

**TRABAJO DE FINAL DE GRADO EN TRADUCCIÓN E
INTERPRETACIÓN**

TREBALL DE FI DE GRAU EN TRADUCCIÓ I INTERPRETACIÓ

Departament de Traducció i Comunicació

TÍTULO / TÍTOL

**Traducción y análisis traductológico de un folleto
informativo sobre el alzhéimer**

Autor/a: Marina PROVENCIO CALAHORRO

Tutor/a: Vicent MONTALT I RESURRECCIÓ

Fecha de lectura/ Data de lectura:



Resumen/ Resum:

Uno de los géneros más propicios para comenzar con la traducción médica, que hoy en día supone un nicho importante de trabajo, es el llamado *información para pacientes*, ya que los textos que pertenecen a este género presentan tanto características del lenguaje general como del lenguaje de especialidad. Por este motivo, en este trabajo partimos de un encargo de traducción ficticio para traducir un texto de este género, cuyo tema principal es el alzhéimer, y poner en práctica los conocimientos aprendidos a lo largo del Grado.

Además, es fundamental que un traductor sepa identificar y solucionar los problemas con los que se encuentra en el proceso de traducción, ya que la calidad de su traducción dependerá de las decisiones que tome para intentar solucionarlos. A esto se debe añadir la capacidad del traductor de encontrar fuentes fiables y saber documentarse. Por lo tanto, también se añade en este trabajo un análisis traductológico que consta de un análisis previo del texto origen para anticipar potenciales problemas de traducción, y de un comentario de la traducción propuesta donde se exponen los principales problemas encontrados y se justifican las decisiones tomadas para su resolución.

Palabras clave/ Paraules clau: (5)

Traducción médica, traducción científico-técnica, análisis traductológico, folleto informativo, alzhéimer, traducción,

Índice

1. Introducción	1
2. Contextualización.....	3
2.1. El género textual.....	3
2.1.2. El género «información para pacientes».....	3
3. Encargo de traducción.....	7
5. Análisis previo a la traducción	9
5.1. Factores extratextuales	9
5.2. Factores intratextuales	10
5.3. Efecto comunicativo	11
6. Texto meta.....	13
7. Comentario de la traducción	19
7.1. Proceso de traducción.....	19
7.2. Problemas de traducción.....	19
7.2.1. Problemas pragmáticos	20
7.2.2. Problemas ortotipográficos	20
7.2.3. Problemas textuales	20
7.2.4. Problemas lingüísticos	21
7.2.5. Problemas extralingüísticos	24
8. Conclusión.....	25
9. Apéndice A. Glosario terminológico	27
9.1. Siglario.....	32
10. Apéndice B. Texto origen	33
12. Bibliografía.....	37

1. Introducción

Hoy en día, la traducción científico-técnica supone un nicho de trabajo importante para el traductor, ya que el inglés está considerado como el lenguaje de la ciencia y, por tanto, los textos que se produzcan en este idioma deberán ser traducidos. Este es uno de los motivos que me movieron a la hora de decantarme por el itinerario de traducción científico-técnica en el Grado. Además, desde mi Erasmus en Alemania, donde el sector automovilístico es líder en el mundo, y donde tuve la oportunidad de practicar este tipo de traducción, me he interesado cada vez más por ella. No fue hasta el inicio del presente curso cuando descubrí la traducción médica, que desde el principio me cautivó, siendo la relación experto-paciente el aspecto que más me interesa de este tipo de traducción. Es por este motivo que en este Trabajo de Final de Grado he escogido hacer una traducción y un análisis traductológico de un texto sobre el alzhéimer dirigido a pacientes.

En cuanto a la elección del tema, desde el principio me interesó traducir un texto que estuviera relacionado con la enfermedad de Alzheimer, pues se trata de una enfermedad muy cercana en mi familia y es un tema con el que ya tengo alguna experiencia. Además, es una enfermedad de gran importancia social, puesto que las personas que la padecen necesitarán eventualmente de los cuidados de otros para sobrevivir. Por eso me interesaba especialmente traducir un texto del género *información para pacientes*. Considero que son textos útiles y necesarios para que las personas que no son especialistas en medicina puedan comprender mejor la enfermedad que están padeciendo, más allá de lo que les dice el médico. Además, son textos que no solo tienen que estar dirigidos a los pacientes sino también a aquellos que en el futuro cuidarán de ellos, por ejemplo. Por otra parte, me parece un buen género para comenzar con la traducción médica e ir adquiriendo experiencia como traductora. En este tipo de textos, a pesar de tener una estructura convencionalizada (qué es la enfermedad, qué la causa, cómo se trata), se pueden abordar distintos aspectos de las enfermedades, como es el caso del texto propuesto para este trabajo: se centra en los aspectos genéticos y hereditarios de la enfermedad de Alzheimer, cuestión de mi máximo interés personal.

