

Alzheimer antes de los 30: "Ana está condenada, pero tengo que seguir luchando por nuestros hijos"



- **LAURA TARDÓN**

Madrid

Martes, 3 septiembre 2019 - 02:04

Desde los 20 años, Ana sospechaba que tenía Alzheimer genético. Los médicos no se lo podían creer. Ahora tiene 44, apenas encuentra las palabras y no puede valerse por sí misma. Sus hijos tienen un 50% de posibilidades de desarrollar la enfermedad.

Tener Alzheimer a los 27 años. Caprichosa paradoja del destino que golpea justo a una edad en la que todo está por hacer y cuando casi cualquier proyecto de vida es posible. Así sería si no fuera por el varapalo de un diagnóstico completamente inesperado que aparece como una bomba y sin posibilidad de desactivarla. Tan confirmado que el caso ha sido publicado en la revista científica [*Journal of Alzheimer's Disease*](#), probablemente por ser el más precoz detectado hasta la fecha. Corresponde a una mujer, paciente del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Cantabria). Sus síntomas no eran los típicos del Alzheimer convencional, como la pérdida de memoria o las dificultades en el lenguaje. La joven presentaba **signos característicos del Parkinson y tenía problemas a la hora de realizar algunos movimientos con sus extremidades**. "Descartamos posibles tumores, enfermedades autoinmunes e inflamatorias, entre otras, y al final, para nuestra sorpresa, lo que dio positivo fue la prueba PET".

Esta prueba de neuroimagen ayudó a detectar un cúmulo excesivo de la proteína beta-amiloide en el cerebro de la paciente, una característica clave de la enfermedad de Alzheimer. Al ser tan joven, remarca Sánchez Juan, "hicimos el estudio genético y confirmamos el diagnóstico".

Efectivamente, **presentaba una de las tres mutaciones genéticas asociadas al Alzheimer genético** o de inicio precoz. Son las alteraciones en los genes APP, PSEN1 o PSEN2 las que aumentan la producción de la beta-amiloide que va matando a las células nerviosas.

Dada la escasa edad de la paciente, el Alzheimer no estaba entre las primeras hipótesis de diagnóstico. **Sólo alrededor del 1% de los afectados presenta sus primeros síntomas antes de los 60 años.** Aparecen sobre todo entre los 35 y los 40. Supone una pequeña parte de la población a la que conviene rescatar del olvido.

Como explica Sánchez Juan, "han heredado de su padre o de su madre la mutación genética responsable y cuando esto sucede, las probabilidades de desarrollar la enfermedad son prácticamente del 100%".

Imagínese, con 27 años y una demencia que cambia completamente el rumbo de su vida. **Saltarse años de experiencias vitales para aterrizar de golpe en una fase de desmemoria** y deterioro cognitivo acelerado. Cuando apenas ha empezado a escribir su biografía.

Ana no fue diagnosticada tan temprano, pero ya sentía la amenaza del Alzheimer desde los 20 años (ahora tiene 44). Su marido recuerda que al poco tiempo de conocerla, ella ya le advirtió: "José, puede que tenga Alzheimer". Por aquel entonces, su padre, con unos 45 años, estaba afectado por esta enfermedad neurodegenerativa y también su tía paterna, con 42. Igualmente, su abuelo por parte de padre lo había sufrido anteriormente. A José Luis Fernández no le sorprendió en absoluto. **Demasiados antecedentes en la mochila y muchas 'cartas' en juego.** "Es como tirar una moneda al aire. La transmisión se produce de generación en generación en un 50% de los casos y si heredas la alteración genética, desarrollas la enfermedad en un 99%".

La joven no estaba equivocada. **"Todos los médicos se negaban a hacerle las pruebas genéticas** porque no tenía síntomas", explica su marido. Después de muchas idas y venidas, al final, "fuimos por lo privado y el diagnóstico quedaba claro: Alzheimer genético". José Luis tiene que tragar saliva para continuar. Es decir, **"mis tres hijos tendrán el 50% de posibilidades de tenerlo entre los 30 y los 55 años"**. La angustia que transmite es máxima y aunque a Ana le cuesta encontrar las palabras, sus ojos expresan con claridad una enorme preocupación por sus hijos. "¿Qué les pasará, José?"...

"Ana está condenada, pero tengo que seguir luchando por nuestros hijos". El mayor tiene 15 años y si ha heredado la mutación genética de su madre, también tendrá Alzheimer de forma precoz. "Ahora, los cuatro cuidamos a Ana, pero en unos años, es posible que uno o dos de mis hijos pasen de atender a su madre a necesitar cuidados también [...]"Mi hijo mayor no quiere que le agobie con los estudios porque es consciente de que lo mismo con 40 años no le hacen falta".

No es lo mismo tener Alzheimer con 27 que con 80 años. De no ser por esta neurodegeneración, Ana estaría cuidando a sus tres niños, trabajando y disfrutando de cada minuto con su familia. Sin embargo, no puede ni bañarse sola porque no sabe manejar el grifo, no puede estar pendiente de las comidas, apenas encuentra las palabras para comunicarse y sólo le quedan momentos de conciencia en los que se da cuenta de lo que pasa. A veces, no sabe ni quién es. **"Yo sí sé quién eres tú", le dice su marido.** "Todos los días lloramos, nos abrazamos y también reímos".