



Fermin Moreno, Myriam Barandiaran y Begoña Indakoetxea. :: MIKEL FRAILE

La mutación vasca de la demencia frontotemporal

Médicos del Hospital Donostia hacen seguimiento a 18 familias guipuzcoanas

Esta enfermedad provoca problemas de conducta y los afectados se vuelven apáticos, desinhibidos o empiezan a transgredir normas sociales

:: ANE URDANGARIN

SAN SEBASTIÁN. Cuando se habla de demencia, casi todo el mundo piensa en alzhéimer, una enfermedad devastadora cuyo principal síntoma son los fallos de memoria. Pero hay otro tipo de demencia, llamada frontotemporal, igual de demoledora pero mucho menos conocida. Se trata de una enfermedad 'rara' que puede manifestarse con dificultad de lenguaje, pero su característica principal son los problemas de conducta: hombres y mujeres que cambian su forma de comportarse, se vuelven apáticos o pierden el control de sus impulsos, transgreden normas sociales, comienzan a comer de forma compulsiva o a adoptar comportamientos más infantiles. Una situación que afecta sobremedida no solo al propio afectado, sino también al entorno más cercano. «Podemos estar concienciados para que un familiar pueda perder la memoria, pero no tanto para ver cómo alguien que ha sido una persona normal empieza a hacer cosas raras, inconvenientes», cuentan en la Unidad de Deterioro Cognitivo del Hospital Universita-

rio Donostia (HUD). Los neurólogos Begoña Indakoetxea y Fermin Moreno, y la neuropsicóloga Myriam Barandiaran forman esta unidad. Los dos últimos defendieron recientemente sendas tesis doctorales en las que recogen su labor investigadora de los últimos diez años, realizada entre el hospital y Biodonostia, en la que han realizado seguimiento a las 18 familias guipuzcoanas que han identificado como portadoras de la que internacionalmente se conoce como la mutación vasca de la demencia frontotemporal. «Nos hemos especializado en esta demencia porque es mucho menos frecuente y menos conocida, y hay interés por parte de un grupo de familias que estaban demandando una atención», explica Moreno. Se calcula que en el HUD atienden a entre 150-200 personas con dolencia neurodegenerativa.

«En pacientes con demencia menores de 65 años es la segunda causa después del alzhéimer», añade el neurólogo, quien explica que en este caso es la parte más anterior del cerebro, la encargada de la conducta, la más afectada. En realidad, la demencia frontotemporal es un grupo de enfermedades, que va desde la variante conductual, pasando por los problemas de semántica hasta la afectación motora. Pero es la primera la que mayores retos supone, por su difícil detección. «Normalmente, los trastornos de conducta no se asocian con una enfermedad dege-

nerativa, y pueden tardar mucho tiempo en acudir a consulta», señala Barandiaran en referencia a estos ciudadanos que pueden empezar a hacer pequeños hurtos, comer del plato de otro comensal, descuidar su higiene, cambiar sus hábitos de vestir o a quienes la falta de inhibición les puede llevar a meter el dedo en los helados de los niños por la calle, entre otros ejemplos.

«Muchas veces los familiares y los propios médicos lo atribuimos a otras cosas. El diagnóstico es sobre todo difícil en las fases iniciales incluso para nosotros, porque solo aparecen esos problemas de conducta, y las capacidades cognitivas están bien», añade la neuropsicóloga. De hecho, las pruebas referidas a la conducta son «mucho más difíciles de aplicar porque son más complejas» y en los últimos

años se están intentando desarrollar test para evaluar esa alteración de conducta. «Es que la misma ingesta compulsiva se puede achacar, por ejemplo, a la ansiedad. Hay un campo de investigación para desarrollar nuevas herramientas», añade.

Begoña Indakoetxea distingue tres subtipos diferentes de trastornos conductuales: el apagado, inactivo o apático; el encendido, desinhibido e impulsivo y, finalmente, el maniático, estereotipado y ritualístico. «El asunto estriba en que hay elementos de uno y otro que se entremezclan, y todo esto con un fondo de pasotismo e indiferencia ante todos, que es lo que se llama la falta de empatía». Por ello, no es tan raro que estos síntomas se atribuyan a problemas de salud mental, a una depresión, por ejemplo. «Las interconsultas entre psiquiatría y neurología existen y seguirán existiendo todavía mucho tiempo hasta que no tengamos biomarcadores que nos permitan diferenciar, porque estos trastornos de conducta existen en patologías psiquiátricas», explica la neuróloga, quien recomienda que se consulte con el especialista o el médico de cabecera en caso de «cambios conductuales o de personalidad persistentes».

Sin cura y evolución variable

Esta enfermedad degenerativa tiene una evolución variable. Los primeros síntomas pueden ser conductuales, «pero luego va afectando a otras zonas del cerebro, llegando a una afectación cognitiva, como de lenguaje, memoria y orientación en el espacio. Luego muchos pierden capacidad motora, se vuelven más torpes, rígidos y lentos, y la mayoría terminan en silla de ruedas», detalla Moreno, a quien le han preguntado más de una vez si es mejor o peor que el alzhéimer. «No lo tenemos muy claro, el pronóstico es muy variable, porque hay enfermos en los que avanza muy rápido y en otros va más lento».