Así pues, en este trabajo se parte de un encargo de traducción ficticio para elaborar una traducción del texto propuesto (Apéndice B) y un análisis traductológico en dos partes: un análisis previo del texto origen y un comentario de los problemas de traducción encontrados. Además, se ha elaborado un glosario terminológico (Apéndice A) que sirve de ayuda para mi propia comprensión del texto y también para la del futuro lector.

2. Contextualización

A raíz de los cambios que se produjeron en el discurso de la ciencia en Inglaterra tras la Revolución científica y que se exportaron al resto del mundo, el inglés se convirtió en el lenguaje vehicular del conocimiento científico (Bennet, 2011). Es innegable que el inglés sigue siendo la *lingua franca* de la ciencia y que, por lo tanto, la traducción científico-técnica supone un nicho importante de trabajo para el traductor, pues se hace patente la necesidad de transmitir los nuevos conocimientos a otras lenguas y culturas de todo el mundo.

En el caso de la traducción médica, que es la que nos concierne en este trabajo, esto no significa que, al tratarse de conocimientos que se suelen transmitir mediante textos especializados, el traductor tenga que ser un experto en la materia, sino que debe tener «the translation skills required to be an efficient mediator» (Montalt y González 2007: 35). Además, este tipo de traducción no solo es necesario en la comunicación entre especialistas, sino también en la interacción entre estos y el público general, con lo que podemos decir que la traducción médica involucra la comunicación de conocimientos en distintas especialidades (Montalt y González, 2007).

2.1. El género textual

En la comunicación médica participan muchas personas, ya sean expertos en la materia o no, y «each of them wants the information for different reasons and uses it in different ways» (Montalt y González, 2007: 53). Por eso, en función de lo que se quiera decir y cómo se quiera decir, se utilizan los distintos géneros textuales para transmitir la información.

De acuerdo con García-Izquierdo y Monzó (2003, en García-Izquierdo, 2012: 43) podemos definir los géneros textuales como:

las unidades de comunicación de una comunidad. Reflejan una síntesis de situaciones y manifestaciones discursivas prototípicas que constituyen una herencia aprendida y un medio de aceptación de las diferentes comunidades. [...] Son, por supuesto, un instrumento de transmisión de contenidos a través de medios discursivos en el que se aprecia la situación de los interlocutores en la comunidad en la que participan.

El género es, pues, una herramienta muy útil para la traducción y para la adquisición de la competencia traductora, ya que, de acuerdo con García-Izquierdo (2012: 49),

es el depositario de todos los aspectos de análisis fundamentales para el traductor quien, a partir de esta interfaz entre el texto origen y el texto meta, producirá un nuevo texto en la lengua meta, que funcionará como si se tratase de un género de aquella.

2.1.2. El género «información para pacientes»

En este trabajo el género que nos ocupa es *información para pacientes*, quizá más conocido en España como *folleto informativo* o *folleto de salud*. En el trabajo nos referiremos al género utilizando estas distintas denominaciones.

En el libro *Divulgación médica y traducción: el género Información para pacientes*, García-Izquierdo (2009) realiza un estudio sobre este género y nos proporciona una visión amplia sobre sus características y convenciones.

Según su estudio, se trata de un género que presenta características comunes del registro general a pesar de tratar temas de especialidad, tal como es la medicina. Su función básica es informativa y su propósito es servir de apoyo a lo que el médico explica y nunca hacer de sustituto de la comunicación entre médico y paciente. Si bien el emisor es un especialista en la materia, está destinado a personas no especializadas que pueden o no tener unas nociones básicas sobre el tema que se trata y, por lo tanto, la información que se da debe presentarse de manera clara y comprensible para el lector. De acuerdo con Montalt y González (2007), los profesionales de la salud redactan los folletos informativos de manera que los pacientes y sus familiares puedan entender el contenido de los mismos.

