

---

## Pruebas genéticas

La gente a menudo quiere saber si una prueba genética es útil para predecir su probabilidad de desarrollar la enfermedad de Alzheimer. La realidad es que, en la mayoría de los casos, la prueba genética para el Alzheimer ofrece información limitada sobre la probabilidad de uno de desarrollar la enfermedad.

### Entender la genética del Alzheimer

#### Las mutaciones genéticas que causan la enfermedad de Alzheimer

Un porcentaje pequeño de los casos de Alzheimer — un estimado 1% o menos — son causados por mutaciones específicas en uno de tres genes: el gen de la proteína amiloide precursor, el gen de la proteína presenilina 1 o el gen de la proteína presenilina 2. Una mutación genética es un cambio anormal en la secuencia de parejas químicas que constituyen los genes. Se consideran a los genes con estas mutaciones específicas “**genes determinísticos**”, lo cual significa que heredar unos de los genes virtualmente garantiza que un individuo desarrollará la enfermedad de Alzheimer. En tales individuos, los síntomas de la enfermedad tienden a desarrollarse antes de la edad de 65 años, a veces tan temprano como la edad de 30 años, mientras la gran mayoría de los individuos con Alzheimer tienen la enfermedad de inicio tardío, ocurriendo a la edad de 65 años o más tarde.

#### Gen de apolipoproteína E (APOE)-e4

El gen APOE proporciona el modelo de una proteína que lleva colesterol en la sangre. Todos heredan una forma del gen APOE — e2, e3 o e4 — de cada padre. La forma e3 es la más común, con alrededor de 60% de la población estadounidense heredando e3 de ambos padres. Las formas e2 y e3 son mucho menos comunes. Un estimado 20% a 30% de los individuos en los Estados Unidos tienen una o dos copias de la forma e4; aproximadamente 2% de la población estadounidense tiene dos copias de e4. El restante 10% a 20% tiene una o dos copias de e2.

Se cree que tener la forma e3 ni aumenta ni disminuye el riesgo del Alzheimer, mientras tener la forma e2 pueda disminuir el riesgo. La forma e4, no obstante, aumenta el riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer y desarrollarla a una edad más joven. Aquellos que heredan dos genes e4 tienen un riesgo aumentado que los que tienen solo un gen e4. Los investigadores estiman que entre 40% y 65% de las personas diagnosticadas con Alzheimer tienen una o dos copias del gen APOE-e4.

---

A diferencia de heredar un gen determinístico del Alzheimer, heredar la forma e4 del gen APOE no garantiza que un individuo desarrollará el Alzheimer. Por esta razón, el gen APOE-e4 se considera un “**gen de riesgo**” del Alzheimer. Hay varios otros genes de riesgo del Alzheimer, pero tienen un efecto general limitado en la población porque son raros o solo aumentan ligeramente el riesgo.

## **Entender las pruebas genéticas para la enfermedad de Alzheimer**

### **Implicaciones para las pruebas**

Para las pocas familias que tienen una mutación genética conocida del Alzheimer, las pruebas genéticas pueden ser útiles porque mostrarán si un familiar individuo lleva la mutación genética y casi con toda certeza desarrollará la enfermedad. Para otros, una prueba genética puede mostrar si un individuo ha heredado el gen de riesgo APOE-e4.

En ambos casos, los individuos deben buscar los servicios de un consejero genético antes y después de decidir someterse a pruebas genéticas. Los consejeros genéticos discutirán el impacto emocional potencial de los resultados de la prueba y les informarán sobre posibles implicaciones de la prueba, incluyendo cómo pueda afectar el empleo, seguro de cuidado de largo plazo y planes del futuro. Se puede hallar un consejero genético a través de la National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos, [nsgc.com](http://nsgc.com), solo disponible en inglés).

### **La postura de la Alzheimer's Association sobre la prueba Genetic Health Risk (Riesgo de Salud Genética) de 23andMe**

La prueba Genetic Health Risk de 23andMe identifica si un individuo tiene genes asociados con el riesgo de 10 enfermedades y afecciones, incluyendo el Alzheimer de inicio tardío. Se administran la prueba a los individuos usando muestras de saliva. La prueba de 23andMe evalúa si un individuo tiene el gen de riesgo de Alzheimer APOE-e4, pero no para genes determinísticos del Alzheimer.

El reto con las pruebas es que muchas personas que tienen APOE-e4 nunca experimentan síntomas de demencia del Alzheimer, y muchas que desarrollan la enfermedad no tienen ninguna copia de APOE-e4. La Alzheimer's Association® se preocupa que las personas que reciban resultados que confirman que no llevan APOE-e4 asuman que eso significa que no desarrollarán el Alzheimer. La verdad es que estas personas puedan seguir en riesgo debido a factores de estilo de vida y ambientales tanto como otras variantes genéticas no consideradas en esta prueba.

### **Tomar precauciones**

La Alzheimer's Association advierte contra pruebas genéticas rutinarias del riesgo de Alzheimer en individuos saludables. Los genes son solo un factor de muchos que contribuyen al riesgo de una persona, y los investigadores siguen trabajando para entender cómo puedan hacer un impacto en el riesgo entre diferentes grupos y poblaciones.

Puedan haber instancias específicas cuando un individuo viviendo con Alzheimer debe discutir la prueba genética con su médico, pues los resultados pueden impactar una decisión de tratamiento. Además, un médico pueda utilizar la prueba genética como parte del proceso diagnóstico para tipos más raros de demencia.

Los individuos que están considerando pruebas genéticas por cualquier razón deben de buscar los servicios de un consejero genético. Un consejero puede ayudarles a tomar una decisión informada sobre la prueba, y si deciden proceder, puede interpretar los resultados y ayudar a navegar los próximos pasos.

TS-0044-S | Actualizado septiembre de 2022