



MDA TELETHON

PARA DISTRIBUCIÓN INMEDIATA

Contactos: Bob Mackle
Vicepresidente – Información Pública
(520) 529-5317
bobmackle@mdausa.org

Roxan Olivas
Subdirector – Información Pública
(520) 529-5317
rolivas@mdausa.org

**TELETÓN JERRY LEWIS DEL DÍA DEL TRABAJO DE LA MDA
PRESENTARÁ AVANCES DE INVESTIGACIÓN EN 2007-2008**

TUCSON, Arizona, 4 de agosto, 2008 — Nuevos fármacos desarrollados con apoyo de la Asociación de la Distrofia Muscular en colaboración con empresas de biotecnología, nuevos usos para medicamentos existentes, y nuevas estrategias para insertar o modificar genes, están entre los muchos logros del programa de investigación biomédica de la MDA para la distrofia muscular y enfermedades relacionadas que se presentarán en el 43 Teletón anual Jerry Lewis del Día del Trabajo de la MDA.

Unas 180 estaciones de televisión de la “Love Network” de la MDA en todo el país y Canadá transmitirán el programa a más de 40 millones de televidentes. Millones más en todo el mundo podrán ver el Teletón por el Internet a través de RealNetworks en mda.org.

Teletón Presentará Avances de Investigación 2007-2008/Página 2

Jerry Lewis, artista, comediante legendario y Presidente Nacional de la MDA, nuevamente será el anfitrión, con ayuda de un grupo de talentos de primera clase. Además de la amplia variedad de espectáculos que lo han hecho famoso, el espectáculo de 21 ½ horas presentará noticias de investigación y perfiles de las personas y familias que la asociación sirve.

“Nada me puede impedir el apoyo a los investigadores de primera de la MDA en su misión de curar la distrofia muscular”, dijo Lewis. “Ni las inundaciones, ni los huracanes, ni los altos precios de la gasolina. Ahora más que nunca, tenemos una verdadera oportunidad de curar algunas de las enfermedades mortales más devastadoras para los niños”.

Entre las más de 40 condiciones cubiertas por la MDA están nueve formas de distrofia muscular, ALS (esclerosis lateral amiotrófica o enfermedad de Lou Gehrig), atrofia muscular espinal (SMA) y enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

En el 2007, el Teletón fue visto por alrededor de 40 millones de personas, y recaudó una suma récord de \$63.8 millones en promesas y donativos.

La MDA dedica directamente a investigación y servicios 78.4 centavos de cada dólar que gasta.

Además de la investigación MDA, que cuesta aproximadamente \$82 por minuto, los fondos del Teletón proveen:

- atención médica directa a través de la red de 225 clínicas MDA, de las cuales 38 están designadas como centros MDA/ALS;
- campamentos de verano accesibles para niños con cualquiera de las enfermedades en el programa de la MDA;

- equipo médico duradero, incluyendo dispositivos de comunicación;
- unos 300 grupos de apoyo; y
- un programa educativo integral para pacientes y profesionales.

Progreso en Investigación

Este año, la MDA ha asignado \$38 millones para investigación, financiando unos 333 proyectos en todo el mundo. Científicos financiados por la MDA están avanzando en entender los mecanismos de enfermedades, así como en ensayar tratamientos prometedores.

- La investigación en el Instituto de Desarrollo de Terapia ALS en Cambridge, Mass., apoyado por la MDA, ha avanzado enormemente en estandarizar los modelos animales de la enfermedad utilizados para experimentos, y en seguir la pista de los cambios bioquímicos asociados con la enfermedad. La MDA ha prometido \$18 millones para ALS TDI a lo largo de tres años.
- El Instituto de Investigación Genómica Traslacional en Phoenix publicó un artículo en la Revista de Medicina de Nueva Inglaterra acerca de sus descubrimientos de diferencias genéticas entre las personas con y sin ALS – un proyecto avanzado financiado por la iniciativa de investigación ALS Augie’s Quest, de la MDA. Se identificaron pequeñas diferencias en varios genes, con una de ellas sobresaliendo con importancia particular. Las funciones de ese gene siguen sin conocerse.
- La MDA comenzó a financiar una prueba de carbonato de litio, normalmente recetado para tratamiento de trastorno bipolar, en personas con ALS, después que una pequeña prueba en Italia mostró posibilidad de desacelerar la progresión de la enfermedad.