De momento, no hay ninguna medicación que ataque la causa de la enfermedad, aunque si hay fár-

«Quizás no precisan ayuda física, pero sí supervisión»

Los neurólogos piden que los test para medir el grado de dependencia sean más sensibles respecto a esta realidad

:: A. U.

SAN SEBASTIÁN. Que alguien responsable, racional y sensato se convierta en una persona 'pasota', que toma decisiones de manera impulsiva, no es fácil de asumir. Tampoco lo es que un familiar activo de repente no quiera hacer nada, o que una persona coqueta se vuelva dejada. O que alguien

muy familiar deje de interesarse por sus hijos, o que se salte las normas sociales, o que gaste dinero compulsivamente... Los neurólogos conocen de cerca las situaciones «tan difíciles» de administrar para las familias que provoca la demencia frontotemporal. En algunos casos, en hogares con hijos adolescentes.

«Se les explica el problema y se les enseña cómo manejarlo, que pueden prever y sobre todo que sepan lo que no hay que hacer: esperar lo no esperable, intentar razonar, discutir ante la falta de empatía... La actitud del entorno permite evitar problemas, porque lo que

no vas a poder es modificar esa conducta. Tienes que saber anticiparte y adecuarte a esa conducta, ser flexible para poder tenerlo contenido para que no sea un riesgo para sí mismo o para los demás», explica Begoña Indakoetxea.

Fermin Moreno subraya que es muy importante hacer entender a los familiares directos que el enfermo no mantiene esa actitud para molestar. Porque muchas veces la reacción es la de «si no le obligo a hacer esto, todavía se va a quedar peor, y ese 'pon la mesa' o 'haz esto' lleva a la discusión. Genera muchísima frustración y carga al cuidador. Es complicado», añade Myriam

Domingo 11.12.16
EL DIARIO VASCOSALUD | **AL DÍA** | 7**AFFECTADOS****200**

afectados son atendidos en el servicio de neurología del Hospital Universitario Donostia. Es la segunda causa de demencia en menores de 65 años.

El diagnóstico es difícil y los síntomas se pueden atribuir a problemas de salud mental

El 85% de los guipuzcoanos con el gen mutado había desarrollado la enfermedad al alcanzar los 70 años

macos que permiten tratar los síntomas. A pesar de las muchas incógnitas respecto a la demencia frontotemporal hay motivos que invitan al optimismo, ya que la eclosión investigadora de los últimos años ha permitido entender más esta dolencia y desarrollar y probar fármacos que vayan a su origen.

Barandiaran explica que en un «alto porcentaje» la causa es desconocida, lo que se denomina «formas esporádicas» en las consultas, el «te ha tocado» de la calle. Pero si se sabe que en este grupo de enfermedades el componente genético es mayor que en el alzhéimer: se calcula que un 40% de los afectados tiene antecedentes familiares y un 10-15% son formas «autosómico dominantes», es decir, que ya en las familias hay una carga «importante, con enfermos en dos generaciones».

En los últimos años se han identificado varios genes implicados en estos casos familiares, y es ahí donde se han centrado las investigaciones en Gipuzkoa, después de que se descubriera que en el territorio hay un grupo de familias que tenía una mutación en el gen de la programulina, que está asociado a esta demen-

cia frontotemporal y que no se ha descrito en ningún otro sitio en el mundo. «Mutaciones en programulina hay unas 70 en el mundo, pero una de ellas, la vasca, se ha descubierto solo en Gipuzkoa», apostilla Barandiaran. «Teníamos una serie de familias que habían tenido casos de una demencia rara y al hacer el estudio se vio que tenían esta mutación. A partir de ahí hemos descubierto hasta 18 familias a las que les estamos siguiendo», añade Moreno.

Edad media de inicio, 60 años

Tener el gen mutado no significa necesariamente que se vaya a desarrollar la enfermedad, «pero si tienes muchas posibilidades». En el caso de la demencia frontotemporal por mutaciones en programulina, la edad media de inicio son 60 años, pero hay un rango variable con personas que desarrollan la enfermedad en la década de los 40 y otros cuando tienen más de 80 años. «Por eso, es posible que una persona portadora de la mutación fallezca de cualquier otro problema sin haber desarrollado la demencia», asegura el neurólogo.

En un estudio realizado por expertos con las familias guipuzcoanas concluyeron que para los 70 años el 85% de los que tenían el gen mutado habían desarrollado la enfermedad. «Por ello pensamos que si una persona viviera 100 años o más esta penetrancia se acercaría al 100%», añade Moreno.

