de la enfermedad en todas sus facetas, para avanzando en el conocimiento adelantar nuevos y mejores seguimientos de los pacientes y tratamientos y terapias. Creo que las publicaciones que periódicamente editan desde años constituyen una prueba evidente de ello y, a pesar de la dificultad que pudiera presentar el idioma, siempre es interesante su lectura. Lo recomiendo a todos.

Creo que su éxito se debe en primer lugar al coraje de las familias y a su sentido de colaboración y ayuda mutua plasmada en sus asociaciones. Nosotros, con todas nuestras limitaciones, a las que debemos sobreponernos, creo que debemos ponernos manos a la obra e intentar seguir su camino, un camino en el que seguro que vamos a contar con su ayuda.

Otro factor de sus logros es la colaboración con médicos e investigadores. Debemos intentar lograr la colaboración, la complicidad a fin de procurar que en nuestro medio la enfermedad sea conocida con la máxima profundidad posible, que puedan tener acceso a los últimos conocimientos, los avances que se realizan en torno a la enfermedad y que asistan a los diferentes encuentros internacionales que se realizan.

Sin embargo esto creo que no es posible sin una mayor organización por nuestra parte y el objetivo de una asociación, y una mayor difusión del mero hecho de existir creo que es tarea primordial.

Este boletín es fruto de traducción de artículos de otras sociedades, en el próximo, espero que tras el verano, me gustaría contar con artículos originales, de médicos, e investigadores de habla española en relación con la ataxia telangiectasia, pero también con la de vosotros, componentes de la gran familia A-T que se expresa en español.

José Antonio Navarro (Administrador de <http://www.ataxiatelangiectasia.es>)



Marzo 2009

Fuente: <http://www.communityatcp.org/Document.Doc?id=289>

Nuevos enfoques de la neurodegeneración en AT podrían conducir a tratamientos.

¿La proteína A-T hace algo fuera del núcleo?

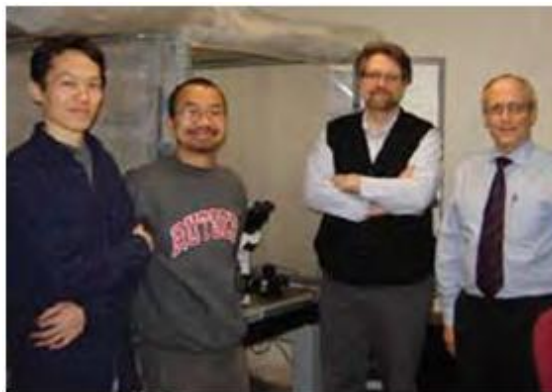
Durante años, los científicos han sabido que la proteína que falta en los niños con AT, conocida como ATM, se encuentra en el núcleo de nuestras células. Sin embargo, los investigadores han sentido siempre curiosidad sobre si la ATM también desempeña un papel en el citoplasma de la célula, fuera del núcleo, especialmente en las células del cerebro que están afectadas por la AT. Para arrojar luz sobre esta cuestión, el A-T Children's Project ha financiado a dos equipos de investigadores que están buscando las posibles funciones citoplasmáticas de la ATM.

¿Protege la ATM citoplasmáticas a las células cerebrales del estrés?

El Dr. Da-Qing Yang, un investigador de la Universidad de Dakota del Sur, ha descubierto recientemente que ATM protege ciertas neuronas humanas similares a las células del cerebro, llamados células SH-SY5Y, de la muerte cuando son sometidas a estrés. Su equipo de investigación estudiaron el comportamiento de las células con ATM, y de células que no tienen ATM, al privarlas de suero, un componente de la sangre que necesitan para crecer en un placa de laboratorio. Encontraron que en presencia de insulina las células ATM sobrevivieron mientras que las células que carecen de ATM murieron. Con nuevos experimentos, el Dr. Yang del grupo confirmó que las células del cerebro requieren ATM citoplasmática para responder a este estrés. Con la nueva financiación conseguida de una beca del A-T Children's Project, el Dr. Yang tratará de identificar las proteínas que se están produciendo por estas células cerebrales cuando ATM se activa en respuesta a factores de crecimiento como la insulina. Si tiene éxito, él y sus colegas van a estudiar la función de estas proteínas con la esperanza de encontrar aquellas que pudieran ser activadas en los niños con A-T para prevenir que las células cerebrales mueran.

