



28 Febrero, 2026

DÍA MUNDIAL | UNA REALIDAD POCO VISIBLE

Más del 50 por ciento de las enfermedades raras debutan durante los dos primeros años de vida

EUROPA PRESS / MADRID

Actualizar el cribado neonatal puede marcar a la diferencia a la hora de diagnosticar enfermedades raras con la mayor premura. Carme Fons, neuropediatra y secretaria de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Senep) explicó ayer, en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra hoy, que más del 50 por ciento de estas patologías debutan en la infancia, especialmente en los dos primeros años de vida.

La neuropediatra incidió en que

hay que actualizar dichos análisis en España para que no dependa del «código postal» en el que viva el recién nacido. Muchas enfermedades minoritarias son detectadas en la conocida *prueba del talón*, y desde la Senep pidieron incluir la atrofia muscular espinal (AME), la Adrenoleucodistrofia Ligada al X (ALD-X), y la leucodistrofia metacromática, todavía pendientes en algunas comunidades autónomas.

Fons destacó que entre el 80 y el 85 por ciento de estas enfermedades tienen «síntomas neurológicos» a lo largo de su historia natural. Por

ello, resaltó la figura del neuropediatra en el diagnóstico y en el tratamiento de los pacientes y advirtió que la investigación de terapias avanzadas modificadoras y el diagnóstico precoz en las patologías poco frecuentes son los dos grandes focos que hay que abordar.

Su detección es, hoy, «básicamente genética» y orientada según la clínica del paciente. La situación, a su vez, ha mejorado en los últimos años gracias a las «nuevas técnicas de secuenciación masiva», tanto a nivel de precocidad, como de precisión del mismo. «Pacientes que ha-

ce 10 años estaban sin diagnóstico, ahora lo tienen, y también en un periodo menor de tiempo. No obstante, aunque todo ha mejorado, el diagnóstico en muchos pacientes sigue siendo un gran reto. El tiempo medio de diagnóstico varía, pero se sitúa aproximadamente entre los cuatro y cinco años», apuntó.

Entre las que más se diagnostican y tratan se encuentran las enfermedades neurometabólicas, las epilepsias genéticas, las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, las enfermedades inmunológicas, y la patología vascular.



«Sueño con escuchar la voz de Daniel»

Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias.
Este bilbaíno de 12 años fue el primer diagnosticado de síndrome CTNNB1. Solo hay 40 niños en toda España

YOLANDA VEIGA



EN SU CONTEXTO

8%

de la población española (3 millones de personas) sufre alguna de las 9.000 enfermedades raras descritas hasta la fecha.

Coste

Entre 20.000 y 100.000 euros al año

Es el coste estimado por paciente y año, según los datos de la Sociedad Española de Neurología. En Europa el impacto económico se estima en más de 100.000 millones anuales.

5

años. Es el tiempo medio que pasa hasta que el paciente recibe un diagnóstico (entre 4 y 5 años). En un 25% de los casos supera los 10 años.

Dependencia

Ayuda para las actividades básicas

Entre el 75% y el 80% de las personas con enfermedades minoritarias presenta algún grado de dependencia y más de la mitad necesita apoyo para las actividades básicas.

95%

de las dolencias raras no tiene tratamiento curativo aún. Pero en Europa ya se han designado más de 2.000 medicamentos huérfanos (para enfermedades que afectan a menos de 5 habitantes por cada 10.000) y el número de ensayos clínicos ha aumentado un 80% en la última década.

pruebas por el hospital, una búsqueda a base de descartar otras patologías y visitas periódicas cada seis meses. «Siempre salíamos de allí sin diagnóstico. Mientras, el niño crecía pero no se desarrollaba bien. No caminó hasta los dos

años, no habla, le cuesta coger una cuchara y padece trastorno del sueño severo. Ahora toma medicación para dormir (solo para eso), pero me he pasado siete años sin pegar ojo. Muchos días se dormía a las nueve de la noche y se despertaba a la una de la madrugada gritando o dando palmas. No volvía a dormirse hasta la noche siguiente».

Su persona favorita

En 2017, cuando el pequeño tenía cuatro años y medio, en lo que Ainhoa creía una consulta rutinaria llegó el diagnóstico. «Me dijeron que era síndrome CTNNB1, pero que no sabían nada más porque era el primer caso diagnosticado en España. No había una asociación a la que recurrir, nadie a quien preguntar. Así que me fui a casa solo con unas siglas».

Buscó en internet y encontró un grupo internacional de afectados. «No había ningún español, pero dejé mi nombre por si acaso». Al año siguiente le escribió Asun, una madre de Cáceres con un niño de 10 años con la misma dolencia. «Nos hicimos íntimas. Yo por entonces estaba embarazada de Sarah». No fue una niña buscada, pero un mes después de que diagnosticaran a Daniel, Ainhoa supo que estaba embarazada. «Me hicieron la amniocentesis para descartar que Sarah tuviera la enfermedad». No la tenía –tampoco la tienen los padres–.

El síndrome CTNNB1 está causado por mutaciones en la proteína beta-catenina que impiden que las células hagan bien su función. Se traduce en un retraso en el desarrollo que se manifiesta con amplia sintomatología en grado de severidad diferente: dificultad en el aprendizaje, retraso en el habla, trastornos del sueño, problemas de conducta, de coordinación y de equilibrio, tono muscular bajo que implica retraso motor y problemas de alimentación, rigidez que puede provocar escoliosis y deformidades en los pies, microcefalia (perímetro de cabeza reducido al nacimiento), hipersensibilidad a los sonidos... Daniel sufre varios. Los sufre por el mismo azar que su hermana no los tiene.

