

Alzhéimer precoz, enfermedad poco frecuente antes de los 65 años

Publicado el: 17-08-2023

Alteraciones del lenguaje, de la conducta o visuales. Unos síntomas que no se asocian con el alzhéimer, pero que pueden ser los primeros cuando la enfermedad se presenta de forma precoz, antes de los 65 años -a veces incluso a los 30- y en la que el diagnóstico precoz es uno de los grandes desafíos.

Recientemente se ha conocido una mutación asociada a una mayor resistencia frente a un tipo de alzhéimer hereditario de inicio precoz, aunque cuando esta enfermedad se presenta pronto, no suele ser por causas genéticas, indican expertos que repasan con EFE qué se sabe de ella y por dónde va la investigación.

Más del 80 % de los casos son de origen esporádico (no ligados a una mutación) y, aunque puede haber un cierto componente genético, existen otros factores implicados, acota el investigador Oriol Grau, del Barcelona?eta Brain Research Center (BBRC) de la Fundación Pasqual Maragall.

La prevalencia de la demencia de inicio precoz varía según diferentes estudios, pero estaría alrededor de 1/1.000 habitantes, siendo la enfermedad de Alzheimer la causa más frecuente, agrega Alberto Lladó, investigador de la Unidad de Alzheimer del Hospital Clinic de Barcelona.

Síntomas atípicos del alzhéimer precoz

Algo característico es que en el alzhéimer de tipo temprano hay una mayor frecuencia de "presentaciones atípicas". En un 30 % de los casos los primeros síntomas pueden ser diferentes a los de la memoria, mientras que en pacientes mayores esos signos poco comunes son inferiores al 10 %, indica Lladó.

Cuando la enfermedad comienza a partir de los 70 años se caracteriza por una pérdida progresiva de la memoria reciente, con una atrofia del hipocampo, la zona del cerebro que nos permite aprender nueva información y recordarla.

En personas más jóvenes, los síntomas pueden empezar con dificultad para expresarse y comprender las cosas, problemas para hacer determinados movimientos coordinados, calcular distancias o trastornos del comportamiento, dice Lladó, quien agrega que los pacientes más jóvenes pueden tener, en general, una evolución más rápida.

El diagnóstico de esta enfermedad puede convertirse en un desafío si quien la padece es menor de 65 años y además presenta esos síntomas atípicos.

El paciente puede tardar más en llegar al especialista porque "al ser más joven -indica Grau- igual los médicos no sospechan al principio que pueda ser alzhéimer al hacer una presentación atípica".

Las causas están en los genes

El origen del alzhéimer de inicio precoz se desconoce (a excepción del genético), lo que sí se sabe es que no hay diferencias en cuanto a las alteraciones neuropatológicas que caracterizan la enfermedad: los depósitos de las proteínas beta-amiloide y tau en el cerebro.

Lo que sí puede cambiar en personas con presentaciones atípicas, sobre todo durante la fase inicial de la enfermedad, son los patrones de la distribución en el cerebro de la proteína tau, que son “un poco diferentes”, destaca el investigador de la Fundación Pascual Maragall.

En ocasiones, el alzhéimer de inicio precoz tiene un origen genético por mutaciones en alguno de estos tres genes: PSEN1, PSEN2 y el gen de la proteína precursora del amiloide. Dependiendo del gen afectado suele manifestarse por debajo de los 60 años, incluso de los 50 y en casos extremos de los 30.

En Colombia existe una población en la provincia de Antioquia donde muchos son portadores de la mutación Paisa (PSEN1), que predispone a sufrir alzhéimer autosómico dominante. Los afectados suelen desarrollar deterioro cognitivo leve hacia los 44 años, demencia a los 49 y fallecen por complicaciones a los 60.

En este grupo se han detectado dos casos de dos mutaciones con efecto protector frente a Paisa con la capacidad de retrasar durante años la aparición de la enfermedad. El segundo caso fue publicado recientemente en la revista Nature.

Lladó señala que conocer alteraciones genéticas o factores que puedan retrasar el inicio del alzhéimer es “de gran interés para estudiar los posibles mecanismos de acción de esas y plantear posibles nuevos tratamientos”.

El neurocientífico de Instituto Cajal Javier de Felipe estudia la anatomía del cerebro y en la enfermedad de Alzheimer las alteraciones de los circuitos de este órgano para tratar de explicar el deterioro cognitivo.

Entre los cerebros que ha podido analizar hay uno procedente de esa población con la mutación Paisa.

De Felipe analiza los cerebros para tratar de ver cuáles son las alteraciones que tienen que ocurrir en las conexiones neuronales para producir un deterioro cognitivo.

Muchas de líneas de investigación

El investigador destaca, en relación con el alzhéimer en general, que existen casos de cerebros que presentan las placas amiloides y los ovillos de proteína tau, pero, según su historial médico, los pacientes no presentaron deterioro cognitivo.

“No es algo infrecuente”, por lo que se está estudiando qué es lo que hace dar ese salto entre tener esas alteraciones en el cerebro y producirse el deterioro cognitivo.

En investigación existen muchas líneas de trabajo abiertas, recalca Lladó, entre ellas las que buscan mejorar la comprensión de las causas de la enfermedad, tener un diagnóstico más rápido y seguro o buscar nuevas dianas terapéuticas y fármacos.

Y aún quedan incógnitas por resolver sobre el alzhéimer temprano. Por qué la presentación clínica es diferente o hasta qué punto es la misma enfermedad o si son variantes diferentes, enumera Grau. “Son cosas para las que aún no hay una respuesta clara y se sigue investigando”.

Fuente: <https://netsaluti.com>