¿Ayuda la ATM a las células del cerebro a comunicarse entre sí?

Karl Herrup, PhD y su post-doctorando, Jiali Li, PhD, neurocientíficos en la Universidad de Rutgers, encontraron que la ATM interactúa con dos proteínas que normalmente se asocian con las vesículas sinápticas, pequeños compartimientos en el citoplasma que desempeñan un papel importante en ayudar a las células del cerebro comunicarse entre sí. Las dos proteínas, denominadas VAMP2 y sinapsina-1, ayudan a las células cerebrales secretar sustancias químicas mensajeras que son recibidas por otras células cerebrales. Trabajando juntos con Mark Plummer, PhD, un electrofisiólogo en Rutgers, los Dres. Herrup y Li fueron capaces de confirmar que las células del cerebro que contienen ATM carecen de problemas de comunicación. Con la nueva financiación de la A-T Children's Project, los Dres. Herrup y Li ampliarán sus esfuerzos de investigación sobre las interacciones entre ATM y las proteínas citoplasmáticas. Asimismo, determinarán la forma en que la ausencia de la ATM afecta a la estructura y a la forma de las células cerebrales. Los conocimientos adquiridos a partir de esta investigación podrían generar nuevas estrategias terapéuticas para ayudar a los pacientes con AT.



Desde la izquierda: Dr. Jiali Li, Dr. Ray R. Han, Dr. Mark R. Plummer y Dr. Karl Herrup.

BÚSQUEDA DE NUEVOS BIOMARCADORES PARA LA A-T

Un investigador de Indiana, Mu Wang, Doctor de la Facultad de Medicina de la Universidad de Indiana y de Monarch Life Sciences, LLC, examinará líquido cefalorraquídeo en más de veinte pacientes con A-T para identificar proteínas que puedan ser utilizados como biomarcadores para monitorizar la progresión de su enfermedad y seguir la efectividad de fármacos en ensayos clínicos. Si se identifican, estos marcadores también pueden lograr una nueva y mejor comprensión de los procesos de la enfermedad en sí mismos. Los biomarcadores son sustancias que están vinculados al estadio de la enfermedad, y pueden ser de este modo extremadamente valiosos tanto para el diagnóstico como para la monitorización de la progresión de la enfermedad y el tratamiento.

Debido a su potencial para acelerar el diagnóstico de la enfermedad y los procesos de ensayo clínico en los que los fármacos son probados en humanos, se están buscando biomarcadores para un gran número de enfermedades. Y ahora, con la financiación de la A-T Children's Project, se buscarán biomarcadores para la ataxia telangiectasia (A-T). Las familias de los pacientes con A-T pueden estar ya familiarizados con un biomarcador para esta enfermedad: la alfa-fetoproteína (AFP). A pesar que las concentraciones de AFP son un biomarcador diagnóstico para la A-T, no es útil para predecir la progresión de la enfermedad. De hecho, ningún biomarcador que midiera la progresión de la A-T o pudiera ser utilizado en los ensayos clínicos para determinar si los fármacos son efectivos ha sido identificado.

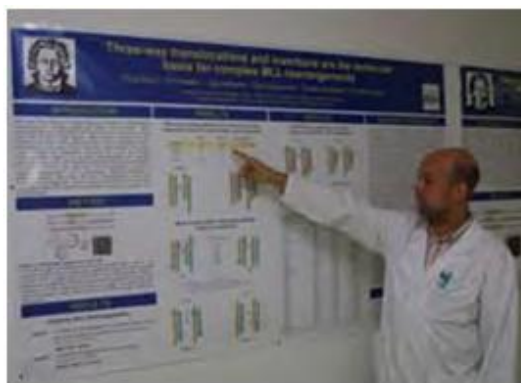
Así pues, el A-T Children's Project está financiando al Dr. Wang para identificar nuevos biomarcadores del líquido cefalorraquídeo (LCR) de pacientes con A-T. La