«Sarah nos ha salvado, me ha permitido ser madre de otra manera, no solo cuidadora. Cuando le preguntamos a Daniel quién es su persona favorita del mundo no



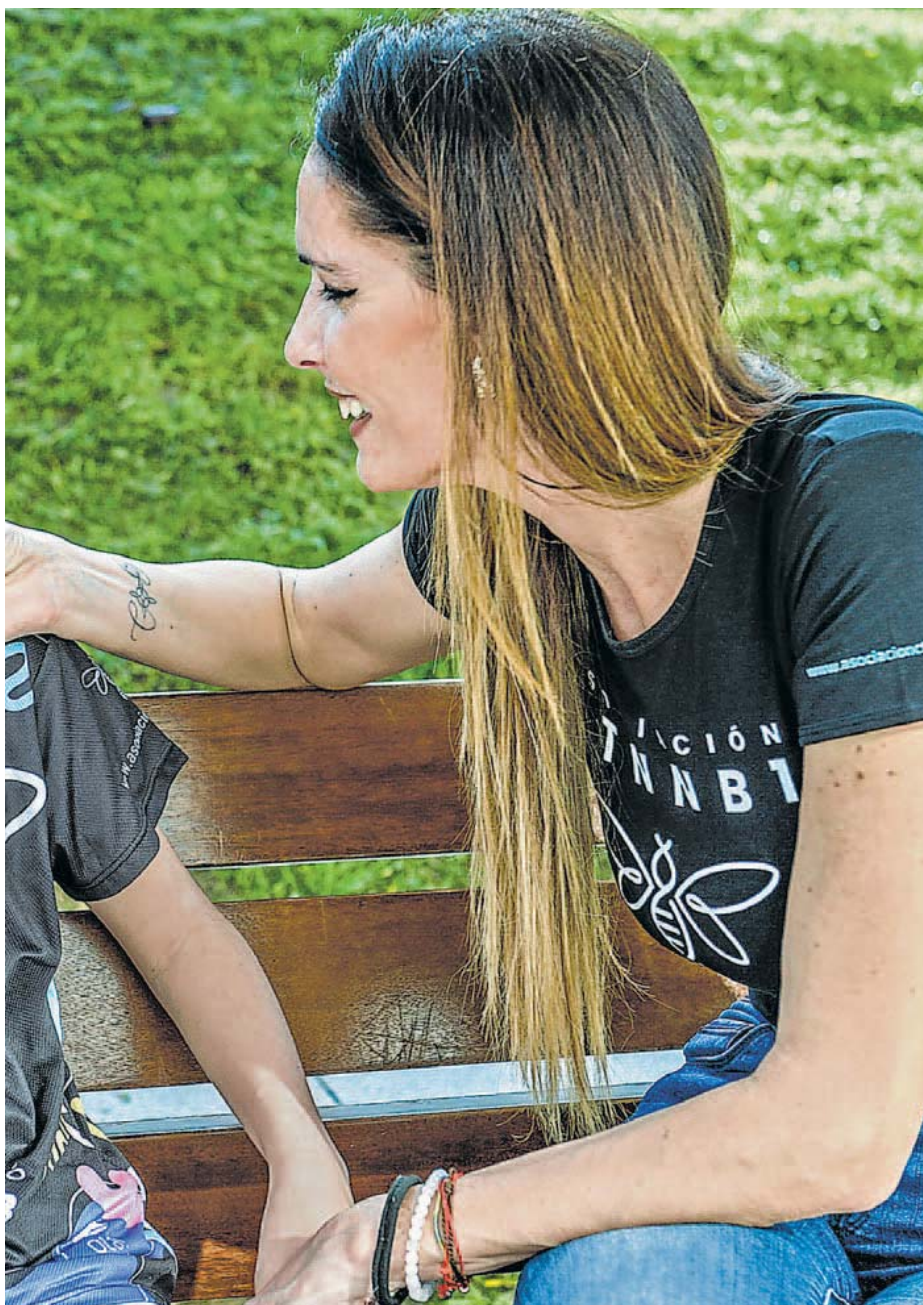
dice que soy yo, señala a su hermana. La pobre está viviendo cosas que no le tocaban, es súper protectora con Daniel, que es uno más en la cuadrilla de amigas de Sarah». Muestra Ainhoa un video del otro día: Daniel se tira por el tobogán con las niñas. Si se cae, tendrán que ayudarlo a levantarse porque, aunque camina, no es capaz de incorporarse solo. «Es de los pocos afectados que anda, tenemos esa gran suerte, aunque haya que decir lo de suerte entre comillas, claro». En el video, los crios ríen con ganas.

Ainhoa también sonríe, pero la suya es una sonrisa triste. «Es muy duro, agotador. No sé las veces que me he ido llorando del parque. No cuatro lágrimas porque otro niño le ha dicho algo feo a tu hijo, lágrimas porque sientes que el cora-

zón se te parte». Lágrimas que a Daniel se le atascan a menudo entre los gritos. «Es su forma natural de comunicarse. Grita pero no sabes si le duele la cabeza, la rodilla, si está triste... Te preguntas: ¿qué le pasará por esa cabecita?». A veces es ansiedad, como en aquella ocasión que tuvo un susto en el cursillo de piscina o esa otra que un niño le agarró del cuello».

