

# Conoce más acerca de la enfermedad de Alzheimer y su conexión con el síndrome de Down

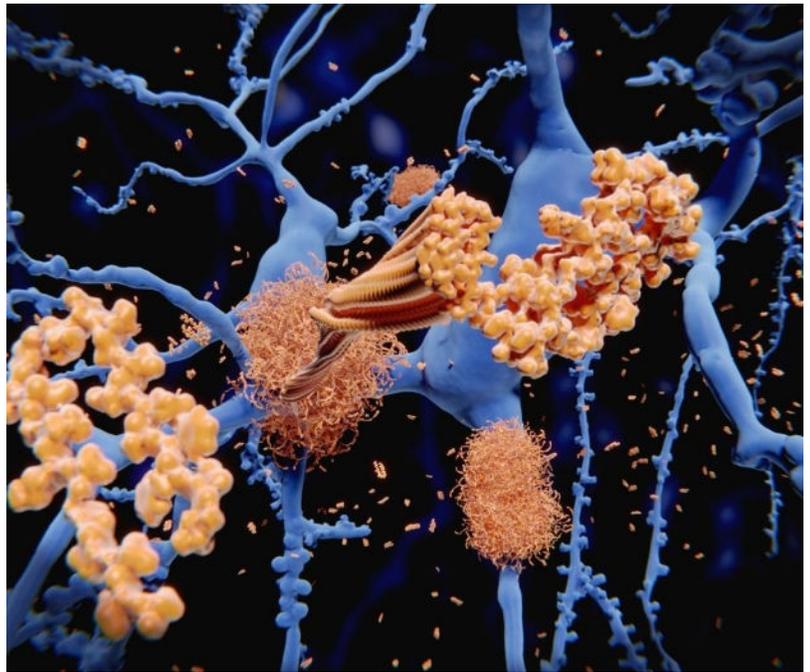
En los últimos años, la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down se ha incrementado muy significativamente, situándose alrededor de los sesenta años. No obstante, con la edad aparecen nuevos retos y enfermedades que las personas con síndrome de Down y sus familiares tienen que afrontar, como el riesgo más alto de desarrollar la enfermedad de Alzheimer. Según los datos científicos publicados, las personas con síndrome de Down tienen una probabilidad del 90% de desarrollar la enfermedad de Alzheimer a la edad de 55 años en comparación con el 12% la población general que desarrolla la enfermedad a los 65 años. Dada la relevancia de estos datos, LuMind IDSC, ha recopilado una información básica acerca de las causas, de las señales de advertencia y de la investigación actual en la enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down para ayudar a las familias y cuidadores a aumentar su atención y conocimiento sobre este tema tan importante.

## ¿Qué es la enfermedad de Alzheimer?

La enfermedad de Alzheimer es una enfermedad del cerebro progresiva y degenerativa que afecta a las neuronas. El gen APP (por sus siglas en inglés de Proteína Precursora Amiloidea) es un gen que proporciona las instrucciones para producir dicha proteína. Este gen está localizado en el Cromosoma 21, y juega un papel central en el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer. Esta proteína se encuentra en muchos tejidos y órganos, incluidos el cerebro y la médula espinal. En la enfermedad de Alzheimer, la proteína amiloidea se divide en piezas más pequeñas llamadas Péptidos Beta Amiloides. Cuando estos péptidos se agrupan, forman placas que se acumulan en el cerebro y son tóxicas para las neuronas.

Otro hallazgo neurológico característico de la enfermedad de Alzheimer son los ovillos neurofibrilares causados por la acumulación anormal de otra proteína conocida como tau. La aparición de las placas amiloides y los ovillos neurofibrilares causan daños en las neuronas y en los tejidos cerebrales, ocasionando pérdidas de memoria y otras alteraciones de deterioro cognitivo y los síntomas de demencia.

Ni la demencia ni la enfermedad de Alzheimer forman parte de un envejecimiento normal fisiológico.