obtención de muestras de LCR requiere de los donantes el someterse a una punción lumbar (PL) que puede resultar incómoda. Sin embargo se ha elegido el LCR debido a que presenta el mayor potencial para identificar biomarcadores indicativos del deterioro cerebral asociado con la A-T. El Dr. Wang y su equipo de investigación usarán técnicas proteómicas para identificar proteínas que son expresadas de manera diferenciada en el LCR de los pacientes con A-T frente al de controles de edad y sexo similares. Las muestras de LCR de controles y pacientes se obtendrán y proporcionadas por el Centro Clínico A-T y Centro de Punción Lumbar del Hospital Johns Hopkins, bajo la dirección del Dr. Howard Lederman, director del Centro Clínico A-T.

¿PODRÍAN LOS FACTORES DE CRECIMIENTO AYUDAR A TRATAR LA A-T?

Para determinar si los factores de crecimiento (FCs) pueden ser una terapia que mejore la vida de los pacientes con ataxia-telangiectasia (A-T), Ralf Schubert, Doctor de la Universidad Johann Wolfgang Goethe en Frankfurt, Alemania, explorará los beneficios y riesgos asociados al tratamiento con FC en ratones A-T.

Además de la degeneración cerebelar progresiva, la inmunodeficiencia y una predisposición a desarrollar cáncer, varias anomalías endocrinas, como un pobre crecimiento, detención del desarrollo de los órganos reproductivos y diabetes por resistencia a la insulina han sido observadas en pacientes con A-T. Tales anomalías condujeron al Dr. Schubert y sus colegas a realizar un estudio clínico en 2005 para determinar si los pacientes con A-T son deficientes en ciertos FC.



Dr. Ralf Schubert

Encontraron que las concentraciones de un determinado FC, denominado IGF-1, y de la proteína con la cual interactúa IGFBP-3 estaban significativamente disminuidas en muestras de sangre obtenidas de 19 pacientes con A-T. Este descubrimiento, junto con la evidencia primaria procedente de estudios de células de pacientes A-T cultivadas en el laboratorio, sugieren que la señalización de la IGF-1 está alterada en ausencia de la proteína A-T. Esto ha llevado a pensar a los científicos que los pacientes con A-

T pudieran beneficiarse del tratamiento con un FC.

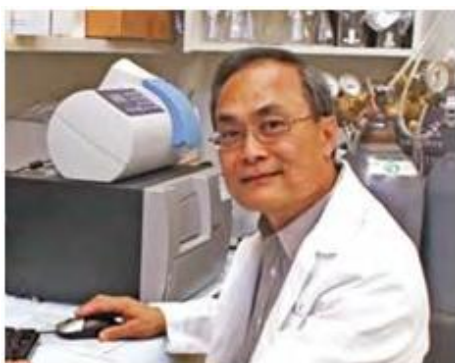
Ciertos FCs, como la hormona de crecimiento (GH) y el IGF-1 regulan el metabolismo de azúcares y grasas que juegan un papel importante en el crecimiento de niños y adolescentes. Aunque también son importantes para un crecimiento y desarrollo cerebral adecuado. IGF-1 en particular ha mostrado también proteger al cerebro en varios modelos animales de daño del sistema nervioso central y pobre control muscular. Así, el Dr. Schubert sospecha que GH e IGF-1 pueden ser efectivos en el tratamiento del deterioro cerebral asociado con A-T.

Mientras que GH e IGF-1 han parecido ser seguros en ensayos clínicos de otras enfermedades hasta la fecha, algunos investigadores han mostrado que estos factores promotores del crecimiento pueden estar asociados con el desarrollo de ciertos cánceres. Esto es preocupante debido a que los pacientes con A-T poseen un riesgo 1000 veces mayor de desarrollar cáncer. Así, el Dr. Schubert usará el modelo de ratón de A-T para examinar tanto los beneficios y riesgos asociados con el tratamiento de FC. Esta aproximación no solo determina si el tratamiento con GH o IGF-1 tiene un efecto beneficioso sobre el crecimiento y la coordinación, sino que también permitirá al Dr. Schubert observar si los FC promueven el desarrollo de cáncer en ratones A-T.