Por otra parte, García-Izquierdo también recalca que, a pesar de lo anterior, vemos que en este tipo de textos se utiliza una sintaxis compleja, con abundantes estructuras subordinadas, y que, en algunas ocasiones, el registro utilizado es medio-alto. Por este motivo, considera que (García-Izquierdo, 2009: 94)

a pesar de que debería tratarse de un género accesible, y que en general cumple con muchas de las características de los géneros de divulgación [...], el grado de accesibilidad al público es, en ocasiones, limitado y se necesita cierto nivel formativo para poder acceder a la información.

Para la autora, esto confirma la relación de interdependencia entre este género y los géneros de investigación, que son más propios en el lenguaje especializado pero que se clasifican dentro del mismo sistema de géneros, pues «genres are dependent on each other as far as communication is concerned because each of them covers specific needs of writers and readers» (Montalt y González, 2007: 56). En este sentido vemos que los textos de este género son reelaboraciones de otros textos que pertenecen a géneros más especializados.

Se trata de un género que puede darse tanto en formato electrónico como en papel y que, como consecuencia, está poco convencionalizado, es decir, que los diferentes textos no siempre presentarán las mismas características. No obstante, cuenta con determinados rasgos característicos, como es la utilización de interrogaciones, elementos gráficos, paráfrasis explicativas y titulares y apartados para presentar la información. También es un género que presenta abundante contenido visual, lo que atrae al lector y hace que le resulte más fácil involucrarse en la comunicación. Además, desde una perspectiva microestructural, en los folletos informativos se utilizan términos especializados —si bien acompañados por explicaciones— y lo que la autora llama *léxico especializado banalizado*. En cuanto a la estructuración de la información, de acuerdo con Montalt y González (2007), esta se presenta de manera concisa y fácil de leer y, además, está organizada de manera jerárquica: empezando por las cuestiones más básicas (qué es la enfermedad, qué la causa, etc.) hasta llegar a las últimas investigaciones.

Por lo que respecta a las diferencias entre los folletos informativos en inglés y en español, García-Izquierdo detecta que en la cultura anglosajona es más común encontrar este tipo de textos, que se suelen emitir a través de instituciones u organizaciones que, por lo general, utilizan el inglés como lengua vehicular. Esto implica que, en muchas ocasiones, los textos que encontraremos en español serán traducciones de los textos en inglés, lo que conlleva la presencia de textos que no cumplen con los estándares de calidad y refuerza la necesidad de recurrir a traductores profesionales.

3. Encargo de traducción

El punto de partida de toda traducción es el encargo. Por este motivo, para este trabajo he creado un encargo de traducción ficticio que servirá para determinar las características que deberá tener el texto meta.

El encargo es el siguiente:

Texto origen (TO)	Texto meta (TM)
<p>Lengua: Inglés Emisor: Center for Genetics Education Destinatario: Pacientes de Alzheimer Lugar y fecha: Nueva Gales del Sur, Australia, 2016.</p>	<p>Lengua: Español Emisor: Fundación Alzheimer España Destinatario: Pacientes de alzhéimer Lugar y fecha: España, 2017 Motivo del encargo: La Fundación Alzheimer España está buscando ampliar su repertorio <i>online</i> de folletos de salud y ha encontrado este folleto en inglés que se centra en los aspectos genéticos de la enfermedad de Alzheimer, por lo que se necesita una traductora. Instrucciones del encargo: El texto deberá presentarse en un documento de Word escrito en una sola columna; el traductor no deberá encargarse de la maquetación del texto para su publicación, pero deberá incluir el contenido de las imágenes traducido; se deberá incluir un glosario terminológico que sirviera de apoyo para el texto.</p>

5. Análisis previo a la traducción

Uno de los pasos previos a la traducción más importantes es la redacción de un análisis pretraslativo que nos ayudará a comprender mejor el contenido del texto y nos servirá como guía a la hora de tomar decisiones en el proceso de traducción, pues puede ayudar a predecir potenciales problemas de traducción.

Nord (1991) considera que el análisis del texto origen «should enable the translator to understand the function of the elements or features observed in the content and structure of the source text», y propone un modelo aplicable a todo tipo de textos. Este modelo será el que seguiremos en este análisis y se conforma por varias dimensiones: los factores extratextuales, relacionados con la situación comunicativa del texto; los factores intratextuales, relacionados con el texto en sí mismo; y el efecto comunicativo. Además, es conveniente saber que estos factores se pueden determinar teniendo en cuenta las convenciones del género del texto.

