Publicado en *Coordinación General de Comunicación Social* (https://www.comsoc.udg.mx)

Rastrean mutación que provoca Alzheimer antes de los 65 años de edad en familias de Los Altos

Investigadores del CUAltos han detectado casos de esta enfermedad en pacientes de menos de 40 años de edad

La mutación A431E, o “Mutación Jalisco” es una alteración genética que puede provocar la aparición de la enfermedad de Alzheimer antes de los 65 años y se ha detectado en más de 200 familias de Los Altos de Jalisco [1], indicaron investigadores del Centro Universitario de los Altos (CUAltos) de la UdeG. [2]

Esta alteración genética puede provocar síntomas de Alzheimer antes de los 65 años, lo que se conoce como Enfermedad de Alzheimer de Inicio Temprano [3], y en Los Altos se han encontrado casos de pacientes de 40 años con estos síntomas, dijo el doctor Víctor Javier Sánchez González [4], investigador del Departamento de Clínicas del CUAltos.

El investigador relató que la “Mutación Jalisco” provoca alteraciones en los genes Presenilina 1 (PSEN1), Presenilina 2 (PSEN2) y APP, y la población afectada en Jalisco es una de las más numerosas en todo el mundo.

Añadió que en el caso de la “Mutación Jalisco” se estima que en promedio las personas manifiestan síntomas de Alzheimer alrededor de los 40 años, y también presentan problemas motrices en las extremidades inferiores.

“Sabemos que cuando empieza el cuadro clínico el proceso de deterioro neuronal empezó hasta 20 años antes, o sea que cuando una persona está en consulta con nosotros a los 35 años por ejemplo, estimamos que pudo haber empezado con el deterioro neuronal a los 15 años”, dijo.

Sánchez González detalló que aproximadamente 6 por ciento de las personas que padecen Alzheimer de Inicio Temprano lo adquieren por factores de herencia específicos, por lo que desde el CUAltos se trabaja en estudios epidemiológicos para rastrear a las familias con la “Mutación Jalisco”.

“Dependiendo de la variante génica que tenga una persona o una familia, el Alzheimer se presenta a edades más tempranas. Nosotros estudiamos a la Presenilina 1, que puede adelantar, de alguna forma, la edad de aparición de la enfermedad, el promedio es a los 40 años, pero hemos encontrado casos desde los 30 o los veintitantos de edad”, declaró.

El investigador mencionó que esta mutación fue identificada en migrantes mexicanos que habitaban en Los Ángeles hace más de 20 años, lo que ha abierto el panorama para rastrear a las familias que puedan ser portadoras de este gen.

“Hablamos de cientos de familias afectadas, en las cuales las necesidades han sido encontrar el curso clínico, la herencia, el diagnóstico, el tratamiento y la prevención. Hemos estado identificando a portadores de la mutación, hemos empezado a hacer asesoramiento genético”, adelantó.

El doctor Luis Eduardo Becerra Solano, investigador del Departamento de Clínicas del CUAltos y otro de los integrantes del estudio, aseveró que además del análisis de la Presenilina 1 (PSEN1) también analizan otros genes que puedan estar involucrados en el avance o disminución de la enfermedad.

“Los árboles genealógicos son la herramienta que tenemos de manera principal para identificar si existen personas que ya padecen la enfermedad”, mencionó.

“Si hay más familiares de manera ascendente o lateral, podemos identificar si existe un riesgo, y con base en esto realizar los estudios moleculares para identificar cuáles son las enfermedades relacionadas”, subrayó.

Becerra Solano resaltó que existe 50 por ciento de posibilidad de que las personas con esta mutación la hereden a sus descendientes, además de que se estima que es más probable que el Alzheimer de Inicio Temprano sea más común en mujeres que en hombres.

El especialista descartó que dicho Alzheimer sea una enfermedad contagiosa, y aseguró que puede ser adquirida por factores genéticos y hereditarios, pero también pueden influir otros factores como la obesidad y la hipertensión.

“Lo que se ha visto que tiene un efecto protector es el ejercicio. Por otro lado, el hecho de nacer o ser parte de la descendencia de una persona afectada sí implicaría un riesgo”, aclaró.

Sánchez González agregó que a pesar de que es una enfermedad de inicio temprano, se estima que las afectaciones que manifiestan los pacientes son similares a aquellos que presentan la enfermedad después de los 65 años.

Atentamente
“Piensa y Trabaja”
“2023, Año del fomento a la formación integral con una Red de Centros y Sistemas Multitemáticos”
Guadalajara, Jalisco, 18 de septiembre de 2023

Texto: Pablo Miranda Ramírez
Fotografía: Adriana González

Etiquetas:
Víctor Javier Sánchez González [5]
Luis Eduardo Becerra Solano [6]

URL Fuente:
https://www.comsoc.udg.mx/noticia/rastrean-mutacion-que-provoca-alzheimer-antes-de-los-65-anos-de-edad-en-familias-de-los

Links
[1] https://visitjalisco.mx/guia-para-conocer-los-altos-de-jalisco/
[2] http://www.cualtos.udg.mx/
[3] https://www.alz.org/alzheimer-demencia/alzheimer-de-inicio-temprano-precoz
[4] http://www.cualtos.udg.mx/directorio/doctorado-biociencias
[5] https://www.comsoc.udg.mx/etiquetas/victor-javier-sanchez-gonzalez
[6] https://www.comsoc.udg.mx/etiquetas/luis-eduardo-becerra-solano