Financiado por el A-T Children's Project, el estudio del Dr. Schubert será crítico para determinar si la terapia con FC es una opción de tratamiento realista para ayudar a los pacientes con A-T a enlentecer su neurodegeneración sin causar efectos adversos indeseados.

Astrocitos: ¿Otro tipo de célula cerebral implicada en A-T?

Investigar en qué modo la pérdida de la proteína A-T (denominada ATM) afecta a un tipo especial de célula cerebral conocida como astrocito podría ayudar a explicar el deterioro cerebral visto en A-T y podría apuntar a opciones terapéuticas para esta enfermedad. Para explorar esta posibilidad, el A-T Children's Project está financiando a Paul Wong, Doctor del Centro Oncológico MD Anderson de la Universidad de Tejas.



Dr. Paul Wong

Nuestros cerebros contienen dos tipos principales de células: neurona y células gliales. Cuando pensamos en el cerebro, normalmente pensamos en las neuronas, las células cuya comunicación con otras controla nuestros movimientos, pensamientos, memoria y emociones. Sin embargo, las neuronas en realidad se ven superadas en número en el cerebro por las células gliales (aproximadamente en una relación diez a uno). Los astrocitos, un tipo particular de

células gliales, sostienen, señalan e influyen el metabolismo y actividades de las neuronas. Por esta razón, el Dr. Wong sospecha que la pérdida de la proteína de la A-T en los astrocitos puede contribuir a la degeneración de las neuronas vistas en A-T.

El laboratorio del Dr. Wong ya ha mostrado que los astrocitos del cerebelo de ratones A-T presentan signos de estrés oxidativo y un posicionamiento anormal en relación a sus vecinas neuronales las células de Purkinje. Estos hallazgos dan sentido a que la región cerebral afectada primariamente por la A-T es el cerebelo. Y un gran cuerpo de evidencia sugiere que el estrés oxidativo juega un papel en el proceso de enfermedad de la A-T. Con la financiación de la A-TCP, el equipo del Dr. Wong explorará el efecto que los astrocitos disfuncionales del ratón A-T (también llamado astrocito sin ATM) tiene sobre las neuronas normales y sobre neuronas sin la proteína A-T. Esto también determinará si el tratamiento con varios antioxidante puede mejorar o no las funciones

del astrocito sin ATM e incrementará la supervivencia neuronal en experimentos con células en cultivo.

A continuación, el laboratorio del Dr. Wong irá más allá de las células cultivadas en placas de laboratorio y tratará ratones con los mismos antioxidantes para determinar si pueden mejorar la coordinación en esos animales. Esta investigación financiada por la A-TCP puede destapar una nueva función para la proteína A-T en las células cerebrales y podría reforzar la idea de que las terapias antioxidantes pueden frenar o prevenir la incesante degeneración neuronal que afecta a todos los pacientes con A-T.

ATW 2008 CELEBRADO EN EL LAGO BIWA, JAPÓN

El Taller Internacional de Ataxia Telangiectasia 2008 (ATW2008) se celebró en el Otsu Prince Hotel, en Shiga, Japón a del 22 al 26 de abril de 2008. Los organizadores de la reunión fueron los doctores Kenshi Komatsu y Junya Kobayashi de la Universidad de Kyoto y el Dr. Shuki Mizutani Tokio de la Universidad de Medicina y Odontología.

Rodeado por el hermoso lago Biwa, los científicos pudieron escuchar las novedades de vanguardia sobre los siguientes temas: Investigación clínica y traslacional de AT; ATM/ATR y Reparación del DNA en el sistema nervioso; Tumorigénesis, Inmunodeficiencia y Reparación del DNA; activación de la ATM y del complejo MRN; Señalización del daño del DNA y respuesta de la cromatina y otros daños del DNA y otros Síndromes y Proteínas de Respuesta al daño del DNA.



Grupo de investigadores reunidos en Japón para discutir los últimos avances en la investigación de la A-T.