## ¿Por qué las personas con síndrome de Down tienen un riesgo más alto de desarrollar la enfermedad de Alzheimer?

De acuerdo con los investigadores, el riesgo estimado para las personas con síndrome de Down de desarrollar la enfermedad de Alzheimer sobrepasa el 90% y con un diagnóstico promedio de 55 años. Este es un número muy alto. En comparación, la población general a la edad de 65 años o mayores, tan solo tienen un 12% de riesgo de sufrir la enfermedad de Alzheimer.

Uno de los factores clave que dictan el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer en personas con síndrome de Down es la copia extra en el Cromosoma 21, que incrementa la actividad del gen APP, produciendo más proteína amiloidea. Se presupone que esta cantidad extra de la proteína amiloidea favorecería el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer a una edad más temprana que las personas sin síndrome de Down. Alrededor de los 40 años de edad, los cerebros de casi todos los individuos con síndrome de Down ya tienen niveles significativos de placas amiloides, uno de los emblemas de la enfermedad de Alzheimer.

## ¿Que causa la enfermedad de Alzheimer?

Aunque los científicos todavía no conocen que es lo que desencadena la enfermedad de Alzheimer, se conocen varios factores que podrían incrementar el riesgo: edad, historial familiar, síndrome de Down, enfermedades cardiovasculares, depresión, soledad y estilos de vida sedentarios. Los péptidos que forman las placas amiloides empiezan a materializarse de 10 a 20 años antes de que los primeros síntomas de la enfermedad de Alzheimer empiecen a hacerse obvios.

En las personas con síndrome de Down, además de la sobreexpresión del gen APP, localizado en el Cromosoma 21 que conlleva a una producción incrementada de la proteína amiloidea y a la temprana formación de placas, otros factores de riesgo potencialmente implicados como la obesidad y la apnea del sueño, están siendo actualmente estudiados.

En un artículo científico recientemente publicado por la [revista de Medicina Clínica](#), el Doctor James Hendrix, Director Científico de LuMind IDSC, con el apoyo de otros investigadores, midieron los cambios en las proteínas y péptidos en la sangre de adultos con síndrome de Down en relación con la edad y el progreso de la enfermedad de Alzheimer. Los resultados, reportados sobre los primeros 90 participantes del estudio [LIFE-DSR](#), mostraron que los cambios en los biomarcadores plasmáticos ya estaban presentes a los 45 años de edad, la edad indicativa de la formación de placas amiloides.

## ¿Cuál es la diferencia entre la demencia y la enfermedad de Alzheimer?

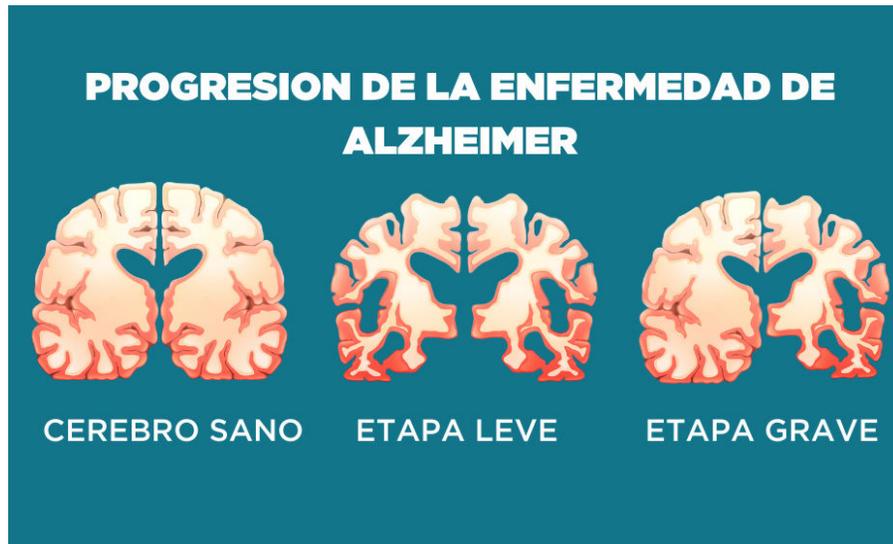
De acuerdo con la Asociación del Alzheimer, "la demencia es un grupo de síntomas asociados con la disminución de las habilidades mentales, que son lo suficientemente severas para interferir en la vida cotidiana." La enfermedad de Alzheimer es un tipo de demencia. No obstante, el Alzheimer es una enfermedad causada por daños severos en las neuronas, que progresivamente deterioran el funcionamiento del cerebro, empeorando los síntomas de la demencia. La enfermedad de Alzheimer es una enfermedad lenta y progresiva. Las personas viven un promedio de 4 a 8 años después de que los primeros síntomas desde la aparición de la demencia.

