

# Las enfermedades priónicas

## ¿Qué son las enfermedades priónicas?

Las enfermedades priónicas son un conjunto de enfermedades neurodegenerativas ultra-raras causadas por unas proteínas mal plegadas denominadas priones. Estos van acumulándose en la distintas áreas del encéfalo (principalmente en el cerebro), destruyendo las neuronas y evitando que puedan realizar sus funciones, causando daños irreversibles que acaban provocando la muerte del enfermo. Afectan a mujeres y hombres de edad adulta y progresan muy rápidamente.

Dentro de este grupo, caben destacar las tres enfermedades más importantes: La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJ), el Insomnio Familiar Fatal (IFF) y el Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS). Todas ellas tienen síntomas parecidos y afectan a grupos de personas muy reducidos; se estima que entre uno y dos casos por millón de personas (los datos pueden variar en función de la enfermedad).

## ¿Cuáles son los síntomas?

Aunque se trate de enfermedades distintas, los síntomas que se producen en unas y otras son similares. La degeneración neuronal provoca pérdida de memoria, dificultad para moverse y hablar, pérdida de peso, alucinaciones, insomnio, ceguera y contracciones musculares involuntarias entre otros. En algunos casos, cuando los síntomas están muy avanzados pueden llegar a provocar la pérdida completa de consciencia.

La esperanza de vida de un afectado oscila entre 3 y 48 meses, pudiendo variar en cada persona (hay excepciones en cada una de estas enfermedades).

## ¿Cómo se transmiten?

En el caso de las enfermedades genéticas como el Insomnio Familiar Fatal y del Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker, el gen mutado se hereda de padres a hijos a través del ADN. Hay un 50% de probabilidad de que la descendencia de un afectado por estas patologías sufra la misma enfermedad que su progenitor; todo dependerá de si ha recibido la parte genética del pariente sano o la del enfermo.

Por el contrario, la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob presenta la forma genética, siendo similar su transmisión a como se ha descrito anteriormente, y la forma esporádica de aparición espontánea. Esta última representa el 85% de los casos y se desconoce su origen.

## ¿Existe cura o tratamiento?

Actualmente no se dispone de cura

para ninguna de estas enfermedades ni tratamiento que permita frenar los síntomas. Se están llevando a cabo varias investigaciones, tanto en España como a nivel mundial, pero lo cierto es que es un proceso lento y costoso económicamente.

Se cree que la cura para una de las enfermedades priónicas servirá para el resto, ya que todas son producidas por priones.

## Problemáticas del colectivo

El conjunto de afectados por las enfermedades priónicas, como en el caso de muchas otras enfermedades raras, sufren un conjunto de problemáticas con las que han de luchar constantemente y que es importante visibilizar para que la población tome conciencia. En muchas ocasiones, al tratarse de patologías tan desconocidas, los médicos tardan mucho tiempo en diagnosticar qué es lo que le sucede al enfermo. Durante este periodo, los síntomas se van agravando.

Una vez se consigue el diagnóstico, viene una parte muy dura psicológicamente y de impotencia al enterarse de que no existe cura o tratamiento.

Las investigaciones que se llevan

**Asociación Española**  
**CJD**  
**Enfermedades Priónicas**

a cabo para encontrar una solución requieren mucho dinero, pero las ayudas por parte del Estado son escasas, siendo una gran parte del dinero invertido en los "laboratorios, privados".

## ¿Cómo puedes colaborar tú?

Necesitamos dar visibilidad a las enfermedades priónicas y que la gente conozca nuestra situación, para así poder investigar más y llegar a una cura rápidamente que ayude a salvar vidas. Este año 2019 se registrará la Asociación CJD en el ayuntamiento de Barberá del Vallés para así poder realizar eventos destinados a la recaudación de fondos.

Hasta entonces se pueden consultar a través de la web de la Asociación las distintas maneras de colaborar a través de campañas y otros eventos.

Seguirnos en redes sociales y compartir nuestras publicaciones nos sería también de gran utilidad. ■

## ¡Ayúdanos a encontrar una cura!

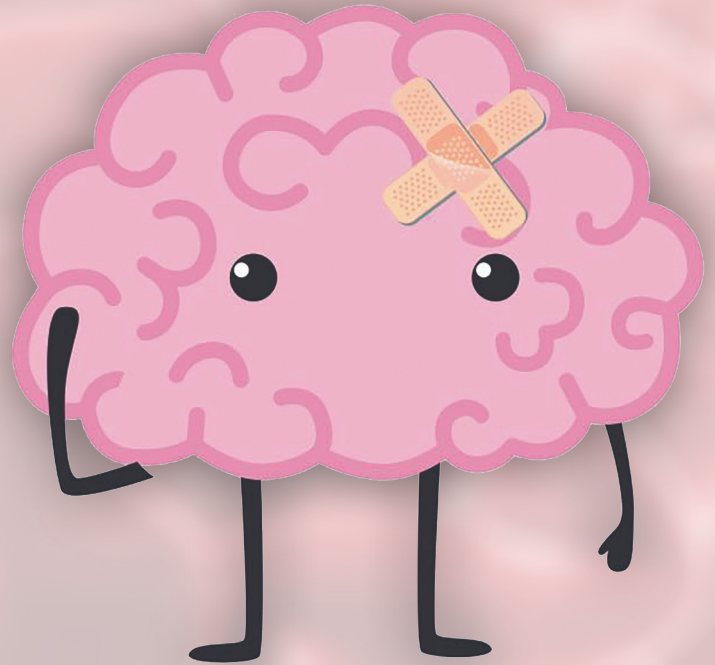
Instagram: @cjdasociacion

Twitter: @asociacioncjd

Facebook: Asociación española de CJD

O entra en nuestra web para saber más:

<https://asociacioncjd.org>



## Asociación Española de CJD: Unidos para encontrar una cura

Es la asociación que reúne a los afectados por una enfermedad priónica. Nació en 2013 y desde entonces no ha cesado en su actividad.

### La Asociación se encarga de:

1. Ayudar y acompañar a las familias españolas afectadas por alguna de estas enfermedades.
2. Realizar reuniones anuales destinadas a los familiares para informarles sobre los últimos avances.
3. Aconsejar a los familiares con posibilidad de contraer hereditariamente alguna de las enfermedades.
4. Dar visibilidad al colectivo. (Ahora dispone de mascota nueva, ¿la has visto?)
5. Informar y concienciar a la población sobre la situación de los afectados.
6. Conseguir fondos que se destinan a la investigación a través de campañas y eventos.
7. Brindar a todos, afectados o no, un lugar de encuentro, apoyo y ayuda en todo lo posible al que poder acudir en caso de necesitarlo.