La reunión también incluyó una conferencia magistral por el Dr. Yosef Shiloh, una presentación del Dr. Danilo Tagle, Director de Programa en NINDS / NIH, NINDS sobre recursos para la investigación transnacional y una serie de breves y muy buenas por jóvenes investigadores.

Los investigadores de varios proyectos financiados por el A-T Children's Project también presentaron sus investigaciones en curso en el ATW2008: **Dra. Sharon McGrath-Morrow**, una neumóloga pediátrica en el Centro Clínico en la Universidad Johns Hopkins, presentó su trabajo sobre la medición de la función pulmonar en pacientes adolescentes con AT.

Dr. Jessamyn Bagley del Hospital de Brigham y de Mujeres en Boston, habló a la audiencia sobre sus nuevos hallazgos según los cuales en determinadas circunstancias la proteína A-T es necesaria para la supervivencia de importantes células del sistema inmunitario.

Dr. Ari Barzilai de la Universidad de Tel Aviv compartió sus investigaciones sobre la respuesta al daños del DNA en el cerebro.

Dr. Karl Herrup, un neurocientífico de la Universidad de Rutgers, presentó las conclusiones de su laboratorio sobre un nuevo papel de la proteína A-T en las neuronas (para más detalles véase el artículo).

El **Dr. Shaikh Aasef**, también de la Centro Clínico A-T en el Johns Hopkins, presentó sus resultados de un pequeño ensayo clínico que examinó los efectos de una droga llamada 4-aminopiridina en el control motor en los pacientes con AT.



Investigadores del Hospital Johns Hopkins. De izquierda a derecha: Sharon McGrath-Morrow, Tom Crawford, Maureen Lefton-Greif y Aasef Shaikh with Cynthia Rothblum-Oviatt, Coordinadora Científica de la A-TCP.

A-T Society News



The Ataxia-Telangiectasia Society

JULIO 2008. Nº 38

Fuente: <http://www.atsociety.org.uk/a-t%20news%20summer%202008.pdf>

El estatus de portador.

¿Qué significa ser portador de A-T?

Todos portamos dos copias del gen de la ataxia telangiectasia (una copia en cada uno de nuestros dos cromosomas 11). Uno de esos cromosomas con su gen A-T es heredado de la madre y otro del padre. En la inmensa mayoría de los individuos de la población general ambas copias son completamente normales. El gen A-T puede encontrarse alterado o mutado. Ocasionalmente, un niño hereda una copia del gen A-T de la madre y también una copia mutada del padre. En estas circunstancias el niño padecerá la ataxia telangiectasia. El nacimiento de un niño con A-T no sucede muy a menudo y nuestras estimaciones es que sucede unas 5 ó 6 veces al año en el Reino Unido. La frecuencia de la ataxia telangiectasia en la población del Reino Unido es aproximadamente de 3 casos por cada millón de personas.

La A-T es una enfermedad rara, pero donde el diagnóstico prenatal es posible. Si identificamos ambas mutaciones en el niño afectado, entonces podemos probar en un nuevo embarazo, de los mismos padres, la presencia de A-T. Esto implica tomar parte del material placentario del feto, extraer el DNA y comprobar la presencia de las mismas mutaciones que están presentes en el niño y en la familia que tiene A-T. Para cada embarazo la probabilidad de que un bebé tenga A-T es de una entre cuatro.

En el mismo millón de personas donde 3 niños con A-T estén presentes, aproximadamente el 0.5% de la población, unas 5000 personas, tienen uno de sus dos copias del gen de la A-T mutado. Estos son conocidos normalmente como portadores. Es seguro decir que esas personas son inconscientes de este hecho, y solo raramente, cuando un portador tiene un niño con A-T hace que esto sea evidente.