Una persona asustada o enfadada se desahoga hablando, pero él no puede manejar la frustración más que gritando. «Entonces, yo respiro y le abrazo fuerte para que descargue sobre mí lo que no puede expresar con palabras». En casa han quitado casi todas las puertas porque cuando está alterado Daniel las golpeaba y tampoco hay objetos al alcance de su mano que pueda romper.

28 Febrero, 2026



Cómplices. Ainhoa y Daniel, a la salida del colegio. YVONNE ITURGAIZ

zo. Yo no me puedo mover en un buen rato». De hecho, no se ha movido de su lado jamás.

«Trabajaba en un casino, me encantaba. Tardé tres años en darme cuenta de que el trabajo era incompatible con el mal de mi hijo». Se ha acogido a la prestación por cuidado de menores con enfermedad grave y atiende a jornada completa a Daniel. «Los gobiernos deberían ayudar más a las familias. Daniel va a un aula estable del Colegio Gallego Gorria de Irala con otros cinco niños con necesidades especiales. Debería estar en un colegio especial, pero los han eliminado por la inclusión. Eso está bien, pero ¿en qué ayuda a mi hijo? No tiene fisio, solo le dan dos medias horas de logopeda...».

Y en el colegio, ni tan mal. «El año que viene le cambiarán al instituto de Unamuno. Él lleva mal los cambios y a mí meterle en un aula estable de un centro al que solo acuden adolescentes me parece la guerra». Será, en todo caso, otra guerra más a librar. Lleva Ainhoa haciéndolo casi trece años.

Investigadores vascos estudian el origen molecular de este mal

«Todos tenemos en las células la proteína beta-catenina, que es muy importante para el desarrollo del sistema nervioso. En los pacientes con síndrome CTNNB1 está mutada. La producción de la proteína para antes de tiempo y hace que esté incompleta, que le falte un 'trozo'. Pero no todos los pacientes tienen la misma mutación, en algunos esa mutación ocurre antes y tenemos, por tanto, un trozo más pequeño de la proteína; pero en otros sucede más tarde», explica Sonia Bañuelos, investigadora del Instituto Biofisika y profesora del departamento de Bioquímica y Biología Molecular de EHU. La experta lidera un consorcio vasco que estudia el origen molecular de este síndrome. «El objetivo es entender cómo estas mutaciones impiden que el cerebro se forme correctamente para que en el futuro puedan desarrollarse terapias específicas».

Las crisis se presentan muchas veces de repente y se pueden alargar veinte minutos, treinta, una hora... «Está viendo los dibujos animados o en la playa y se pone a gritar. La gente se gira a ver qué pasa, eso lo entiendo. Pero es terrible que se queden mirando como lo hacen, porque eso solo aumenta nuestra ansiedad».

Un lenguaje inventado

Impotente ante esos episodios, Ainhoa empezó a enseñarle a su hijo lenguaje de signos, que también domina ya Sarah. «Es un lenguaje adaptado porque Daniel no puede colocar los dedos en determinadas posiciones, así que nos inventamos los signos en función de lo que él puede hacer con sus manos». El chaval ha aprendido a tocarse la mejilla con los nudillos

LAS FRASES

SOLEDAD

«El diagnóstico llegó cuando el niño tenía 4 años. Eran solo unas siglas, nadie sabía más»

ALERTA

«Se pone a gritar y yo me siento impotente porque no sé si le duele algo o es ansiedad y frustración»

llos cuando quiere un trozo de pan, la barbilla para dar las gracias y la oreja para 'hablar' con la tía Esther, la hermana de Ainhoa. «La adora, ella es muy zen y le transmite mucha tranquilidad.

Me trae el teléfono para que la llame». También se han inventado un gesto (como si abrieran una tapa) para pedir mayonesa. «¡Le encanta!».

Que se pase un poco con la mayonesa será en las pocas cuestiones que Ainhoa 'afloje' porque ha diseñado para el niño una rutina muy estricta. «A las siete y media de la tarde ya estamos en casa con las persianas bajadas, hablamos bajito y Sarah ve la televisión sin voz para no alterar a su hermano. Porque si un día la niña hace una voltereta, por ejemplo, Daniel se pone a reír hasta que le da el hipo y eso significará que esa noche ya no se podrá dormir hasta medianoche por la excitación». Así que nada de subir revoluciones a la hora de la cena; toca bajarlas. «Todos los días se duerme apoyado en mi bra-



«Sueño con escuchar la voz de Daniel»

Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias.
Este bilbaíno de 12 años fue el primer diagnosticado de síndrome CTNNB1. Solo hay 40 niños en toda España

YOLANDA VEIGA



EN SU CONTEXTO

8%

de la población española (3 millones de personas) sufre alguna de las 9.000 enfermedades raras descritas hasta la fecha.

Coste

Entre 20.000 y 100.000 euros al año

Es el coste estimado por paciente y año, según los datos de la Sociedad Española de Neurología. En Europa el impacto económico se estima en más de 100.000 millones anuales.

5

años. Es el tiempo medio que pasa hasta que el paciente recibe un diagnóstico (entre 4 y 5 años). En un 25% de los casos supera los 10 años.

Dependencia

Ayuda para las actividades básicas

Entre el 75% y el 80% de las personas con enfermedades minoritarias presenta algún grado de dependencia y más de la mitad necesita apoyo para las actividades básicas.

