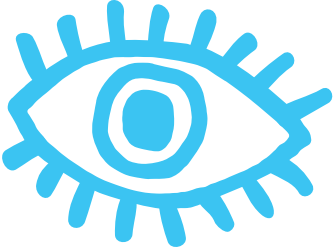


Todo sobre la ADOA-plus (para pacientes)



CURE
ADOA 
FOUNDATION

Índice

1. ¿Qué es la ADOA-plus?	1
2. ¿Cuáles son los síntomas?	1
3. ¿Cómo se desarrolla la ADOA-plus?	2
4. ¿Cómo se determina si se tiene ADOA-plus?	3/4
5. ¿Qué tratamientos existen?	4/8
6. ¿Qué puedes hacer tú mismo?	8/11
7. ¿Qué hace la Fundación Cure ADOA?	11
8. ¿Quieres saber más?	12

**Este folleto ha sido posible gracias
a la Fundación Visio.**

Visio  **Foundation**

1. ¿Qué es la ADOA-plus?

La atrofia óptica dominante autosómica (ADOA por sus siglas en inglés) es una enfermedad ocular hereditaria muy poco frecuente. Está causada por daño en el nervio óptico. Algunas personas apenas se ven afectadas. La mayoría experimenta una pérdida progresiva de la visión. Otras quedan casi completamente ciegas. En la ADOA-plus, también aparecen síntomas en otras partes del cuerpo.

La ADOA no es una enfermedad frecuente. Afecta aproximadamente a 1 de cada 30.000 personas. Como no existe un registro completo de todos los pacientes, esta cifra sigue siendo una estimación. Aproximadamente 1 de cada 5 personas con ADOA desarrolla ADOA-plus.

2. ¿Cuáles son los síntomas?

Además de los problemas oculares, las personas con ADOA-plus pueden presentar también:

- Problemas en el cerebro, nervios y músculos (problemas neurológicos)
- Pérdida de audición o sordera: normalmente en ambos oídos (por daño en el nervio auditivo)
- Problemas de equilibrio
- Debilidad muscular, sobre todo en la parte superior de las piernas y los brazos
- Dolor muscular o calambres
- Dificultad para moverse y controlar los movimientos (ataxia)
- Hormigueo, disminución de la sensibilidad o dolor por daño nervioso (neuropatía sensorial)
- Tono muscular elevado (espasticidad)
- Epilepsia

Otros síntomas:

- Fatiga intensa y persistente
- Problemas de pensamiento y comprensión (cognitivos). Por ejemplo, dificultades de memoria o concentración
- Problemas del sistema nervioso autónomo, que regula, entre otras cosas, la frecuencia cardíaca y la presión arterial



3. ¿Cómo se desarrolla la ADOA-plus?

Un fallo en el gen OPA1 causa un déficit de energía

La ADOA y la ADOA-plus están causadas por un error en el ADN, el material genético. Este error también se conoce como variante genética o mutación génica. En la ADOA y la ADOA-plus, el error se localiza en el gen OPA1.

El gen OPA1 es responsable de producir sustancias (proteínas) importantes para las centrales energéticas de la célula (las mitocondrias). Si estas no funcionan correctamente, las células reciben muy poca energía. Esto suele provocar problemas en los órganos o tejidos que necesitan mucha energía. En la ADOA, esto afecta a los nervios ópticos. En la ADOA-plus, también hay problemas en los nervios auditivos, los músculos u otros sistemas del organismo.

Existen varios tipos de mutaciones en el gen OPA1. Con algunas mutaciones, la probabilidad de desarrollar ADOA-plus es mayor.

Herencia

La ADOA y la ADOA-plus son enfermedades hereditarias poco frecuentes. Tanto los hombres como las mujeres pueden ser portadores de la predisposición genética a la ADOA y la ADOA-plus, y transmitirla. Cada hijo o hija de una persona con ADOA o ADOA-plus tiene un 50 % de probabilidades (1 de cada 2) de heredar esta predisposición genética. Esto se aplica tanto a hijos como a hijas.