### Fases de la enfermedad de Alzheimer:

La enfermedad de Alzheimer no es un proceso lineal. Los expertos de la Asociación del Alzheimer dicen que "habrá días en los cuales el paciente puede recordar cosas mejor que en otros días y habrá días que podrán hacer ciertas actividades. No es un proceso continuo. Pero es importante saber qué es lo que se puede esperar en las diferentes fases."



1. Etapa leve o temprana: las personas todavía viven independientemente y en este punto, otras personas fuera de su familia podrían no notar ninguna diferencia. Algunos de los síntomas son la dificultad expresando las palabras correctas, alteraciones de la memoria, pero sobre todo problemas de aprendizaje. Es más difícil que las personas aprendan cosas nuevas, así como en el pensamiento o planteamiento de tareas. Esta deterioración cognitiva temprana dependerá de la base cognitiva previa del individuo. Por ejemplo, estos cambios visibles variarán entre las personas con y sin síndrome de Down.
2. Etapa moderada o media: Esto significa que hay una mayor progresión del daño en las neuronas. En esta etapa, las personas necesitarán más ayuda, y probablemente ya no podrán realizar las actividades que antes podían realizar independientemente. Actividades de la vida cotidiana tales como el aseo personal empezarán a hacerse más difíciles debido a que a medida que la enfermedad progresa, el paciente no es capaz de pensar en los pasos para llevar a cabo dichas actividades. Las funciones ejecutivas son las que se afectan más significativamente, y en esta etapa, es cuando los síntomas más difíciles de la enfermedad de Alzheimer ocurrirán. La seguridad se convierte en un riesgo importante a controlar y los expertos están de acuerdo en que las personas con este nivel de daño neural no tendrían que estar solos. Necesitarán de alguien la mayor parte del tiempo ya que no podrán recordar cómo utilizar los electrodomésticos o como hacer cosas que antes podían hacer, como por ejemplo, meterse a la ducha y no entender cómo funciona el agua caliente. Las personas afectadas ya no podrán manejar ese tipo de actividades.
3. Etapa grave: esta es la etapa final. En este punto, la mayor parte del cerebro tiene un grado de daño significativo y es difícil para los pacientes comunicarse verbalmente. Con el tiempo perderán la habilidad de caminar, de tragar, y finalmente la de respirar apropiadamente, que suele ser la causa del fallecimiento.



### ¿Se puede prevenir la enfermedad de Alzheimer?

Durante mucho tiempo, los investigadores se enfrentaron al desafío de intentar desarrollar nuevos tratamientos para la enfermedad de Alzheimer, pero no podían encontrar a los pacientes indicados, ya que solamente 12% de las personas mayores en la población general desarrollarán dicha enfermedad. En los últimos años, gracias al desarrollo de nuevos exámenes médicos conocidos como biomarcadores, es más fácil identificar qué pacientes tienen mayor riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer. Estos biomarcadores miden los cambios que suceden en el cerebro en relación con el Alzheimer, pero antes de que aparezcan los síntomas clínicos de demencia. Antes de estos biomarcadores, los científicos investigaban medicaciones tan solo en personas que ya tenían los síntomas de la enfermedad de Alzheimer.

