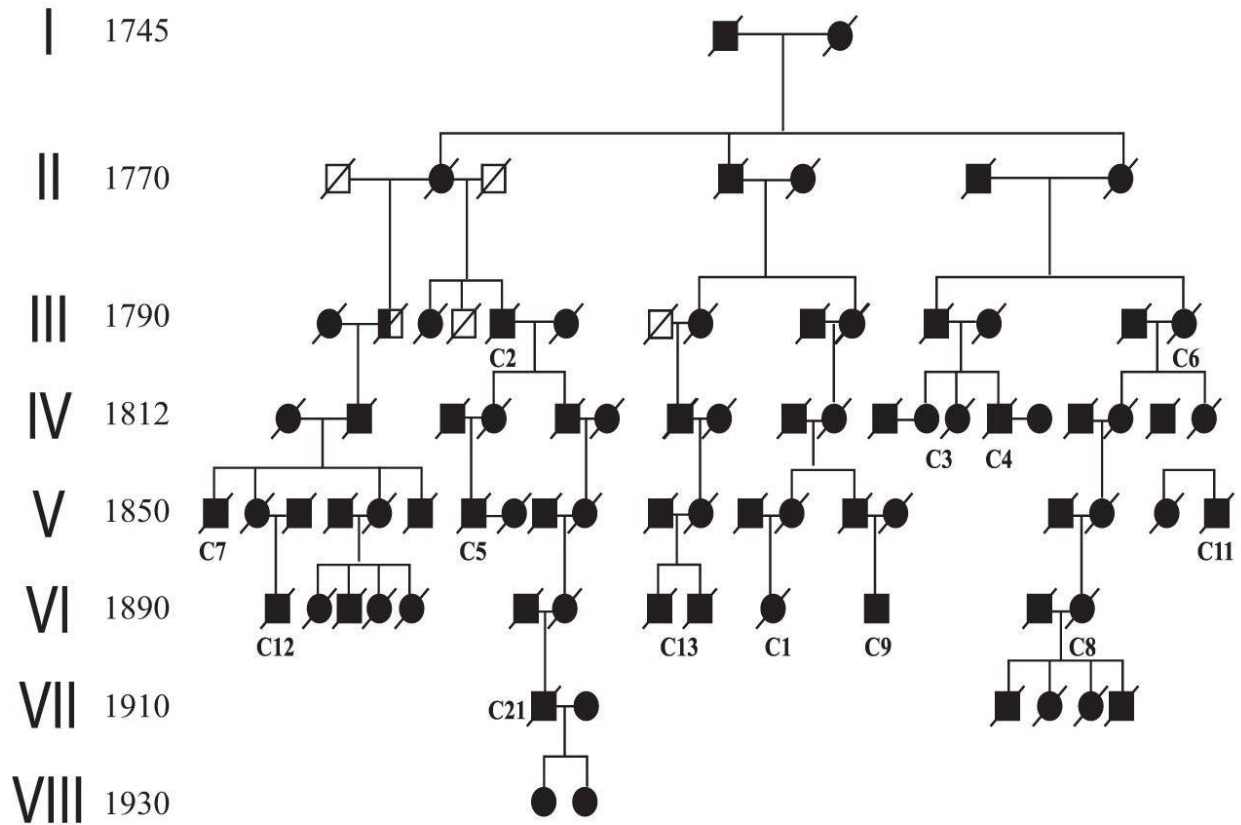




Origen de una mutación genética causante de la enfermedad de Alzheimer de inicio precoz



Leyenda: Pedigrí de una familia extendida en Antioquia, Colombia, que muestra una mutación en el gen *PSEN1*, causante de la enfermedad de Alzheimer de inicio precoz. Los círculos negros (mujer) y los cuadrados (hombres) representan individuos afectados por la enfermedad. Las figuras con una mitad negra y la otra blanca representan individuos de condición incierta. Las figuras en blanco representan a los individuos no afectados. Las figuras con una línea atravesada indican que ese familiar está fallecido. Los números romanos indican las generaciones, junto al año aproximado en que cada generación comenzó. Este pedigrí combina a 13 subpedigrís (cada uno marcado con una C y un número) que comparten un antepasado común.

INFORMACIÓN DE FONDO

La enfermedad de Alzheimer (EA) es una enfermedad cerebral caracterizada por la acumulación de placas de amiloide, la formación de estructuras conocidas como “ovillos”, la pérdida de conexiones entre neuronas, y la muerte celular en el cerebro. Hay dos tipos de enfermedad de Alzheimer, la de inicio precoz, y la de presentación tardía. La forma precoz afecta a personas de entre 30 y 60 años de edad y representa menos del 5% de todas las personas con Alzheimer. La mayoría de casos precoces son genéticos, causados por una mutación en uno de estos tres genes: presenilina-1 (*PSEN1*), presenilina-2 (*PSEN2*), o la proteína precursora de amiloide (*APP*).

Investigadores que estudiaron a una familia extendida en Antioquia, Colombia, con una alta prevalencia de EA familiar precoz, descubrieron que en estos individuos la EA era causada por una mutación en el gen PSEN1. Secuenciaron el genoma completo de cada familiar vivo en la familia, lo que les permitió confirmar que todos los miembros afectados tenían la misma mutación. Usando registros históricos y entrevistas con los familiares, determinaron cuáles de los familiares fallecidos habían desarrollado EA precoz, y construyeron un pedigrí de 13 familias que compartían este linaje.