Teletón Presentará Avances de Investigación 2007-2008/Página 4

- Pruebas adicionales del recién aprobado fármaco Myozime, desarrollado por Genzyme Corp. de Cambridge, Mass., con apoyo suplementario de la MDA, mostró que mejora la resistencia y función pulmonar en niños mayores y adultos con enfermedad de Pompe de inicio tardío. Pruebas anteriores demostraron que prolonga la vida de bebés y adultos jóvenes con esta enfermedad muscular metabólica.
- El medicamento experimental PTC124, desarrollado por PTC Therapeutics de South Plainfield, N.J., con apoyo de la MDA, restauró la producción de la proteína necesaria distrofina en seis niños con una forma particular de distrofia muscular de Duchenne (DMD), quienes lo tomaron a una dosis elevada durante un mes. Anteriormente, aproximadamente la mitad de 26 niños con DMD que tomaron PTC124 en una dosis más baja también comenzaron a producir distrofina. El fármaco está diseñado para hacer que las células musculares ignoren una “señal de alto” molecular aberrante en el gene de la distrofina, una mutación que ocurre en un 15 por ciento de los casos de DMD.
- Una prueba del compuesto “que pasa por alto el exón” llamado AVI-4658, desarrollado por AVI BioPharma de Portland, Ore., se abrió con aproximadamente nueve niños con DMD en el Reino Unido. El AVI-4658 está diseñado para hacer que las células “pasen por alto” instrucciones ADN erróneas y produzcan proteína distrofina funcional, que está faltante en DMD. La MDA ayudó en el desarrollo de este compuesto con apoyo a científicos en Australia.
- Cuatro niños con DMD que recibieron inyecciones musculares del compuesto PRO051, que pasa por alto el exón, comenzaron a producir la proteína necesaria distrofina en sus músculos de las piernas. El fármaco fue desarrollado por la empresa holandesa Prosensa y por un científico apoyado por la MDA en la Universidad Leiden (Holanda).

Teletón Presentará Avances de Investigación 2007-2008/Página 5

- Seis niños con DMD que recibieron inyecciones en los músculos del brazo de genes de distrofina miniaturizados dentro de transportadores virales mostraron que el compuesto de terapia genética puede ser tolerado de forma segura. El compuesto, llamado Biostrofina, fue desarrollado por Asklepios Biopharma de Chapel Hill, N.C., con ayuda sustancial de la MDA.
- Avanzaron los planes para una prueba clínica similar apoyada por la MDA para insertar el gene *alpha-sarcoglycan* en personas con una forma de distrofia muscular del anillo óseo (LGMD).

Desde el Teletón del año pasado, los investigadores financiados por la MDA también:

- continuaron estudiando formas de contrarrestar los efectos de la miostatina, una proteína que limita el crecimiento muscular;
- encontraron que los genes para la proteína muscular utrofina beneficiaron a ratones con una enfermedad parecida a la DMD;
- encontraron que células madre musculares tomadas de personas con DMD y luego corregidas genéticamente, llevaron a una recuperación significativa de la función muscular, así como a producción de distrofina, en ratones con deficiencia de distrofina con una enfermedad parecida a la DMD;
- divulgaron, conjuntamente con especialistas pulmonares, recomendaciones para el uso de anestesia y cuidados preoperatorios para pacientes con DMD;
- encontraron que niños con DMD que toman el corticosteroide prednisona para preservar la fuerza muscular parecían beneficiarse casi lo mismo de un programa de dosis más elevadas/dos días por semana como lo hacían con un programa de dosis moderada/diaria, con menos efectos secundarios negativos sobre su crecimiento;