La cuestión del estatuto de portador puede extenderse al resto de la familia. La pregunta que se podría realizar es, "¿Es buena idea analizar si es portador a mi otro niño que no padece de A-T? y ¿Cuál es la probabilidad de que ellos tengan un niño con A-T?. A nivel de familias individuales, donde hay un niño con A-T que tiene un hermano o hermana afectada la relación de probabilidades de un hermano no afectado sea no portador es de 2/3. Mientras que el portador no encuentre su pareja dentro de los parientes, la probabilidad que tienen de tener un niño con A-T es muy pequeña (menos de 1 entre 600). Solo para efectuar un comparación, es aceptado generalmente que aproximadamente el 15 % de los embarazos conocidos terminan perdiéndose. Podrías preguntarte si es posible descartar con seguridad si tu (con un hermano que tiene A-T) y tu pareja (que no es miembro de la familia) son ambos portadores. La respuesta es que si, y también si para tu pareja... en principio, PERO.. y el problema es éste. No podemos garantizar ser capaz de encontrar una mutación

AT, si esta está presente en alguien de la población general. Esto es por razones técnicas. Si no encontramos nada, puede representar un fallo en la detección de lo que hay. ¿Pero es un problema que no podamos analizar a tu pareja para ver si es portadora?. No, creo que no es un problema. En estas circunstancias el riesgo es muy pequeño. El curso de acción adecuado sería visitar a tu médico general y tomar consejo de un genetista clínico o un consejero genético. La mejor forma es compartir tus preocupaciones con un profesional competente y espero que esto le disipe cualquier temor.

¿Hay problemas de salud para los portadores A-T? La respuesta a esto es que definitivamente hay algunos hechos de los que las mujeres portadoras deben ser conscientes y tomar las precauciones apropiadas. El riesgo de cáncer de mama en mujeres portadoras en la población general. Puede ser mayor en las mujeres portadoras menores de 50 años. Se trata de un aumento moderado del riesgo. Sería conveniente para usted hablar de ello con su médico de cabecera para que en el caso de presentarse un tumor sea detectado y tratado lo antes posible.

Malcolm Taylor CR-UK Institute for Cancer Studies, University of Birmingham

FORO ABIERTO

El foro abierto en el Día de la Familia permitió a las familias la oportunidad de preguntar a un panel de expertos en salud. Aquí están cuatro preguntas y las respuestas que se dieron.

¿Podemos hacer algo para prevenir que los dedos en garra?.

Si usted se da cuenta que los dedos están comenzando a curvarse puede probar con lo siguiente: Lentos, pero frecuentes estiramientos; Masajista; entablillado durante la noche - esto tiene que estar adaptado a la persona. La distonía en AT se pueden tratar con diversos tipos de medicamentos, la medicación oral no suele ser muy eficaz

¿Son los pacientes con la forma clásica de A-T (aquellos que no tienen nada de proteína ATM) más susceptibles al cáncer?

A esto no hay una respuesta blanca o negra. La mayoría de los niños con leucemias y linfomas tienen la A-T clásica –no tienen nada de proteína ATM. Sin embargo se han dado menos de 50 casos en los últimos 20 años. Podría preguntarse si tener una pequeña cantidad de proteína ATM le proporcionaría protección contra el cáncer. Pensamos que puede dar alguna proporción contra los cánceres de la infancia, pero podría incrementar en etapas posteriores de la vida el riesgo de tumores, incluyendo el cáncer de mama.

¿Todos los pacientes con A-T tienen telangiectasias (vasos sanguíneos rojos adicionales)?

La mayoría, pero no todos. Cerca del 90% de las personas. Las telangiectasias no siempre se limitan a los ojos - podrían estar en otro lugar, por ejemplo en la parte de atrás de la garganta, o - en muy raras ocasiones - la vejiga. Una mayor exposición a la luz del sol da lugar a más telangiectasias.

Los dedos de los pies de mi niño pequeño se curvan hacia debajo del pie por el día, necesitando quitárselos dado que les resultan dolorosos. ¿Hay algo que se puede hacer?