5.1. Factores extratextuales

De acuerdo con la distinción que hace Nord entre el **emisor** y el **productor** del texto, identificamos al Center for Genetics Education de Nueva Gales del Sur como el emisor, aunque no sabemos quién es el productor. Podríamos presuponer, no obstante, que el productor es un experto en la materia o simplemente alguien a quien se le ha encargado resumir contenidos proporcionados por otros medios (por ejemplo, un capítulo de libro profesional, un artículo de investigación o un artículo de revisión).

En lo referente al **receptor**, si tenemos en cuenta el género textual, vemos que este tipo de textos, por lo general, están dirigidos a pacientes, quienes no suelen ser expertos en la materia. Encontramos una estrecha relación emisor/productor-receptor. Un indicio en el texto de que el productor es experto y redacta el texto teniendo en mente al lector no especialista es el siguiente:

These include plaques, which are deposits of a protein called beta-amyloid, and tangled filaments of proteins (neurofibrillary tangles) that clog up the nerve cells in the 'thinking' parts of the brain (the cortex) and cause cells to deteriorate.

Gracias a las explicaciones, el receptor entenderá mejor el contenido del texto. Y, por eso, en la traducción se deberá tener en cuenta quién es el receptor, ya que, si se tratara de un lector más especializado, las características de nuestro texto podrían variar respecto a las del texto original.

Por otra parte, vemos que el motivo y la función del texto también están estrechamente relacionados tanto con el emisor y el receptor, como con el género textual, pues al tratarse de un género convencionalizado (aunque poco) podríamos encontrar el mismo motivo y la misma función del texto origen en nuestra traducción. Así pues, identificamos que el **motivo** por el que se ha escrito el texto es para proporcionar a los pacientes una información que quizá anteriormente no tenían sobre su enfermedad, lo que explica su **función** básica informativa. Además, podríamos considerar que el texto también cumple una función pedagógica, ya que se

educa al lector sobre aspectos relacionados con la genética y se le enseña cómo se hereda la enfermedad. Un ejemplo de esta función pedagógica es:

Our body is made up of millions of cells, and in each cell there are recipes, called genes, for structural components and chemicals necessary for the body to function. These genes are packaged onto strands called chromosomes.

De aquí también la **intención** del emisor de educar a los pacientes de alzhéimer sobre su enfermedad e incluso de hacerlos reflexionar respecto a las cuestiones hereditarias. Es importante que tengamos estos factores en cuenta, ya que, como hemos dicho, nuestro texto meta podría compartir el mismo motivo, la misma función y, por lo tanto, la misma intención.

Teniendo en cuenta el **lugar** de procedencia del texto origen (Australia) y el de recepción del texto meta (España) podrían surgir problemas a la hora de adaptar el texto culturalmente. Asimismo, el **tiempo** de publicación del texto origen difiere del de nuestro texto meta, cuestión que se debería tener presente en el momento de la traducción, ya que podrían haber surgido nuevas investigaciones.

En cuanto al **medio** por el que se presenta el texto, el original está publicado en la página web del *Center for Genetics Education*, por lo que cualquiera que tenga conexión a Internet puede acceder a él. Asimismo, sabemos gracias al encargo de traducción que el texto meta también está pensado para publicarse en línea.

Por último, incluimos en esta categoría el **tema** del texto: el tema principal y único de nuestro texto es la enfermedad de Alzheimer.

5.2. Factores intratextuales

Siguiendo las convenciones del género, el **contenido** del texto trata sobre las causas de la enfermedad, cómo se hereda, las pruebas y tratamientos que hay disponibles y, en especial, las cuestiones relacionadas con los aspectos genéticos y hereditarios de la enfermedad. El principal problema para la traducción que podríamos encontrar a este respecto sería que no entenderíamos de lo que se está hablando por falta de conocimientos.

En cuanto a la **composición** del texto original, vemos que está escrito en mayor parte en formato de dos columnas, pero también presenta apartados escritos en una sola columna y enmarcados. Además, la información se organiza en apartados y subapartados. De acuerdo con nuestro encargo de traducción deberemos o no mantener este formato, lo que podría suponer posteriores problemas de organización de la información. El texto meta se deberá redactar ateniéndose a las instrucciones proporcionadas por el cliente de la traducción. Por otra parte, encontramos los **elementos no verbales** del texto. Estamos frente a un género que presenta contenido visual: en el texto hay dos imágenes con nota al pie que sirven de apoyo para lo que se explica en él y, además, se utilizan listas enumerativas. Además, vemos cambios en la letra: el cuerpo del texto está escrito en minúscula, con letra redonda, mientras que los títulos de los apartados están en mayúscula y en negrita, y los subapartados en negrita. Al traducir, deberemos decidir si conservamos este formato o no.

