

## Descubierta la primera mutación que protege del alzhéimer

Un equipo internacional de científicos ha identificado una alteración genética que reduce la acumulación de proteína amiloide en forma de placas en el cerebro, una de las causas del deterioro cognitivo. Según los autores, los resultados pueden mejorar los tratamientos de prevención del alzhéimer y además demuestran que esta enfermedad y la demencia senil se originan por los mismos mecanismos bioquímicos.

SINC

11/7/2012 19:00 CEST



Más de un 5% de la población mundial mayor de 60 años tiene demencia senil. Imagen: Laury Muñoz

Más de un 5% de la población mundial mayor de 60 años tiene demencia senil. Además, después de los 65 años la prevalencia del alzhéimer se duplica cada cinco años, por lo que, en la actualidad, unos 25 millones de personas están afectadas por esta enfermedad neurodegenerativa en el mundo.

Esta semana la revista *Nature* publica los resultados de una investigación en

la que un equipo internacional de científicos ha descubierto una mutación que protege de ambos tipos de demencia y que podría representar una nueva diana para mejorar los tratamientos de prevención del alzhéimer, según los investigadores.

“Es la primera vez que se detecta una alteración genética relacionada con el alzhéimer y además con una función protectora”, explica a SINC Kari Stefansson, investigador de la compañía farmacéutica deCODE Genetics, con sede en Islandia y coordinadora del estudio.

---

“Alzhéimer y demencia senil pueden tener los mismos mecanismos bioquímicos”

El alzhéimer es una enfermedad neurodegenerativa que ataca el cerebro y causa limitaciones de la memoria, el razonamiento y el comportamiento. Una de sus causas más conocidas es la acumulación en forma de placas de una proteína llamada  $\beta$ -amiloide. El equipo de Stefansson analizó el genoma de 1.795 personas en busca de alteraciones del gen que codifica para esta proteína: la precursora  $\beta$ -amiloide (APP, por sus siglas en inglés).

Los investigadores descubrieron que existe una mutación en el gen APP que confiere resistencia a la aparición del alzhéimer. En experimentos *in vitro*, los científicos observaron que esta alteración genética reducía en un 40% la formación de las placas.

También observaron que las personas de entre 80 y 100 años sin alzhéimer incluidas en el estudio y que eran portadoras de esta mutación tenían funciones cognitivas en mejor estado que las que no tenían esta alteración genética. Por lo que los autores deducen que “alzhéimer y demencia senil pueden tener los mismos mecanismos bioquímicos”.

### **Estrategias para detener la enfermedad**

El gen APP codifica para la proteína APP que es convertida por un par de enzimas en la  $\beta$ -amiloide, que a su vez forma placas y es una de las causas del deterioro cognitivo. Los científicos opinan que una de las posibles

estrategias para detener el alzhéimer sería alterar las enzimas que transforman la APP en  $\beta$ -amiloide y que esta podría ser una manera de detener la enfermedad.

Uno de estos enzimas se identificó hace más de una década y es el BACE1. “Estos resultados demuestran que si logramos que BACE1 sea menos efectivo podremos proteger al paciente de la aparición del alzhéimer”, concluye Stefansson.

### Referencia bibliográfica

Jonsson T.; Atwal J.K.; Steinberg S.; Snaedal J.; Jonsson P.V.; Bjornsson S.; Stefansson H.; Sulem P.; Gudbjartsson D.; Maloney J.; Hoyte K.; Gustafson A.; Liu Y.; Lu Y.; Bhangale T.; Graham R.R.; Huttenlocher J.; Bjornsdottir G.; Andreassen O.; Jönsson E.G.; Palotie A.; Behrens T.W.; Magnusson O.T.; Kong A.; Thorsteinsdottir U.; Watts R.J.; Stefansson K. “A mutation in APP protects against Alzheimer’s disease and age-related cognitive decline” Nature, julio 2012. DOI: 10.1038/nature11283

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

ALZHEIMER; MUTACION; PROTECCION; PROTEINA AMILOIDE |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