De los niños que nacen con un defecto en el gen OPA1, aproximadamente el 95 % (19 de cada 20) desarrolla síntomas. Estos suelen aparecer en los primeros diez años de vida. Aproximadamente el 5 % (1 de cada 20) de las personas portadoras del defecto no desarrolla síntomas. Sin embargo, pueden transmitirlo a sus hijos.



4. ¿Cómo se determina si se tiene ADOA-plus?

El diagnóstico de ADOA suele haberlo establecido ya un oftalmólogo.

Pruebas genéticas

Un médico especializado en enfermedades hereditarias (genetista clínico) puede realizar pruebas de ADN para confirmar el diagnóstico de ADOA o ADOA-plus. Someterse o no a esta prueba es una decisión personal.

El genetista clínico puede hablar con el paciente sobre las ventajas y los inconvenientes. Esto se conoce como asesoramiento genético (una conversación sobre la herencia y las opciones disponibles).

Las pruebas de ADN también pueden revelar si personas que aún no presentan síntomas son portadoras de la mutación genética. A esto lo llamamos prueba de ADN predictiva. [Más información sobre las pruebas genéticas](#)

Es bueno saber que:

- Los costes de una sesión de asesoramiento y de las pruebas de ADN varían según el país.
- Una sesión de asesoramiento o una prueba también pueden influir en las condiciones y costes de un seguro de vida o de invalidez. Esto también varía según el país.

Si se planea tener hijos, existen distintas opciones si tú o tu pareja tenéis un defecto genético. Consulta más información en el apartado [«¿Qué puedes hacer tú mismo?»](#).

Diagnóstico de la ADOA-plus

En personas con ADOA, el médico puede considerar la ADOA-plus si aparecen otros síntomas, como pérdida de audición, pérdida de fuerza, problemas de equilibrio y fatiga (intensa). La fatiga por sí sola, como único síntoma adicional, no es suficiente para diagnosticar ADOA-plus.



Un oftalmólogo y un neurólogo pueden establecer este diagnóstico. Tu propio médico (por ejemplo, un oftalmólogo, neurólogo, genetista clínico o médico de familia) puede derivarte a un centro de referencia; un hospital con amplia experiencia en ADOA-plus. Antes de hacer la derivación, tu médico puede consultar primero con este equipo.

¿Qué ocurre después del diagnóstico?

Una vez confirmado que tienes ADOA-plus, acordarás un plan de cuidados con tu médico. Este puede variar de una persona a otra. A menudo, tu propio médico puede seguir haciéndote seguimiento. En otras ocasiones, seguirás bajo el seguimiento del centro de referencia, por ejemplo, una vez al año.

La forma en que evoluciona la enfermedad varía de una persona a otra. Puede diferir incluso dentro de una misma familia, entre padres e hijos. En la mayoría de los casos, los síntomas empeoran con el paso de los años. La rapidez y la intensidad con que esto ocurre dependen, entre otros factores, del tipo de error en el ADN.

En definitiva, la ADOA-plus evoluciona de forma diferente en cada persona. Esto es importante de cara al tratamiento y al apoyo.

5. ¿Qué tratamientos existen?

Por desgracia, actualmente no existe ningún tratamiento que cure la ADOA-plus. Este apartado se centra en el tratamiento de los síntomas «plus».

Tratamiento de los problemas auditivos

La combinación de mala visión y problemas de audición en la ADOA-plus dificulta especialmente la vida diaria. Por eso es importante detectar pronto los problemas de audición. Un otorrinolaringólogo y un audiólogo pueden trabajar juntos para encontrar la mejor manera de apoyar la audición.



Ayudas técnicas para los problemas de audición

Las personas con pérdida de audición suelen recibir audífonos. En casos de pérdida auditiva grave, a menudo es posible una intervención quirúrgica para colocar un implante coclear (IC). Un implante coclear funciona de forma distinta a un audífono: convierte el sonido en una señal eléctrica que estimula el nervio auditivo. Esto permite (por lo general) volver a oír como se hacía con un audífono. El otorrinolaringólogo y el audiólogo determinarán si un implante coclear es adecuado.

A la hora de elegir un audífono, es importante tener en cuenta la progresión futura de la pérdida auditiva causada por la ADOA-plus. Además de la pérdida de audición provocada por la ADOA-plus, muchas personas experimentan también una disminución de la audición asociada a la edad.