Los puntos que más problemas podrían generar a la hora de traducir son el **léxico** y la **sintaxis**. En el texto encontramos tanto palabras del lenguaje común como una gran variedad de términos especializados, como *plaques, tangles, apolipoprotein, mutation*, etc., para los que deberemos encontrar equivalentes adecuados en fuentes fiables. Además, deberemos tener cuidado con ciertas palabras que pueden parecer del lenguaje común pero que realmente contienen una carga terminológica en el texto, como por ejemplo *condition* u *onset*. También encontramos palabras compuestas (como por ejemplo *early-onset*) que podrían suponernos un problema si en español no tienen un equivalente total. Por otra parte, en nuestro texto meta deberemos prestar atención a la reformulación de oraciones, pues encontramos en el texto origen estructuras sintácticas complejas, con abundante subordinación e incisos entre paréntesis. Por ejemplo, la siguiente frase se podría reformular al traducir para que su estructura resultara más natural en español:

Common variations in several genes have been identified which are associated with an increased risk for developing AD in later life, the most well-known being common variant in the 'ApoE' gene, which contains information for the cells to produce a protein called apolipoprotein E.

Cabe destacar también que se ha encontrado un error en el texto (*defined by have more than two affected family members*) que podría llevar a la confusión y, por consiguiente, a problemas de traducción.

En relación con estos puntos, podríamos decir que se hacen ciertas **presuposiciones** respecto al nivel de alfabetización del lector, ya que, como hemos visto, la sintaxis es compleja y en algunas ocasiones se utiliza un vocabulario especializado.

Por último, en cuanto a los **suprasegmentos**, en algunas ocasiones es destacable el uso de un tono cercano para con el lector. Por ejemplo, se utiliza la palabra *our*, que si bien puede servir para incluir al iniciador del texto en la comunicación, es una palabra que en inglés también se utiliza para generalizar. Además, en algunas ocasiones vemos el uso de un registro coloquial, como en la frase *this is rather like saying [...]*.

5.3. Efecto comunicativo

Según Nord (1991), el efecto comunicativo del texto tiene que ver con cómo lo perciba el receptor y está estrechamente ligado a la intención que el emisor tiene para con el texto, pues dependiendo de esta se conseguirá un efecto u otro. Así pues, el efecto comunicativo que se consigue con el texto origen es que aquellos que lo lean entiendan algunos de los aspectos más relevantes del alzhéimer e incluso reflexionen sobre la enfermedad, cuya repercusión en las personas es muy importante generación tras generación. Por eso, al traducir deberemos tener presente que el efecto comunicativo que se pretende conseguir con nuestro texto meta es que el lector no lego comprenda el texto.

6. Texto meta

Folleto informativo sobre la enfermedad de Alzheimer

En este folleto informativo se describe una enfermedad conocida como enfermedad de Alzheimer y se incluyen los síntomas, las causas y cualquier tratamiento o pruebas disponibles.

Resumen

- Existen diferentes enfermedades que causan demencia. La más común es la enfermedad de Alzheimer.
- La enfermedad de Alzheimer provoca que se formen cambios específicos en el cerebro conocidos como placas y enredos neurofibrilares, lo que provoca una serie de síntomas entre los que se incluye la reconocida pérdida de memoria.
- Normalmente, los síntomas comienzan a partir de los 60 años de edad y se vuelven más comunes entre los grupos de mayor edad.
- En algunas familias ocurre un tipo de alzhéimer muy poco común que es hereditario y que se debe a la herencia de copias defectuosas de tres conocidos genes. Normalmente, los síntomas comienzan mucho antes de los 65 años de edad y se conoce como aparición temprana del alzhéimer familiar.
- La herencia que causa la aparición temprana del alzhéimer es autosómica dominante y hay pruebas genéticas disponibles.

¿Qué es la enfermedad de Alzheimer?