Si sufre de fatiga y malestar usted debería considerar la posibilidad de hacer algo, y hay cosas que usted puede hacer. Los zapatos deben tener un arco de apoyo razonable y cómodo, y no debería haber ninguna presión sobre las cabezas metatarsianas. Si hay suelas interiores, deben ser suaves y no causan ningún problema. Permítale tener los pies descalzos

Diciembre 2008. Nº 39

Fuente: <http://www.atsociety.org.uk/A-T%20News%20Dec%2008.pdf>

Actualización de la investigación: Estudio de Inmunodeficiencia

En el Día de la Familia de mayo de 2008, la Dra. Liz McDermott habló de un estudio sobre inmunidad en personas con A-T. Este es un resumen de su charla. Los afectados por la A-T puede tener problemas con el sistema inmune pero esto es muy variable.

Se utilizó la información obtenida de la Clínica A-T de Nottingham para tratar de entender mejor los problemas con el sistema inmune y por qué algunas personas tienen más problemas que otros. Se analizó la historia de infecciones, pruebas inmunológicas sanguíneas y el tipo de mutaciones en 80 pacientes que han visitado la clínica durante algunos de los últimos años. Se encontró que las personas que tenían mutaciones de manera que no tenían actividad ATM fueron más propensas a tener infecciones periódicas de pecho y los resultados más pobres en las pruebas inmunológicas.

Por ejemplo, las personas que como resultado de las mutaciones no tenían actividad de la proteína ATM tenían más probabilidad de tener niveles bajos o indetectables de IgA (un tipo de inmunoglobulina o anticuerpos), bajo niveles de anticuerpos contra el neumococo (el neumococo es un microorganismo que participa frecuentemente en las infecciones pulmonares) y bajos los linfocitos T (las células que participan en la organización de la respuesta del sistema inmune).

Este es el primer estudio en A-T que se fija en el sistema inmunológico y el tipo de mutaciones. La identificación y tratamiento de cualquier problema del sistema inmunológico reduce rápidamente el riesgo de desarrollo de daños a largo plazo por las infecciones repetidas tales como la enfermedad pulmonar por repetidas infecciones torácicas. Este conocimiento debería ayudar a identificar a las personas con más riesgo de problemas del sistema inmune y que por lo tanto, requieren la pronta evaluación por un inmunólogo. Este estudio fue publicado recientemente en *Clinical and Experimental Immunology*, de agosto de 2008. El trabajo fue realizado por Emily Staples, Reiman A, P, J Byrd, Susan Ritchie, Malcolm Taylor, Graham Davies y yo misma.

Dra. Liz McDermott Hospitales de la Universidad de Nottingham NHS Trust

BOLETÍN SOBRE ATAXIA TELANGIECTASIA EN ESPAÑOL.

Si estás vinculado con la ataxia telangiectasia de algún modo y deseas colaborar de algún modo, no dudes en contactar con nosotros.

¡Necesitamos de la colaboración de todos!

Si lo desea puede contactar con nosotros de las siguientes formas:

Web: <http://www.ataxiatelangiectasia.es>

Correo electrónico: admin@ataxiatelangiectasia.es

Lista de correo: ataxiatelangiectasia@yahogroups.com

Tfno. Móvil: +34.639674174

Dirección postal:

José Antonio Navarro

C/ Tecorise, 17

CP 38320 (La Piterita - La Cuesta)

La Laguna (Santa Cruz de Tenerife)

España

Novedad

Estamos iniciando chats periódicos. Puedes acceder a la sala Ataxia Telangiectasia que encontrarás en:
<http://chat.ataxiatelangiectasia.es>.

AGRADECIMIENTOS

Este boletín se edita con recursos personales propios y en la actualidad no representa a ninguna asociación o colectivo. Sin embargo no podemos dejar de agradecer la colaboración del A-T Children's Project en las personas de Cynthia Rothblum-Oviatt y Rosa Fernández (<http://www.communityatcp.org>), así como de la Ataxia Telangiectasia Society del Reino Unido (<http://www.atsociety.org.uk>), en la persona de Maureen Poupard.

Tampoco quiero dejar de agradecer la constante colaboración y ayuda de Cristina Fernández y Miguel Ángel Cibrián como representantes de FEDAES (<http://www.fedaes.es>; <http://www.fedaes.org>), de los que tanto he aprendido, a los que tanto admiro y sin quienes nada de lo poco que disponemos en la actualidad hubiera sido posible.