Los médicos agradecen la colaboración y el «esfuerzo generoso» de estas familias a las que han realizado un seguimiento durante cerca de una década. Se trata de pruebas anuales de neuropsicología, resonancia magnética cerebral, análisis de sangre... Algunos de estos familiares de primer grado son portadores del gen y otros no, lo que les permite avanzar hacia su objetivo de determinar cuándo puede empezar la dolencia, establecer marcadores para detectarla, u obtener los primeros datos para saber si la dolencia está activa, «con el fin de que cuando tengamos un tratamiento sepamos el mejor momento para aplicarlo».

Barandiaran. Además, se pueden dar situaciones que la familia vive con vergüenza, como el hecho de que el afectado se ponga a meter manzanas podridas en el bolsillo en la calle o coja cosas de la basura.

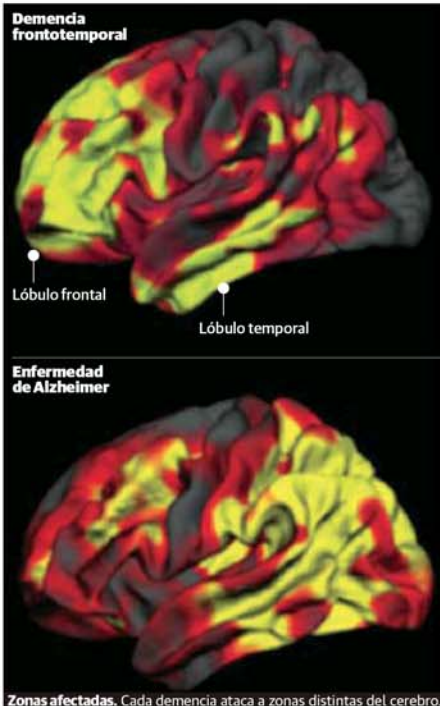
Otro de los handicaps que han detectado es el de las ayudas públicas a la dependencia. «Los recursos están adecuados al alzhéimer. Hace poco tuve una paciente con una demencia frontotemporal que es totalmente dependiente, que no tiene juicio crítico para nada, tiene conductas disruptivas pero le hicieron una valoración de dependencia y le dieron una puntuación muy baja, porque es una mujer que se mueve bien, se ducha, pero hay que estar todo el día detrás de ella, porque puede robar, coger cosas de la basura...», explica Moreno.

Barandiaran recuerda que la dependencia implica «no saber comer, no poder bañarte... Estas personas comen, pero comen todo. Se duchan

pero igual no llevan la secuencia adecuada». La neuropsicóloga describe a los afectados como personas que aunque no son dependientes en el sentido de que necesitan ayuda física, si precisan de «una supervisión constante».

Indakoetxea añade que si son dependientes «para la toma de decisiones o por una ausencia de toma de decisiones, que ese es el problema. A la hora de tomar decisiones en cuento a la vida laboral, el uso de recursos, el manejo de dinero... son patológicos claros», añade.

En la demencia frontotemporal concurren unos aspectos que, según señalan, no se contemplan cuando se mide la dependencia. De tal forma que «muchas veces en las escalas funcionales de los test habituales pueden obtener puntuaciones normales o altas, pero sin embargo no funcionan en absoluto en la vida diaria y es lo difícil de hacer entender a todos».



Zonas afectadas. Cada demencia ataca a zonas distintas del cerebro.

Casos guipuzcoanos con interés internacional

El estudio con las familias guipuzcoanas, «al tratarse de un grupo muy grande localizado en una zona geográfica concreta», ha hecho que varios grupos a nivel internacional se hayan interesado por las investigaciones realizadas en el Hospital Universitario Donostia y Biodonostia. De hecho, están colaborando con la Universidad California San Francisco (UCSF), donde el neurólogo Fermin Moreno realizó una rotación en 2012, y un consorcio (TAU Consortium) está apoyando la investigación.

Además, se están poniendo en marcha distintas iniciativas internacionales. «El más importante es el Genfi, un proyecto europeo y canadiense en el que participan más de 25 centros y que intenta estudiar las fases presintomáticas y sintomáticas iniciales de la enfermedad», explica el neurólogo. Este tipo de consorcios permiten tener un tamaño de muestra suficiente «para sacar conclusiones». El guipuzcoano es el grupo con más participantes de Genfi, por lo que los datos de este estudio del HUD son muy valiosos.

Deusto

Estudia Derecho
en el campus de Donostia
San Sebastián

19:00 Sesiones
informativas
HORA ORDUA Informazio saioak



Dobles grados

Administración y Dirección de Empresas + Derecho
La formación para tomar decisiones empresariales con solvencia jurídica
13 diciembre. Salón de Grados.

Derecho + Comunicación
La combinación del ámbito jurídico con la gestión de la información
14 diciembre. Aula Digital.



¡Inscríbete! Eman izena!

venaconcernos.deusto.es ezagutugaitzazu.deusto.eus

press reader
Printed and distributed by PressReader
PrensaReader.com - +34 954 378 4004
COPYRIGHT AND PROTECTED BY APPLICABLE LAW