La enfermedad de Alzheimer es la forma más común de demencia, un grupo de enfermedades que se caracteriza por la formación gradual de cambios en el cerebro que conllevan dificultades progresivas con la memoria, el habla, el aprendizaje, el pensamiento, el razonamiento y la realización de tareas cotidianas. También puede suponer cambios en la personalidad. La demencia ocurre con mayor frecuencia al envejecer y es muy poco frecuente que aparezca antes de los 60 años. Menos del 1 % de las personas entre los 60 y los 65 años padecen demencia, mientras que, en personas mayores de 85 años con algún síntoma de la enfermedad, la cifra aumenta hasta al menos el 25 %.

El alzhéimer está marcado por cambios característicos en el tejido cerebral cuando este se examina bajo un microscopio. Estos cambios incluyen placas, que son depósitos de una proteína llamada beta amiloidea, y enredos de proteínas (enredos neurofibrilares) que obstruyen las células nerviosas de la parte *pensante* del cerebro (el córtex cerebral) y provocan su deterioro.

La enfermedad comienza de manera gradual y, por lo general, los primeros síntomas son el olvido y la dificultad para encontrar palabras. El desarrollo de placas y enredos parece ser más notorio en las partes del cerebro relacionadas con la memoria, conocidas como lóbulos temporales.

Aproximadamente el 25 % del alzhéimer es de tipo familiar, caracterizado por afectar a más de dos miembros de una familia.

Cerca del 95 % de los casos de alzhéimer familiar son de aparición tardía, donde los síntomas comienzan a partir de los 60 o los 65 años, mientras que el 5 % restante hace referencia a la inusual aparición temprana, donde los síntomas comienzan a partir de mediados de los 30 años (véase Figura 1).

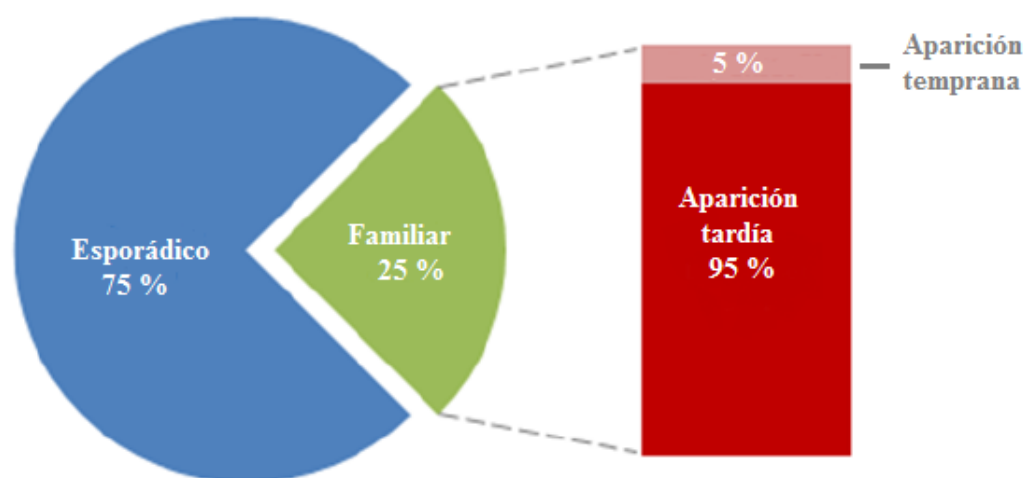


Figura 1. Proporción de casos de alzhéimer familiar, en que la mayoría son de aparición tardía (95 %) y unos pocos son de aparición temprana.

¿Cómo se hereda la enfermedad de Alzheimer?

Nuestro cuerpo está constituido por millones de células en cada una de las cuales hay fórmulas, llamadas genes, de los elementos estructurales y químicos necesarios para el funcionamiento del cuerpo.

Cada célula del cuerpo contiene 43 cromosomas organizados en 23 pares. Heredamos una copia de cada par de nuestra madre, y otra de nuestro padre. Los primeros 22 pares de cromosomas están numerados y se conocen como cromosomas autosómicos. El par 23 se compone por los cromosomas sexuales, conocidos como X e Y. Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, y las mujeres tienen dos copias del cromosoma X.

Dado que todos nuestros cromosomas están organizados en pares, también lo están nuestros genes. A veces, un gen puede tener una variación en la instrucción que hace que ya no funcione correctamente. Esta variación se llama mutación o variante patogénica, y conlleva la alteración o ausencia del producto que el gen codifica (normalmente una proteína).

Es posible que las mutaciones génicas se hereden de los padres o que se den por primera vez en una persona. No obstante, una vez se tiene una mutación génica, ésta se puede pasar a futuras generaciones. Esto se conoce como herencia genética.

