

17 familias jaliscienses con gen relacionado al Alzheimer juvenil

Del 1 al 5 por ciento de la población mundial con Alzheimer padece esta enfermedad

En Jalisco hay 17 familias identificadas con mutaciones del gen *presenilina 1*, asociado con la aparición del Alzheimer hereditario juvenil o familiar autosómico. Para estos casos, la enfermedad puede aparecer antes de los 65 años, afirmó Francisco Javier Lopera Restrepo, investigador del Grupo de Neurociencias de Antioquia, Universidad de Antioquia, Colombia, quien impartió la conferencia “Alzheimer familiar: una oportunidad para el desarrollo de terapias preventivas”, dentro de la 5ª edición de “Neurociencias en Julio”, por el vigésimo aniversario del Instituto de Neurociencias de la UdeG.

Las mutaciones en tres genes son las responsables del Alzheimer hereditario juvenil: 1. El gen de la proteína precursora de amiloide (PPA); 2. El gen de la *presenilina 1*, y 3. El gen de la *presenilina 2*. El Alzheimer juvenil se caracteriza por una genética simple y mendeliana. Es decir, quien haya heredado alguna de las anteriores mutaciones tiene 100% de posibilidad de desarrollar la enfermedad. En total hay 500 familias con genes mutados que están asociados al Alzheimer hereditario.

De 1 a 5% de la población mundial que tiene Alzheimer padece la variedad hereditaria juvenil, una enfermedad cuya edad de inicio es antes de los 39 años y alrededor de los 40. En Antioquia se han reportado casos a los 45 años. En Colombia hay más de mil portadores que ya desarrollaron la enfermedad o la van a tener. Lopera Restrepo aseguró que en ese país no se han detectado indígenas con esta enfermedad. “Creemos que esta fue traída de Europa”.

El investigador explicó que no hay tratamiento preventivo, ni curativo, ni modificador de la enfermedad, solo medicamentos que combaten los síntomas y mejoran la calidad de vida. Resaltó que en Colombia, desde diciembre de 2013 y hasta 2020 se está probando un medicamento -crenezumab- para determinar si se puede prevenir o retrasar el inicio de la enfermedad en personas sanas y portadoras de Alzheimer. Se trata de un medicamento antiamiloido, que se ha probado en ratones y demostrado que se pega del amiloide (basura proteica) y limpia su cerebro. “Suponemos que si extraemos el amiloide del cerebro antes de que la enfermedad aparezca, esta podría prevenirse o retrasar su inicio”.

Esta enfermedad suele iniciar con problemas de memoria, seguido de demencia. A la población afectada, según estudios realizados en Antioquia, le detectan amiloidosis en el cerebro a los 28 años. Esta ocurre cuando proteínas anormales se acumulan y forman depósitos, en este caso en el cerebro.

99% De las personas con Alzheimer en el mundo tienen una genética compleja, es decir, están presentes los factores genéticos para desarrollar la enfermedad, hay susceptibilidad a la misma, pero bien podría no desarrollarla. La enfermedad empieza generalmente después de los 65 años. La demencia está precedida por un deterioro cognitivo leve, que se caracteriza por amnesia, pero sin demencia y por un periodo asintomático, pero se produce daño neuronal.

A T E N T A M E N T E

“Piensa y Trabaja”

“Año del Centenario de la Escuela Preparatoria de Jalisco”

Guadalajara, Jal., 24 de julio 2014

Texto: Martha Eva Loera

Fotografía: Jesús Martín

Etiquetas:

[Francisco Javier Lopera Restrepo](#) [1]

[Universidad de Antioquia Colombia](#) [2]

URL Fuente: <https://comsoc.udg.mx/noticia/17-familias-jaliscienses-con-gen-relacionado-al-alzheimer-juvenil>

Links

[1] <https://comsoc.udg.mx/etiquetas/francisco-javier-lopera-restrepo>

[2] <https://comsoc.udg.mx/etiquetas/universidad-de-antioquia-colombia>