95%

de las dolencias raras no tiene tratamiento curativo aún. Pero en Europa ya se han designado más de 2.000 medicamentos huérfanos (para enfermedades que afectan a menos de 5 habitantes por cada 10.000) y el número de ensayos clínicos ha aumentado un 80% en la última década.

pruebas por el hospital, una búsqueda a base de descartar otras patologías y visitas periódicas cada seis meses. «Siempre salíamos de allí sin diagnóstico. Mientras, el niño crecía pero no se desarrollaba bien. No caminó hasta los dos

años, no habla, le cuesta coger una cuchara y padece trastorno del sueño severo. Ahora toma medicación para dormir (solo para eso), pero me he pasado siete años sin pegar ojo. Muchos días se dormía a las nueve de la noche y se despertaba a la una de la madrugada gritando o dando palmas. No volvía a dormirse hasta la noche siguiente».

Su persona favorita

En 2017, cuando el pequeño tenía cuatro años y medio, en lo que Ainhoa creía una consulta rutinaria llegó el diagnóstico. «Me dijeron que era síndrome CTNNB1, pero que no sabían nada más porque era el primer caso diagnosticado en España. No había una asociación a la que recurrir, nadie a quien preguntar. Así que me fui a casa solo con unas siglas».

Buscó en internet y encontró un grupo internacional de afectados. «No había ningún español, pero dejé mi nombre por si acaso». Al año siguiente le escribió Asun, una madre de Cáceres con un niño de 10 años con la misma dolencia. «Nos hicimos íntimas. Yo por entonces estaba embarazada de Sarah». No fue una niña buscada, pero un mes después de que diagnosticaran a Daniel, Ainhoa supo que estaba embarazada. «Me hicieron la amniocentesis para descartar que Sarah tuviera la enfermedad». No la tenía –tampoco la tienen los padres–.

El síndrome CTNNB1 está causado por mutaciones en la proteína beta-catenina que impiden que las células cateninas bien su función. Se traduce en un retraso en el desarrollo que se manifiesta con amplia sintomatología en grado de severidad diferente: dificultad en el aprendizaje, retraso en el habla, trastornos del sueño, problemas de conducta, de coordinación y de equilibrio, tono muscular bajo que implica retraso motor y problemas de alimentación, rigidez que puede provocar escoliosis y deformidades en los pies, microcefalia (perímetro de cabeza reducido al nacimiento), hipersensibilidad a los sonidos... Daniel sufre varios. Los sufre por el mismo azar que su hermana no los tiene.

«Sarah nos ha salvado, me ha permitido ser madre de otra manera, no solo cuidadora. Cuando le preguntamos a Daniel quién es su persona favorita del mundo no