¿Qué causa la enfermedad de Alzheimer?

Aparición tardía de alzhéimer

Es bastante poco frecuente que se dé alzhéimer en personas menores de 65 años, aunque se vuelve más común en grupos de mayor edad, por lo que alrededor del 25 % de personas mayores de 85 años está en cierto modo afectada. A medida que las personas envejecen se producen cambios en los genes de las células. Algunos de estos cambios provocarán el mal funcionamiento de genes importantes para el cerebro, al igual que ocurre en el proceso de cáncer y de otras enfermedades relacionadas con la edad.

Las personas en las que la demencia aparece en los últimos años de vida, siendo el alzhéimer la forma más común, tienen casi tres veces más probabilidades de tener o haber tenido un padre o madre, o un hermano o hermana con demencia. Esto implica que el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer está relacionado (al menos en cierto modo) con la influencia de su constitución genética.

En algunos genes se han identificado variaciones comunes que se asocian a un aumento de riesgo de padecer alzhéimer en los últimos años de vida. Las variaciones comunes más conocidas son las que se dan en el gen *ApoE*, que es el que contiene la información necesaria para que las células produzcan una proteína llamada apolipoproteína E.

Existen tres formas del gen *ApoE* conocidas como *ApoE2*, *ApoE3* y *ApoE4*. Cada una de ellas contiene información ligeramente distinta, pero todas emiten instrucciones para que las células produzcan la apolipoproteína E. La forma más común del gen es la *ApoE3*.

Las personas con alzhéimer son más propensas a tener ya sea una o dos copias del gen *ApoE4* que las personas que no tienen la enfermedad. Es importante tener en cuenta que el gen *ApoE4* no es un gen defectuoso y no es ni necesario ni suficiente para que se desarrolle el alzhéimer.

- Muchas personas sanas tienen una o dos copias del gen *ApoE4*.
- Es posible tener una copia del gen *ApoE4* y no desarrollar demencia a pesar de vivir, por ejemplo, hasta los 90 años.
- Aproximadamente la mitad de los afectados de alzhéimer no tienen una copia del gen *ApoE4*.
- Parece ser que el gen *ApoE4* es el encargado de transportar la proteína precursora amiloidea (APP, por sus siglas en inglés) a las células del cerebro.

Una posible explicación de esto es que las personas que tienen el gen *ApoE4* son de alguna manera más susceptibles (o están más predispuestas) a tener alguna otra influencia que cause Alzheimer.

Es algo así como decir que las personas pelirrojas y con pecas son más susceptibles a quemarse bajo el sol que las personas con la piel oscura. El problema es que, mientras sabemos que tumbarse al sol produce quemaduras, todavía no sabemos qué provoca el Alzheimer en la mayoría de personas, aunque existen algunas pistas.

Por ejemplo, hay estudios que sugieren que una lesión grave en el cráneo con pérdida de consciencia puede desencadenar el Alzheimer en personas que tengan el gen *ApoE4*. No obstante, también debe haber otras causas potenciales, ya que es bastante poco frecuente que se produzcan lesiones graves en el cráneo.

Hay que tener en cuenta que las personas con una copia del gen *ApoE2* parecen estar de alguna manera protegidas contra el desarrollo de Alzheimer, al menos hasta sus últimos años de vida. Por este motivo, no se recomienda someterse a pruebas que determinen la forma del gen que una persona ha heredado (para *predecir* si tiene mayor riesgo o si está predispuesta a desarrollar la enfermedad) hasta que no se sepa más sobre la función que el gen *ApoE* desempeña en el Alzheimer.

En la actualidad se está llevando a cabo la búsqueda de otros genes que probablemente estén involucrados en el desarrollo de Alzheimer, así como la de factores que puedan aumentar el riesgo de una persona a desarrollar la enfermedad.

Es importante recordar que el mayor riesgo de padecer Alzheimer sigue siendo el envejecimiento.

Aparición temprana de Alzheimer

En aproximadamente uno de cada 100 casos de Alzheimer (1 %), los síntomas de la enfermedad aparecen antes de los 65 años y, por lo general, entre los 35 y los 55 años. La aparición temprana de Alzheimer familiar se diagnostica en familias con más de una persona afectada, en las que los síntomas comenzaron antes de los 60 o los 65 años, y a menudo con varios miembros de la misma generación afectados antes de los 55 años de edad.

