



Día Mundial del Alzheimer

Cerca de 12.000 españoles sufren Alzheimer de origen hereditario a partir de 35 años

-De los 1,2 millones de pacientes con Alzheimer que hay en España, se estima que **el 1% padece el Alzheimer hereditario** (hasta un 5% en todo el mundo). La baja prevalencia hace que sean **los grandes olvidados**, pese a que **afecta a todos los miembros de una familia**.

-Tres son los genes asociados al **Alzheimer familiar**: la APP, la presenilina 1 (PSEN1) y la presenilina 2 (PSEN2).

-**Los análisis genéticos ayudan a conocer la predisposición** genética a sufrir esta enfermedad neurodegenerativa y a retrasar los síntomas.

Madrid, 21 de septiembre de 2018. -Hoy 21 de septiembre se celebra el Día Mundial del Alzheimer, una enfermedad neurodegenerativa que afecta a más de 30 millones de personas en todo el mundo.

En España hay 1,2 millones de pacientes, de los cuales, entorno a **un 1% sufre Alzheimer de origen hereditario (cerca de 12.000 casos)** y tienen un alto componente genético. Sin embargo, apenas se conoce pese a que aparece a partir 35 años y puede afectar a todos los miembros de una familia.

¿A qué se debe el Alzheimer hereditario?

El Alzheimer hereditario se ha visto asociado a mutaciones en tres genes: el gen de la proteína precursora de amiloide (APP) situado en el cromosoma 21 y de genes de la proteína presenilina (PSEN1, PSEN2) situados en los cromosomas 14 y 1.



“La presenilina juega un papel importante en la degradación de la proteína precursora de amiloide, por lo que mutaciones en sus genes provocan una mala degradación y, en consecuencia, una acumulación de dicha proteína en lo que llamamos placas neuríticas, y que son características de la enfermedad de Alzheimer”, explica Ana de la Encarnación, doctora en Biología Molecular y directora técnica de BiobookLab, empresa de biotecnología y diagnóstico molecular.

Lo mismo ocurre si el gen de la proteína precursora de amiloide (APP) presenta mutaciones, es decir, *“la proteína no se comporta de forma correcta acumulándose en dichas placas neuríticas”,* añade de la Encarnación.

Estas mutaciones no solo te predisponen a padecer alzhéimer hereditario, sino que también existe un 50% de probabilidades de que futuras generaciones lo hereden. *“Nuestro ADN proviene un 50% de nuestra madre y el otro 50% de nuestro padre, por lo que si por ejemplo nuestro padre presenta estas mutaciones o signos de alzhéimer hereditario, aumenta el riesgo a que lo padezcamos. Y no solo aumenta el riesgo si tenemos antecedentes en nuestros propios padres, sino que si existe algún familiar, hermanos, tíos o abuelos que padezcan la enfermedad, el riesgo es aún mayor”,* añade de la Encarnación.

Cuándo hacer un test genético

El test genético de alzhéimer permite detectar la predisposición genética a desarrollar la patología, y está indicado en los casos en los que dentro de una misma familia hay varios individuos diagnosticados con la enfermedad.

Gracias a la prueba se pueden tomar medidas para retrasar los síntomas y mejorar la calidad de vida, detectar antecedentes familiares y alertar a otros miembros de la misma familia.

Alzhéimer genético de aparición tardía

La enfermedad también puede tener una aparición tardía, a partir de los 60 años, que es la más común. No obstante, en estos casos también existe un componente genético, y es mucho más complejo. *“Estudios internacionales han mostrado que el mayor riesgo a padecer el alzhéimer de aparición tardía está asociado al gen que codifica para la apolipoproteína E (gen APOE). Este gen presenta tres formas (E₂, E₃, E₄) de las cuales la forma E₄ está relacionada a un aumento del riesgo de padecer la enfermedad, en concreto, de 3 a 8 veces más”,* matiza la directora técnica de BiobookLab.



Cuidado con los fraudes

La información que proporcionan los test en manos de la familia, sin asesoramiento y sin interpretación médica adecuada, puede derivar en la toma de decisiones e interpretación equivocadas y generar un estrés innecesario en el entorno familiar.

Por eso, de la Encarnación concluye que *“es importante que este tipo de estudios genéticos esté supervisado por el médico especialista y que sea él quién prescriba siempre la realización del test, ya que será quién nos asesore sobre el resultado de los análisis y las medidas a tomar, tanto de manera individual como familiares”*, concluye de la Encarnación.

Sobre BiobookLab

BiobookLab Spain S.L., es una empresa de biotecnología y diagnóstico molecular que nació en 2016 con el objetivo de ofrecer servicios relacionados con la salud y el bienestar de personas. Especialistas en asesoramiento genético, análisis genético y servicios de custodia genética con el fin de detectar y diagnosticar patologías, así como mejorar la calidad de vida de las familias.

Para concertar entrevistas o más información, contactar con:

Alba Jiménez
Responsable de Comunicación
Oficinas centrales
Paseo de yeserías 33 – 28005 MADRID
T. +34 669189108
www.biobook.es
comunicacion@biobooklab.com