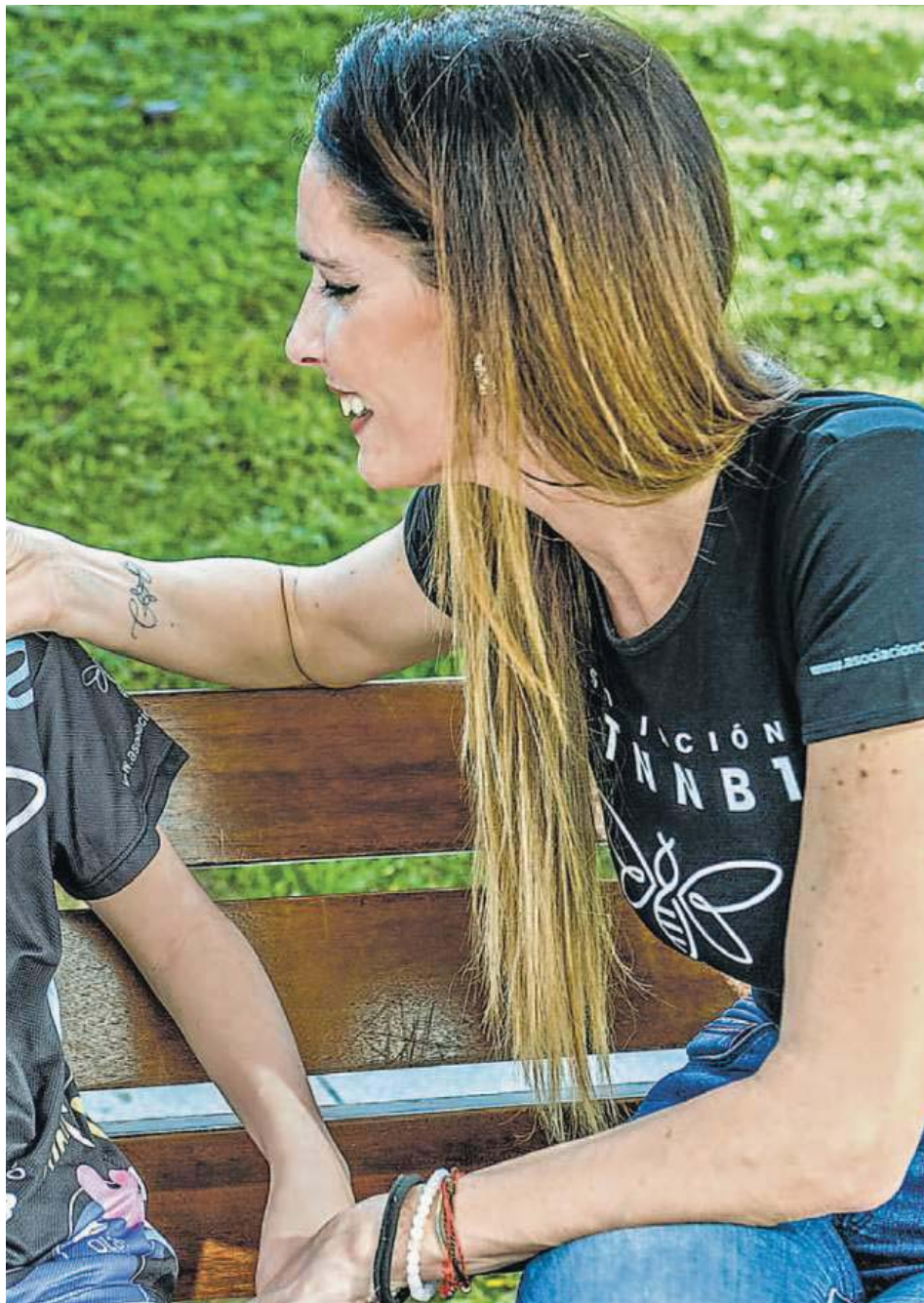


dice que soy yo, señala a su hermana. La pobre está viviendo cosas que no le tocaban, es súper protectora con Daniel, que es uno más en la cuadrilla de amigas de Sarah». Muestra Ainhoa un video del otro día: Daniel se tira por el tobogán con las niñas. Si se cae, tendrán que ayudarlo a levantarse porque, aunque camina, no es capaz de incorporarse solo. «Es de los pocos afectados que anda, tenemos esa gran suerte, aunque haya que decir lo de suerte entre comillas, claro». En el video, los crios ríen con ganas.

Ainhoa también sonríe, pero la suya es una sonrisa triste. «Es muy duro, agotador. No sé las veces que me he ido llorando del parque. No cuatro lágrimas porque otro niño le ha dicho algo feo a tu hijo, lágrimas porque sientes que el cora-

zón se te parte». Lágrimas que a Daniel se le atascan a menudo entre los gritos. «Es su forma natural de comunicarse. Grita pero no sabes si le duele la cabeza, la rodilla, si está triste... Te preguntas: ¿qué le pasará por esa cabecita?». A veces es ansiedad, como en aquella ocasión que tuvo un susto en el cursillo de piscina o esa otra que un niño le agarró del cuello».

Una persona asustada o enfadada se desahoga hablando, pero él no puede manejar la frustración más que gritando. «Entonces, yo respiro y le abrazo fuerte para que descargue sobre mí lo que no puede expresar con palabras». En casa han quitado casi todas las puertas porque cuando está alterado Daniel las golpeaba y tampoco hay objetos al alcance de su mano que pueda romper.



El 'milagro' de esloveno que

Y. VEIGA

BILBAO. «La genetista me dijo: 'Habría sido más fácil que te hubiera tocado el Euromillón'. Lo cuenta Estíbaliz, madre de una niña con síndrome CTNNB1 y presidenta de la asociación de afectados en España (fundada en 2021), en los primeros segundos del documental 'Mover montañas'. Retrata la lucha de las familias con niños con esta patología y muestra el primer ensayo mundial de terapia génica, «la única esperanza que existe hoy», explica Ainhoa. Se trata de un conjunto de técnicas que utilizan transferencias de material genético para prevenir o curar enfermedades genéticas.

En la web de la asociación se detalla el proceso en cuatro pasos: «En el laboratorio se diseña el gen correcto, llamado gen terapéutico. Este se encapsula dentro de un virus que ha sido modificado para ser inofensivo y que hará de transporte. El virus se inyecta (en este caso, en el cerebro) y viaja por el cuerpo dirigiéndose a las células donde está el gen dañado y libera en su interior el gen terapéutico para producir la proteína necesaria que produce el síndrome». Esa es la teoría.

Pero ya lo han probado. El documental acaba con las imágenes del pequeño Urban, esloveno de 6 años, entrando al quirófano para

Cómplices. Ainhoa y Daniel, a la salida del colegio. YVONNE ITURGAIZ

Las crisis se presentan muchas veces de repente y se pueden alargar veinte minutos, treinta, una hora... «Está viendo los dibujos animados o en la playa y se pone a gritar. La gente se gira a ver qué pasa, eso lo entiendo. Pero es terrible que se queden mirando como lo hacen, porque eso solo aumenta nuestra ansiedad».

Un lenguaje inventado

Impotente ante esos episodios, Ainhoa empezó a enseñarle a su hijo lenguaje de signos, que también domina ya Sarah. «Es un lenguaje adaptado porque Daniel no puede colocar los dedos en determinadas posiciones, así que nos inventamos los signos en función de lo que él puede hacer con sus manos». El chaval ha aprendido a tocarse la mejilla con los nudos

LAS FRASES

SOLEDAD

«El diagnóstico llegó cuando el niño tenía 4 años. Eran solo unas siglas, nadie sabía más»

ALERTA

«Se pone a gritar y yo me siento impotente porque no sé si le duele algo o es ansiedad y frustración»

llos cuando quiere un trozo de pan, la barbilla para dar las gracias y la oreja para 'hablar' con la tía Esther, la hermana de Ainhoa. «La adora, ella es muy zen y le transmite mucha tranquilidad.

Me trae el teléfono para que la llame». También se han inventado un gesto (como si abrieran una tapa) para pedir mayonesa. «¡Le encanta!».

Que se pase un poco con la mayonesa será en las pocas cuestiones que Ainhoa 'afloje' porque ha diseñado para el niño una rutina muy estricta. «A las siete y media de la tarde ya estamos en casa con las persianas bajadas, hablamos bajito y Sarah ve la televisión sin voz para no alterar a su hermano. Porque si un día la niña hace una voltereta, por ejemplo, Daniel se pone a reír hasta que le da el hipo y eso significará que esa noche ya no se podrá dormir hasta medianoche por la excitación». Así que nada de subir revoluciones a la hora de la cena; toca bajarlas. «Todos los días se duerme apoyado en mi bra-

zo. Yo no me puedo mover en un buen rato». De hecho, no se ha movido de su lado jamás.