Un audífono o un implante coclear es una ayuda técnica. Aun así, puede resultar difícil entender a las personas en ambientes ruidosos. A veces, soluciones sencillas, como un entorno de trabajo más tranquilo o explicar la situación a compañeros de clase, profesores, colegas, familiares y amigos, pueden ser de gran ayuda. También existen otras ayudas para seguir mejor las clases, las llamadas telefónicas, la televisión, las presentaciones o las reuniones. Estas ayudas también pueden resultar útiles en lugares como restaurantes o teatros.

Apoyo

Un centro de audiología laboral y/o un profesional de la audición pueden ayudarte a conseguir audífonos o ayudas técnicas, y ofrecerte asesoramiento para situaciones laborales y sociales. El consejo más importante es no esperar demasiado antes de buscar ayuda para los problemas de audición. La mayoría de las personas comprueban que esto mejora su calidad de vida.

Protección auditiva

Para evitar en la medida de lo posible más daños en la audición, se recomienda no escuchar música alta (con demasiada frecuencia o durante demasiado tiempo) ni permanecer en ambientes ruidosos, o, si es necesario, utilizar protectores auditivos.



Sordoceguera y comunicación

Si una persona tiene tanto problemas de audición como de visión (sordoceguera), se necesitan nuevas formas de comunicarse. En los casos de sordoceguera, puede ser adecuado el lenguaje de signos táctil. Se conoce como «lenguaje de signos a cuatro manos o apoyada» e incluye también el deletreo en la mano.

En este método, los interlocutores se cogen de las manos, de modo que la persona sordociega puede sentir lo que se está signando.

Algunas personas aún ven lo suficientemente bien como para reconocer los gestos y pueden utilizar el lenguaje de signos.

Es importante que los signos se hagan dentro del campo de visión de la persona. A veces puede ser útil contar con el apoyo de un intérprete de lengua de signos.

A través de formación específica, puedes aprender cómo funcionan los distintos métodos de comunicación. Esto te ayuda a prepararte para el futuro. La mejor opción depende de la situación y del tipo de sordoceguera. También puedes asistir a estas formaciones junto con tus seres queridos.

Apoyo para afrontar la ADOA-plus

En las enfermedades que afectan a las estructuras productoras de energía de las células (enfermedades mitocondriales), como la ADOA-plus, las afirmaciones generales suelen ser poco precisas. Por ejemplo, en cuanto a la gravedad de la enfermedad, cómo evolucionará o qué deberías hacer. La intensidad de los síntomas varía de una persona a otra, incluso dentro de la misma familia.

Por eso es muy importante que la información, el apoyo y el tratamiento se adapten bien a tu situación. Así podrás trabajar junto con tu médico o profesionales sanitarios para evitar una sobrecarga excesiva. También es importante centrarse en lo que sí puedes hacer, y no solo en las limitaciones. Consulta más información en el apartado [«¿Qué puedes hacer tú mismo?»](#).



Aspectos a tener en cuenta sobre el uso de medicamentos

Las personas con ADOA-plus necesitan una atención a medida adaptada a sus necesidades. Es importante que los profesionales sanitarios presten atención a los medicamentos que prescriben. Las personas con una enfermedad mitocondrial, como la ADOA-plus, deben evitar ciertos medicamentos.

Un grupo de médicos e investigadores de distintos países ha elaborado una lista de:

- [Lista de medicamentos relativamente seguros 2020 \(en inglés\)](#)
- [Lista de medicamentos que podrían ser peligrosos \(2020\) \(en inglés\)](#)
- [Traducción al español de la lista de medicamentos](#)

Consejo: informa siempre a tus médicos sobre esta lista.

Tratamientos alternativos

Por desgracia, actualmente no existen medicamentos que curen la ADOA-plus. Sin embargo, se está llevando a cabo muchas investigaciones en este campo.

Para las personas que no tienen buena alimentación o están desnutridas, pueden ser útiles los comprimidos con vitaminas y minerales adicionales (suplementos), junto con una alimentación saludable.

Consulta [«Alimentación saludable»](#) en el apartado «¿Qué puedes hacer tú mismo?».