Aunque no se ha descubierto como reparar el daño causado por la enfermedad de Alzheimer, los científicos están ahora trabajando para desarrollar terapias para la prevención a la enfermedad. Gracias a los biomarcadores, que pueden predecir y medir cambios cerebrales a través del tiempo, la comunidad científica se interesa en intentar nuevas estrategias para desarrollar nuevos tratamientos. Los investigadores también estudian acerca de cambios en los estilos de vida que podrían reducir el riesgo de la enfermedad de Alzheimer. Estos incluyen la dieta y el ejercicio para mantener un peso sano, tener una vida social, educación, y tratando otros problemas de salud tales como apnea del sueño obstructiva. En general, los estados de vida sanos conllevan a un cerebro sano y reducen los riesgos de desarrollar la enfermedad de Alzheimer en la vejez.

## ¿Dónde está la ciencia ahora?

Hasta ahora, los científicos han desarrollado diversas terapias que han sido ensayadas solamente en pacientes de la población general, pero no en individuos con síndrome de Down. Sin embargo, es muy importante que las personas con síndrome de Down, participen también en estos estudios.

La enfermedad de Alzheimer es un asunto médico preocupante para la población con síndrome de Down. LuMind IDSC responde a esta urgencia trabajando con la comunidad de personas con síndrome de Down, pero también con científicos, investigadores y trabajadores de la industria farmacéutica para desarrollar terapias basadas en evidencias y tratamientos científicos dirigidos a combatir el comienzo de la enfermedad de Alzheimer asociada con el síndrome de Down.

De acuerdo con un artículo publicado por el Dr. James Hendrix en la [revista de Medicina Clínica](#) en colaboración con otros expertos, "las personas con síndrome de Down representan el grupo más grande de individuos con Alzheimer de inicio temprano, con una edad media del diagnóstico de demencia de Alzheimer alrededor de los 55 años. Aun así, las personas con síndrome de Down permanecen poco estudiadas y son muy a menudo excluidas en las investigaciones que realizan estimaciones de la prevalencia de la enfermedad de Alzheimer de inicio temprano."



## ¿Qué puede hacer la comunidad?

Existen principalmente tres maneras para tener en cuenta en las cuales la comunidad del síndrome de Down puede influenciar cambios importantes en esta área:

- Convocar a las personas con síndrome de Down, sus padres y sus cuidadores para que participen en encuestas, estudios y ensayos que ayudarán a los investigadores a descubrir algunos de los misterios de la enfermedad de Alzheimer en esta población.
- [Buscar información de confianza para informar sus decisiones.](#)
- Establecer conversaciones tempranas y más frecuentes acerca del vínculo entre el síndrome de Down y la enfermedad de Alzheimer para poder crear conciencia y compartir información.

¿Estas interesado en más información? Para más síntomas de Alzheimer de inicio temprano, mira este seminario web en myDSC con el Dr. James Hendrix y la Asociación del Alzheimer, y la presentación del Dr. Chicoine acerca de Disminución de Habilidades Causadas por Regresión y la Enfermedad de Alzheimer: Similitudes y Diferencias.

Para más señales de que tu ser querido debería de ver un especialista de la enfermedad de Alzheimer, [haz clic aquí.](#)

Para aprender más acerca de cómo LuMind IDSC está trabajando al lado de los científicos y expertos para crear terapias y curas, visita nuestro [blog Research Spotlight.](#)

## Fuentes:

LuMind IDSC's webinar in collaboration with the Alzheimer's Association: [Research in Down Syndrome Associated Alzheimer's Disease: What Do We Know and Where Are We Going?](#)

[Alzheimer's Association:](#) Down syndrome and Alzheimer's disease

[British National Health Service, \(NHS\)](#)

[Journal of Clinical Medicine: Cross-Sectional Exploration of Plasma Biomarkers of Alzheimer's Disease in Down Syndrome: Early Data from the Longitudinal Investigation for Enhancing Down Syndrome Research \(LIFE-DSR\) Study](#)

[NIH, U.S. National Library of Medicine](#)

National Center for Biotechnology Information, U.S. National Library of Medicine