«Trabajaba en un casino, me encantaba. Tardé tres años en darme cuenta de que el trabajo era incompatible con el mal de mi hijo». Se ha acogido a la prestación por cuidado de menores con enfermedad grave y atiende a jornada completa a Daniel. «Los gobiernos deberían ayudar más a las familias. Daniel va a un aula estable del Colegio Gallego Gorria de Irala con otros cinco niños con necesidades especiales. Debería estar en un colegio especial, pero los han eliminado por la inclusión. Eso está bien, pero ¿en qué ayuda a mi hijo? No tiene fisio, solo le dan dos medias horas de logopedia...».

Y en el colegio, ni tan mal. «El año que viene le cambiarán al instituto de Unamuno. Él lleva mal los cambios y a mí meterle en un aula estable de un centro al que solo acuden adolescentes me parece la guerra». Será, en todo caso, otra guerra más a librar. Lleva Ainhoa haciéndolo casi trece años.



28 Febrero, 2026

Salud

Los problemas de sueño en niños a los 8-9, relacionados con el TDAH

Según los datos de la Sociedad Española de Neurología la mitad de los españoles sufrimos algún tipo de los 100 trastornos del sueño que existen. La apnea obstructiva del sueño, los trastornos del ritmo circadiano, el síndrome de piernas inquietas, las parasomnias NREM, el trastorno de conducta durante el sueño REM, la narcolepsia o la hipersomnia idiopática, son algunos de estos problemas a la hora del descanso nocturno. Dormir mal deteriora la calidad de vida, el rendimiento laboral y escolar, e impacta negativamente en el bienestar social y económico. En niños de 8/9 años se relaciona con el TDAH. **P. E.**



28 Febrero, 2026

DÍA MUNDIAL | UNA REALIDAD POCO VISIBLE

Más del 50 por ciento de las enfermedades raras debutan durante los dos primeros años de vida

EUROPA PRESS / MADRID

Actualizar el cribado neonatal puede marcar a la diferencia a la hora de diagnosticar enfermedades raras con la mayor premura. Carme Fons, neuropediatra y secretaria de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Senep) explicó ayer, en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra hoy, que más del 50 por ciento de estas patologías debutan en la infancia, especialmente en los dos primeros años de vida.

La neuropediatra incidió en que

hay que actualizar dichos análisis en España para que no dependa del «código postal» en el que viva el recién nacido. Muchas enfermedades minoritarias son detectadas en la conocida *prueba del talón*, y desde la Senep pidieron incluir la atrofia muscular espinal (AME), la Adrenoleucodistrofia Ligada al X (ALD-X), y la leucodistrofia metacromática, todavía pendientes en algunas comunidades autónomas.

Fons destacó que entre el 80 y el 85 por ciento de estas enfermedades tienen «síntomas neurológicos» a lo largo de su historia natural. Por

ello, resaltó la figura del neuropediatra en el diagnóstico y en el tratamiento de los pacientes y advirtió que la investigación de terapias avanzadas modificadoras y el diagnóstico precoz en las patologías poco frecuentes son los dos grandes focos que hay que abordar.

Su detección es, hoy, «básicamente genética» y orientada según la clínica del paciente. La situación, a su vez, ha mejorado en los últimos años gracias a las «nuevas técnicas de secuenciación masiva», tanto a nivel de precocidad, como de precisión del mismo. «Pacientes que ha-

ce 10 años estaban sin diagnóstico, ahora lo tienen, y también en un periodo menor de tiempo. No obstante, aunque todo ha mejorado, el diagnóstico en muchos pacientes sigue siendo un gran reto. El tiempo medio de diagnóstico varía, pero se sitúa aproximadamente entre los cuatro y cinco años», apuntó.

Entre las que más se diagnostican y tratan se encuentran las enfermedades neurometabólicas, las epilepsias genéticas, las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, las enfermedades inmunológicas, y la patología vascular.



28 Febrero, 2026

AGENCIAS
MADRID

Una investigadora de la Unidad de Investigación en Enfermedades Crónicas (UFIEC) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) publicó en la revista Med un artículo en torno a la detección precoz de la enfermedad de Alzheimer, en el que se prioriza, de cara al futuro desarrollo de biomarcadores, por cribados centrados en personas con riesgo de alzhéimer.

En este sentido, apuestan no por cribados generalizados, sino por estrategias centrada "en las personas con riesgo elevado, que equilibren la oportunidad clínica con la responsabilidad ética y la viabilidad económica", señalan en un artículo publicado en la revista Med, en el que se aporta un marco científico y ético en el ámbito de la posible detección selectiva en personas con riesgo de padecer esta enfermedad neurodegenerativa.

La publicación del artículo se enmarca en el desarrollo del consorcio europeo CombiDiag MSCA Doctoral Network, que cuenta con la participación del ISCIII y que busca impulsar el diagnóstico temprano en alzhéimer, desarrollar nuevas estrategias de diagnóstico utilizando biomarcadores periféricos poco invasivos.

La doctora Eva Carro, jefa de la Unidad de Neurobiología del alzhéimer de la UFIEC-ISCIII y parte del Área de Enfermedades Neurodegenerativas del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER-ISCIII), explica cómo en los últimos años están surgiendo nuevas opciones para la posible detección temprana del alzhéimer, en personas con síntomas ligados a las fases más precoces de la enfermedad e incluso en personas todavía asintomáticas.