Investigación científica

Los investigadores están estudiando la ADOA y la ADOA-plus. Su primer objetivo es encontrar un medicamento que estabilice la visión y evite un mayor deterioro. Es posible que pasen años antes de que un medicamento u otro tratamiento esté realmente disponible.



También se están explorando nuevos tipos de tratamiento, como la terapia génica o la terapia con células madre.

Seguir investigando es importante, porque encontrar una cura para la ADOA y la ADOA-plus sigue siendo el objetivo final de la Fundación Cure ADOA.

6. ¿Qué puedes hacer tú mismo?

Es importante llevar un estilo de vida saludable: comer bien, hacer suficiente ejercicio y gestionar bien tus niveles de energía.

Alimentación saludable: evitar comer demasiado poco (desnutrición)

Una alimentación saludable, acorde con las pautas dietéticas oficiales, es importante en la ADOA-plus. Las partes de la célula que producen energía (las mitocondrias) no funcionan tan bien, por lo que tu cuerpo tiene necesidades energéticas distintas. Consulta [«¿Cómo se desarrolla la ADOA-plus?»](#).

Es importante obtener suficiente energía de la alimentación. Si no lo consigues, puede aparecer desnutrición. Con la desnutrición, el cuerpo suele estar demasiado delgado por falta de grasa corporal y masa muscular, lo que se traduce en un estado nutricional deficiente.

Para prevenir la desnutrición:

- No ayunes ni sigas una dieta muy estricta en la que comas muy poco (dieta relámpago).
- Si tienes fiebre, ten en cuenta que tu cuerpo necesita más energía.
- Un dietista puede asesorarte sobre la dieta que mejor se adapta a ti. El objetivo es que tu alimentación sea saludable, tu estado nutricional sea bueno y disfrutes de una mejor calidad de vida.



Haz suficiente ejercicio sin sobreexigirte

Un fisioterapeuta puede asesorarte sobre un programa de entrenamiento adaptado a ti. Esto ayuda a mejorar tu condición física y tu fuerza. El entrenamiento de fuerza se centra sobre todo en cuánto tiempo puedes mantener un esfuerzo (resistencia), más que en conseguir la máxima fuerza posible.

Algunos ejemplos de buenos ejercicios son caminar o correr con un acompañante, el ciclismo en tándem, la natación, el ejercicio en el gimnasio y el baile.

Gestiona tu energía

Un terapeuta ocupacional puede enseñarte a gestionar tu energía de forma eficaz, por ejemplo, mediante métodos o ayudas prácticas. Esto ayuda a evitar la sobrecarga y te permite descubrir qué puedes hacer.

¿Qué debes evitar?

También hay cosas que conviene evitar si tienes ADOA-plus.

Se recomienda:

- No realizar actividades físicas muy intensas.
- Evitar el estrés o el esfuerzo excesivo, por ejemplo, si estás enfermo o tienes fiebre.
- No ayunar ni seguir una dieta estricta en la que comas muy poco (dieta relámpago).
- No fumar ni utilizar cigarrillos electrónicos (vapeadores).
- No beber alcohol.
- No consumir drogas.
- No tomar ningún medicamento que sea perjudicial para las personas con ADOA-plus.

Afrontar tu discapacidad

Los síntomas de la ADOA-plus tienen un impacto importante en tu vida diaria. La mala visión, los problemas de audición y el cansancio afectan a la vida escolar, tu elección de trabajo, tu vida social y tus aficiones.



En algunos casos, puedes solicitar una consulta con un trabajador social o un psicólogo. Pueden ayudarte a aprender a convivir con tu doble discapacidad. También pueden ofrecerte consejos para facilitar tu día a día, como el uso de tecnología de apoyo para ver la televisión, usar auriculares para hacer llamadas, usar una tarjeta especial de transporte público o, si es necesario, organizar tus traslados en taxi, entre otros.

Apoyo entre iguales

Puede ser útil compartir experiencias con personas que tienen la misma enfermedad. Esto se conoce como apoyo entre iguales. Te ayuda a darte cuenta de que no estás solo o sola. Puedes intercambiar consejos y soluciones prácticas.