Teletón Presentará Avances de Investigación 2007-2008/Página 6

- encontraron que el fármaco sildenafil (Viagra) mejoró significativamente la función cardíaca en ratones con una enfermedad parecida a la DMD;
- descubrieron que las células de apoyo del sistema nervioso conocidas como astrocitos podrían tener un papel más importante en ALS de lo que se pensó originalmente;
- descubrieron que la barrera que normalmente existe entre la sangre en circulación y la médula espinal se rompe tempranamente en ratones con una enfermedad parecida a la ALS;
- continuaron estudiando los factores de riesgo genéticos y ambientales que podrían contribuir al desarrollo de ALS;
- desarrollaron directrices para manejo de enfermedades en atrofia muscular espinal (SMA) en conjunción con otros grupos de SMA;
- identificaron el gene para una forma poco común de SMA que surge de un error en un gene del cromosoma X;
- continuaron la prueba clínica de hidroxycarbamida, un fármaco que incrementa el nivel de la proteína necesaria SMN en niños con SMA;
- continuaron ensayando dosis elevadas de ácido ascórbico (vitamina C) en personas con una forma de la enfermedad Charcot-Marie-Tooth (CMT), un trastorno de los nervios periféricos.
- continuaron estudiando el ADN, los tejidos musculares y el historial médico de personas con miopatía miotubular (enfermedad muscular), miopatía nemalínica y miopatías indefinidas para entender mejor estos trastornos.

Teletón Presentará Avances de Investigación 2007-2008/Página 7

Servicios Integrales

La MDA está asignando aproximadamente \$92.5 millones este año para atención médica y servicios comunitarios para personas con enfermedades neuromusculares.

Con la ayuda de las donaciones del Teletón, la MDA ha:

- registrado cientos de miles de visitantes en clínicas MDA afiliadas a hospitales, 38 de y designados centros MDA/ALS, para consultas sobre diagnósticos, tratamientos de seguimiento y terapias físicas, ocupacionales y respiratorias;
- proveído ayuda financiera para adquirir y reparar sillas de ruedas, aparatos ortopédicos para las piernas y dispositivos de comunicación;
- dado en préstamo miles de piezas de equipo de adaptación, como elevadores hidráulicos, sillas de ruedas y camas de hospital;
- enviado a más de 4,000 niños a unos 90 campamentos accesibles de verano en los Estados Unidos y Puerto Rico, sin costo para sus familias;
- pagado la vacunación contra la influenza para ayudar a prevenir complicaciones respiratorias potencialmente mortales en personas con músculos respiratorios debilitados por distrofia muscular u otras enfermedades relacionadas;
- organizado unos 300 grupos de apoyo, en donde individuos y sus familiares afectados por enfermedades neuromusculares pueden socializar e intercambiar información.

Educación Profesional y de Salud Pública

Los donativos del Teletón ayudan a la MDA a financiar conferencias científicas y médicas entre investigadores, médicos y otros profesionales de atención médica.

Teletón Presentará Avances de Investigación 2007-2008/Página 8

Las contribuciones también hacen posible la publicación de folletos informativos, guías de cuidados, videos, la revista ganadora de premios Quest y la revista mensual de noticias MDA/ALS Newsmagazine, además de folletos educativos para las personas que acaban de recibir un diagnóstico de una enfermedad incluida en el programa MDA.

La MDA comparte este mensaje y proporciona conocimientos actualizados y noticias mediante presentaciones a grupos, entrevistas con los medios de comunicación, anuncios de servicio público, videos educativos y cuatro sitios Web (incluyendo uno en español):

www.mda.org, www.als-mda.org, www.augiesquest.com, y www.mdaenespanol.org.

– MDA –