SIN TERAPIAS CURATIVAS

Sin la posibilidad actual de disponer terapias curativas, "la reciente aprobación de tratamientos modificadores de la enfermedad, y los avances en biomarcadores menos invasivos o no invasivos, están cambiando el paradigma hacia la detección temprana", explica.

El artículo, en forma de Comentario y firmado junto a la doctora Fangya Xu, de la Universidad de Reading, en el Reino Unido, expone un marco multidisciplinar que integra las evidencias científicas existentes, los principios éticos y una atención clínica basada en valores, como posible guía para desarrollar y consolidar programas de detección temprana del alzhéimer.

Las autoras explican que cada vez es más factible detectar la enfermedad de Alzheimer en fases preclíni-

Se busca priorizar de cara al futuro desarrollo de biomarcadores

Una investigación apuesta por cribados en personas con riesgo de alzhéimer



Una neuróloga estudia los daños del alzhéimer en una persona.

Hay estudios que buscan la detección precoz de la enfermedad, tanto por análisis de sangre como por otros métodos

casos o prodrómicos, con herramientas como biomarcadores de fluidos corporales y biomarcadores digitales, y añaden que su posible uso en procesos más proactivos de detección precoz debe dejar claro "sobre qué personas hacerlo y en qué condiciones, siempre buscando la calidad de vida de las personas y respetando la integridad científica y la ética médica".

En el ámbito de los biomarcadores diagnósticos en sangre, se citan áreas prometedoras de estudio. También se están estudiando marcadores no sanguíneos, como las respuestas inmunitarias e inflamatorias ligadas a los primeros síntomas de la enfermedad, biomarcadores en la saliva, perfiles metabólicos urinarios e, incluso, microARN presentes en el líquido lagrimal.■

Más de un 50% de casos sin diagnosticar

Según la Sociedad Española de Neurología, en España, más del 50% de los casos de alzhéimer que aún son leves estarían sin diagnosticar. Este dato junto con la estimación de Alzheimer's Disease International de que en países desarrollados entre el 20% y el 50% de personas afectadas por una demencia no están diagnosticadas, ofrece una idea del infradiagnóstico de demencia a escala mundial. No solo es importante detectar los casos de demencia, sino, como veremos, recibir un diagnóstico precoz, es decir, temprano, cuando los síntomas son aún sutiles.

En consecuencia, una parte importante de personas con demencia no podrán beneficiarse de tratamientos ni de asistencia

especializada, teniendo en cuenta, además, que es en la fase de deterioro cognitivo leve, cuando es esperable la mayor eficacia. Esta realidad conlleva un importante impacto negativo sobre las personas afectadas y sus familiares.

Las causas de este diagnóstico tardío son múltiples pero el desconocimiento entre la población general de las diferencias entre un proceso de envejecimiento cognitivo normal y el inicio de un deterioro cognitivo leve como manifestación de los síntomas iniciales, por ejemplo, de la enfermedad de Alzheimer. Por ello es importante conocer las señales de alerta y evitar confundirlo con demencias consecuencia del envejecimiento.■



Más del 50 por ciento de las enfermedades raras debutan durante los dos primeros años de vida

EUROPA PRESS / MADRID

Actualizar el cribado neonatal puede marcar a la diferencia a la hora de diagnosticar enfermedades raras con la mayor premura. Carme Fons, neuropediatra y secretaria de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Senep) explicó ayer, en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra hoy, que más del 50 por ciento de estas patologías debutan en la infancia, especialmente en los dos primeros años de vida.

La neuropediatra incidió en que

hay que actualizar dichos análisis en España para que no dependa del «código postal» en el que viva el recién nacido. Muchas enfermedades minoritarias son detectadas en la conocida *prueba del talón*, y desde la Senep pidieron incluir la atrofia muscular espinal (AME), la Adrenoleucodistrofia Ligada al X (ALD-X), y la leucodistrofia metacromática, todavía pendientes en algunas comunidades autónomas.

Fons destacó que entre el 80 y el 85 por ciento de estas enfermedades tienen «síntomas neurológicos» a lo largo de su historia natural. Por

ello, resaltó la figura del neuropediatra en el diagnóstico y en el tratamiento de los pacientes y advirtió que la investigación de terapias avanzadas modificadoras y el diagnóstico precoz en las patologías poco frecuentes son los dos grandes focos que hay que abordar.

Su detección es, hoy, «básicamente genética» y orientada según la clínica del paciente. La situación, a su vez, ha mejorado en los últimos años gracias a las «nuevas técnicas de secuenciación masiva», tanto a nivel de precocidad, como de precisión del mismo. «Pacientes que ha-

ce 10 años estaban sin diagnóstico, ahora lo tienen, y también en un periodo menor de tiempo. No obstante, aunque todo ha mejorado, el diagnóstico en muchos pacientes sigue siendo un gran reto. El tiempo medio de diagnóstico varía, pero se sitúa aproximadamente entre los cuatro y cinco años», apuntó.

Entre las que más se diagnostican y tratan se encuentran las enfermedades neurometabólicas, las epilepsias genéticas, las encefalopatías epilépticas y del desarrollo, las enfermedades inmunológicas, y la patología vascular.



El 35% de los adultos españoles dedican más de dos horas diarias a las redes sociales

Según la Encuesta poblacional sobre hábitos cerebro-saludables de la población española, elaborada por la Sociedad Española de Neurología (SEN), solo el 30% de ciudadanos adultos de nuestro país utilizan estas plataformas menos de media hora diaria, mientras que más del 35,5% sobrepasan las dos horas, un tiempo que ya se considera un abuso. Por otro lado, más de un 3,5% de españoles admiten que superan las seis horas de conexión al día.

pronto 85

¿HE PERDIDO EL HILO?