Cada año se celebra un Día especial de la ADOA-plus. También existe un grupo específico en la app de ADOA, y un grupo de WhatsApp exclusivo para personas con ADOA-plus. [Ponte en contacto con Gabriëlle para inscribirte.](#)

Comunidad

Tenemos nuestra propia app para todas las personas relacionadas con la ADOA y la ADOA-plus. Con esta app puedes chatear en grupos o mantener conversaciones individuales.

También compartimos noticias y actividades a través de la app, por lo que puedes estar al día de las últimas novedades.

[Más información sobre la app de la Cure ADOA Foundation](#)

Deseo de tener hijos

Si tú (o tu pareja) tenéis una enfermedad hereditaria, esto puede influir en vuestra decisión de tener hijos o no. También significa que existen opciones para reducir el riesgo de que un hijo o hija herede la ADOA y la ADOA-plus.

En la ADOA y la ADOA-plus, se sabe que cada hijo o hija tiene un 50 % (1 de cada 2) de probabilidades de heredar la mutación en el gen OPA1. Si un hijo o hija hereda esta mutación, aproximadamente el 95 % (19 de cada 20) llegará a desarrollar síntomas.



Las decisiones sobre tener hijos varían de una persona a otra, y también pueden depender de cómo cada persona vive la ADOA y la ADOA-plus. Es importante tener en cuenta que la gravedad de los síntomas en el hijo o hija puede ser distinta a la de sus padres.

No querer tener un hijo o hija con ADOA o ADOA-plus no significa que tener hijos sea imposible. Existen varias opciones, entre ellas el DGP. Se trata de una prueba que se realiza a los embriones antes de transferirlos al útero (selección de embriones, diagnóstico genético preimplantacional).

[Más información sobre la ADOA y el deseo de tener hijos](#)

Consejo: habla sobre tu deseo de tener hijos con tu médico antes de la concepción.

Seguros

Es importante saber que un defecto genético en tu ADN puede tener a veces consecuencias a la hora de contratar un seguro. Por ejemplo, un seguro de vida o un seguro de invalidez (para casos en los que ya no puedas trabajar). El impacto en las pólizas de seguro varía de un país a otro.

7. ¿Qué hace la Fundación Cure ADOA?

Desde noviembre de 2018, la Fundación Cure ADOA trabaja para apoyar a las personas con ADOA o ADOA-plus y a sus familias. Es una organización de pacientes reconocida.

La fundación tiene cuatro objetivos:

1. Apoyar la investigación científica
2. Incidencia política
3. Sensibilizar sobre la ADOA(-plus)
4. Conectar a personas afectadas entre sí

El objetivo final es prevenir y curar la ADOA y la ADOA-plus. ¿Tienes preguntas sobre la ADOA-plus? [¡Escríbenos por correo electrónico!](#)



8. ¿Quieres saber más? Esto también puede interesarte:

- [Información por país](#)
- [¿Qué es la ADOA? — folleto digital para pacientes](#)
- [Día de la ADOA-plus, 29 de marzo: ¡aprendí mucho de la Dra. Janssen y unos de otros!](#)
- [Pódcast de ADOA. Episodio n.º 13: la Dra. Mirian Janssen habla sobre la ADOA-plus](#)
- [La historia de Gabriëlle](#)
- [El camino hacia el tratamiento 21](#)
- [Resumen de «El camino hacia el tratamiento»](#)
- [Consejos de estilo de vida](#)
- [Lista de medicamentos para la ADOA/ADOA-plus \(descargas\)](#)
- [La ADOA y el deseo de tener hijos \(DGP\)](#)
- [Otros enlaces de interés](#)

Conectar con otras personas

- [La app de la Fundación Cure ADOA: ¡mantente en contacto!](#)

Un grupo de WhatsApp exclusivo para personas con ADOA-plus. [Escribe un correo a Gabriëlle para inscribirte.](#)

Sobre la Fundación Cure ADOA

Desde noviembre de 2018, la Fundación Cure ADOA se dedica a apoyar a las personas con ADOA(-plus) y a sus familias.

Sitio web: www.adoa.eu/es/

Correo electrónico: info@adoa.eu

