



SATÉLITE

---

## Diagnóstico precoz en enfermedades sin tratamiento

---

Jordi Garrigós. Residente tercer año, Medicina Familiar y Comunitaria. València.  
Inmaculada Pereiró. Médica de familia. València.

Citar como: Garrigós J, Pereiró I. Diagnóstico precoz en enfermedades sin tratamiento. fml. 2019; 24(3): 4p

Palabras clave (MeSH): Early Diagnosis; Alzheimer disease; Dementia.

---

### Resumen

La Enfermedad de Alzheimer (EA) es la forma de demencia más prevalente a nivel mundial, lo que supone una enfermedad muy frecuente e importante en los sistemas sanitarios a nivel mundial. En la actualidad existen diferentes líneas de investigación acerca del diagnóstico precoz y el tratamiento que intentan desvelar las claves fisiopatológicas y evitar la progresión de la enfermedad. A pesar de los esfuerzos llevados a cabo no existe un tratamiento eficaz contra esta patología, siendo los tratamientos actuales en su mayoría sintomáticos.

## Caso-situación 5

“En Cocentaina (Alicante, España), Antonia cuida de su padre, viudo y con Alzheimer. El médico de cabecera le ha mandado al neurólogo porque cada vez está peor. Allí le han ofrecido a Antonia y a sus hermanos el sumarse a un programa de detección precoz de Alzheimer a través del análisis de proteínas, “para poder actuar a tiempo”, les dicen”.

## Introducción

El diagnóstico precoz se basa en la detección temprana de una o diversas enfermedades en su fase primitiva o inicial independientemente si está causando síntomas en el individuo en estudio y de si tiene una cura efectiva.

Durante la última década se ha puesto un énfasis especial en el diagnóstico precoz de algunas enfermedades altamente prevalentes en las sociedades occidentales. Guiados por Salud Pública y Medicina Preventiva se ha puesto el foco en la detección temprana de patologías que, aunque de algunas se ha comprobado que existe disminución de la mortalidad y morbilidad, hay otras que no existe un tratamiento efectivo y tienden un adelanto del diagnóstico.

El caso que se presenta está relacionado con la EA. Aunque no sirva como ejemplo “fiable”, una muestra del interés social que suscita esta patología es el hecho de que cuando nos situamos en el buscador de Google e introducimos “Diagnóstico precoz” entre las patologías sugeridas mas buscadas nos aparece el Alzheimer. La EA se sitúa con una prevalencia estimada del 5'1% 1 y se presenta día a día en la consulta y domicilios.

## Prediagnóstico y enfermedad de Alzheimer

El caso clínico trata sobre una paciente que, tras acudir con su padre enfermo del Alzheimer a consulta de Neurología, se le ha ofrecido participar en un programa de detección precoz mediante la detección de proteínas.

Actualmente se han identificado diferentes pruebas diagnósticas para identificar a los pacientes en estadios iniciales de la EA o con alta probabilidad de desarrollarla en el futuro. Entre las técnicas mas utilizadas se encuentra la determinación de la proteína beta-amiloide, la proteína tau y la tau fosforilada en el LCR, aunque también se está determinando en sangre periférica, y la utilización de RM/PET cerebral. La cuestión principal de este tema no se centra en la utilidad, especificidad o sensibilidad de estas pruebas sino más bien en la utilidad del prediagnóstico de una enfermedad sin ningún tratamiento existente para su cura. Consideramos importante recordar que existen guías y estudios que nos alertan a que la utilización de estos marcadores puede conllevar a realizar un sobrediagnóstico de la patología en cuestión<sup>2</sup>.

Existe una tendencia generalizada a realizar clasificaciones o etiquetas de los pacientes, aun sin presentar ningún tipo de síntoma, para de alguna forma tener una falsa imagen de control sobre los mismos.

Las últimas recomendaciones sobre el diagnóstico de la EA<sup>3</sup> describen un modelo que subclasifica la patología desde sus estadios preclínicos asintomáticos hasta el desarrollo final de la EA, pasando por etapas intermedias con deterioros cognitivos leves-moderados. Esta clasificación se conjuga con un modelo hipotético de biomarcadores y pruebas de imagen que teóricamente es paralelo al curso clínico de la enfermedad. Se asume un hilo conductor continuo e insoslayable del curso de la enfermedad, lo que de alguna manera permite justificar la incesable búsqueda del diagnóstico temprano.

Existen diferentes estudios que ponen en duda que los deterioros cognitivos iniciales progresen siempre hacia una EA<sup>4</sup>. Por tanto, no se observa que exista una relación directamente proporcional entre deterioros cognitivos leves iniciales y la progresión hacia una demencia grave o una enfermedad de Alzheimer.

## El screenig y el prediagnóstico en entredicho

El screening y el prediagnóstico en el campo de las demencias queda huérfano de una

evidencia consistente. Incluso se ha observado una tendencia al sobrediagnóstico con todo lo que conlleva este fatal resultado<sup>5</sup>. Tanto las pruebas analíticas como de imagen y test clínicos utilizados en la práctica clínica diaria no se han mostrado con suficiente sensibilidad ni especificidad para su aplicación de una forma protocolizada en pacientes mayores asintomáticos.