Aprender a gestionar nuestro CAPITAL ATENCIONAL –recurso cada vez más escaso y valioso– no deja de ser una inversión en EFICIENCIA y salud cerebral. Para conseguirlo, tomar medidas es imprescindible. Por LAURA SOLLA.

T ras una votación pública en la que participaron más de 37.000 personas, la universidad de Oxford nombró 'brain rot' como su palabra del año 2024. Definida como "el supuesto deterioro del estado mental o intelectual de una persona, especialmente visto como el resultado del consumo excesivo de material considerado trivial o poco desafiante", su primer uso registrado data de 1854. Ahora, 172 años después y en plena era digital, parece haber cobrado un significado sustancialmente diferente. ¿Tanto contenido vacío ha conseguido alienar nuestros cerebros? ¿El consumo –cada vez mayor y más temprano– de flujos rápidos de información, estímulos breves y recompensas inmediatas no deja espacio para centrar nuestra atención en asuntos más complejos o enriquecedores? "Hablar de *brain rot* y otras denominaciones presumiblemente impactantes no deja de ser una narrativa cultural. El término no nos gusta, máxime teniendo en cuenta que en neurología existen enfermedades que sí degeneran el cerebro de forma (por ahora) irreversible, y hablar a la ligera puede crear confusión", tranquiliza David Ezpeleta, vicepresidente de la Sociedad Española de Neurología y responsable del Área de Neurotecnología e Inteligencia Artificial, y continúa: "Aunque existen numerosas evidencias que muestran que algo está sucediendo, desde la caída del rendimiento escolar hasta la reducción de la duración de los capítulos de las series enfocadas a la población más joven, muchos de estos trabajos se basan en encuestas y autoinformes, de modo que existen dudas sobre su validez científica". Así pues, hablamos de una realidad con matices: no hay pruebas de un deterioro neurocognitivo, pero sí de una transformación profunda de los patrones de atención inducida por el entorno digital. En otras palabras: las plataformas compiten por capturar nuestro capital atencional y nosotros por conservarlo. "El capital atencional puede entenderse como la capacidad de dirigir el pensamiento de forma intencional: decidir qué estímulos permitimos que

entren, durante cuánto tiempo mantenemos el foco y con qué facilidad lo recuperamos tras una distracción. La clave está en saber 'invertirlo' bien o, siguiendo la lógica bursátil, 'procurar salir ganando'. Y es que, por tratarse de un bien cada vez más escaso, su valor no deja de aumentar", argumenta Ezpeleta. Valor que, curiosamente, se revela en el lenguaje; con una atención que se 'devuelve' en las lenguas latinas ('prestar atención'), mientras que, en las anglosajonas, se compra ('to pay attention').

Una de las afirmaciones más repetidas –y, desde luego, más alarmantes– en este contexto, y que probablemente el lector ya habrá escuchado en más de una ocasión, sostiene que tenemos menos capacidad de atención que un pez de colores. A estos pequeños animales se les atribuyen tradicionalmente nueve segundos de atención sostenida, mientras que, en nuestro caso, la cifra descendería hasta los ocho segundos como supuesto máximo sin interrupciones. Así, para quien haya llegado hasta aquí sin responder un WhatsApp entre medias ni deslizar el dedo por el *feed* de Instagram, enhorabuena: su minuto y medio de concentración ha superado con creces ese límite temporal. Y es que el polémico dato existe, sí, pero procede de un informe de 2015 sin validez científica elaborado por el equipo de Consumer Insights de Microsoft Canadá que concluyó, tras encuestar a 2.000 personas y analizar la actividad cerebral de otras 112 mientras realizaban varias tareas, no tanto que nuestra capacidad de atención se haya "reducido", sino que se ha vuelto más fragmentada y sensible a los estímulos digitales, especialmente en entornos de alta sobrecarga informativa. "El cerebro se adapta al tipo de estimulación que recibe de forma predominante. Hoy en día estamos expuestos a una densidad de estímulos sin precedentes históricos, muchos de ellos diseñados explícitamente para maximizar su poder de captura, que están reforzando modalidades de atención más fraccionadas, reactivas y orientadas a la novedad, en detrimento de la atención sostenida, profunda y reflexiva", sostiene Marina Díaz Marsá, presidenta de la Sociedad Española de Psiquiatría. Según refiere la experta, aunque los límites que la neurociencia ha descrito en cuanto a nuestra capacidad de concentración son relativamente estables desde el punto de vista evolutivo, la sociedad digital actual exige un rendimiento atencional que supera con frecuencia esos márgenes: multitarea permanente, interrupciones continuas, hiperconectividad y disponibilidad cognitiva constante son la tónica general en nuestro día a día. "No es que el cerebro esté mal diseñado, es que el entorno ha cambiado más rápido que nuestros sistemas de autorregulación", arguye Díaz Marsá. Aún así, la batalla no está ni mucho menos perdida: la atención es altamente entrenable en todas las etapas de la vida. Prácticas de *mindfulness* y una reducción sistemática de la multitarea, así como una mejor higiene digital, cuidado del sueño y ejercicio físico regular facilitarán una recuperación gradual. El 5 de marzo se celebra el Día Internacional de la Desconexión Digital, qué mejor momento para pasar de la teoría a la práctica.

“ESTAMOS EXPUESTOS A UNA DENSIDAD DE ESTÍMULOS SIN PRECEDENTES”.