La otra parte de la balanza se centra en estudios que afirman que el inicio de tratamiento y/o intervenciones sobre estilo de vida y factores de riesgo cardiovascular en estadios precoces de la demencia enlentece la progresión y mejoran los síntomas<sup>6</sup>. No suelen asociar estudios de impacto económico y de beneficio/riesgo en los pacientes estudiados por lo que se pierde una valoración global del beneficio real.

#### La incertidumbre y la carga social

Volviendo sobre la paciente, la incertidumbre y el conflicto interno que se le plantea es más que evidente. Es una paciente conocedora de la enfermedad ya que ha sido la principal cuidadora de su padre durante los años de progresión de la EA. Se le plantea la posibilidad de realizar una prueba en la que le podrían informar sobre la probabilidad de tener EA en un futuro.

Pacientes, familiares y cuidadores sufren y cargan con una enfermedad que se prolonga durante años, con una dependencia progresiva para las actividades de la vida diaria. Existe un componente emocional que puede decantar la decisión de nuestra paciente hacia la realización de estas pruebas, aun informando sobre los posibles fallos de los mismo y sobre todo con la información previa de la inexistencia de un tratamiento eficaz para la enfermedad.

#### Los familiares como protagonistas

Se realizó un grupo focal de familiares de pacientes (n=11, 10 mujeres y 1 hombre) que habían sufrido EA para exponer la cuestión central del artículo. Se sometieron a diferentes preguntas en relación con la realización de pruebas para obtener un diagnóstico precoz.

Se propusieron las siguientes preguntas: Si te ofrecieran someterte a una prueba de diagnóstico precoz, ¿qué harías? Se registraron la respuesta antes y después de explicar que tipos de pruebas y que sensibilidad y especificidad.

¿Cambiarías algo en tu vida/planes de futuro en caso de someterte a la prueba y fuera positiva?

En primera instancia, en relación con la primera pregunta expuesta, se obtuvieron tres clases de respuestas. Respuesta "Si, me sometería a las pruebas", "No, no me sometería" y "NS/NC". Porcentualmente el "Si" fue la opción elegida (>50%). La explicación sobre las pruebas y la posterior valoración de las respuestas a la misma pregunta determinaron la reducción del "Si" ya que se produjo un cambio opinión y solo se someterían a las pruebas en caso de ser pruebas no invasivas. También cabe destacar que un testimonio se declaró a favor de realizarse las pruebas como forma de ayuda a la investigación de la enfermedad.

En segundo lugar, en la pregunta sobre el cambio de planes de futuro, todas las respuestas excepto una expresaron deseo de cambio. La opción más descrita se situó en relación con dejar organizada la vida intrafamiliar a nivel social y legal. La eutanasia fue un tema que se nombró en diversos testimonios. No se aborda en profundidad por considerar que no es el tema central del caso. Los moderadores no se posicionaron en ningún momento a favor o en contra de la realización de pruebas para el diagnóstico precoz.

#### Conclusiones

- El diagnóstico precoz en una enfermedad sin tratamiento como la EA supone mucho más que sobrediagnóstico a nivel estadístico, como vemos en las respuestas del grupo focal puede determinar el cambio de vida y la realización de pruebas complementarias excesivas en población sana.

- En el estudio solo se han evaluado las respuestas de personas relacionadas con la enfermedad a nivel familiar, lo que nos ofrece una visión sesgada pero también personal de la cuestión.

- Los familiares de pacientes con EA presentan opiniones dispares sobre la realización de pruebas de detección precoz, cada uno con sus vivencias y experiencias, lo que si es común es el cambio de vida que provocaría si las pruebas fueran positivas, lo que nos muestra la influencia que puede tener un diagnóstico precoz en nuestros pacientes.

## Bibliografía

1. Niu H, Álvarez-Álvarez I, Guillén-Grima F, Aguinaga-Ontoso I. Prevalencia e incidencia de la enfermedad de Alzheimer en Europa: metaanálisis. *Neurología*. 2017; 32: 523-32.

2. McCleery J, Flicker L, Richard E, Quinn TJ. The National Institute on Aging and Alzheimer's Association research framework: A commentary from the Cochrane Dementia and

Cognitive Improvement Group. *Alzheimers Dement*. 2019;15(1):179-81.

3. Sperling RA, Aisen PS, Beckett LA, Bennett DA, Craft S, Fagan AM, et al. Toward defining the preclinical stages of Alzheimer's disease: recommendations from the National Institute on Aging-Alzheimer's Association workgroups on diagnostic guidelines for Alzheimer's disease. *Alzheimers Dement*. 2011;7(3):280-92.

4. Kaduszkiewicz H, Eisele M, Wiese B, Prokein J, Lupp M, Luck T, et al. Prognosis of mild cognitive impairment in general practice: results of the German AgeCoDe study. *Ann Fam Med*. 2014;12(2):158-65.

5. Le Couteur DG, Doust J, Creasey H, Brayne C. Political drive to screen for pre-dementia: not evidence based and ignores the harms of diagnosis. *BMJ*. 2013;347:f5125.

6. Maliszewska-Cyna E, Lynch M, Oore JJ, Nagy PM, Aubert I. The Benefits of Exercise and Metabolic Interventions for the Prevention and Early Treatment of Alzheimer's Disease. *Curr Alzheimer Res*. 2017;14(1):47-60.