En estas familias se han identificado algunos genes diferentes en que las mutaciones provocan que el Alzheimer aparezca a esta temprana edad. Estos genes se denominan:

- *Prensilina 1*, ubicado en el cromosoma 14 e implicado en más del 50 % de estas familias poco comunes.
- *Prensilina 2*, ubicado en el cromosoma 1 e implicado en menos del 5 % de las familias de todo el mundo.
- *Gen de la proteína precursora amiloidea*, ubicado en el cromosoma 21 e implicado en al menos 20 familias en el mundo.

Las mutaciones en estos genes conllevan la creación de un producto proteico anormal que tiende a acumularse formando en el cerebro las placas y enredos característicos del alzhéimer.

La aparición tardía de alzhéimer es habitual y se hereda de forma multifactorial, lo que significa que la persona puede heredar alguna predisposición genética pero que el entorno y el estilo de vida también son factores que contribuyen en el desarrollo de la enfermedad a medida que envejecen.

Este tipo de herencia no está bien definido y con el conocimiento actual de la enfermedad no se puede proporcionar un pronóstico preciso del riesgo al que puedan estar sometidos los parientes de una persona afectada por la aparición tardía de alzhéimer.

Por otra parte, el alzhéimer familiar de aparición temprana es menos común y tiene un patrón de herencia conocido como herencia autosómica dominante, lo que significa que una mutación en una sola copia de un gen es suficiente para desencadenar la enfermedad a pesar de tener otra copia que funcione correctamente (véase Figura 2). En todos los embarazos que se dan en esta situación existe:

- El 50 % de probabilidades de que tanto un niño como una niña hereden de sus padres únicamente las copias funcionales de un gen y estén sanos.
- El 50 % de probabilidades de que hereden una copia defectuosa del gen y otra funcional, y estén predispuestos a desarrollar alzhéimer.
- El caso de que la madre o el padre dejen una herencia autosómica dominante y que tanto un niño como una niña estén afectados.

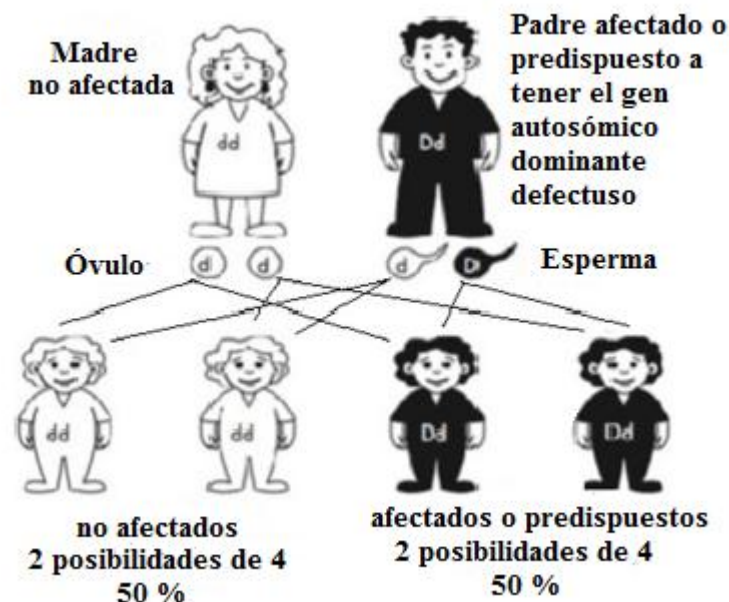


Figura 2. Herencia autosómica dominante cuando el padre o la madre tienen la copia defectuosa del gen autosómico dominante. La copia del gen autosómico dominante defectuosa se representa por la letra D y la copia funcional por la letra d .

Pruebas disponibles para el diagnóstico del alzhéimer

Pruebas clínicas

Existen pruebas de diagnóstico del alzhéimer para las personas que muestren síntomas de demencia. Entre estas se puede incluir una exploración neurológica que sirve para determinar qué síntomas tiene la persona. Mediante el uso de técnicas de diagnóstico por imagen se observa de cerca el cerebro en busca de cambios que sugieran alzhéimer y para descartar otros tipos de demencia.

Pruebas genéticas

Hay pruebas genéticas que sirven para identificar la mutación causante del alzhéimer en familias con aparición temprana de la enfermedad, aunque pueden ser complicadas. El primer paso es hacer una búsqueda de mutaciones en un miembro de la familia afectado para intentar identificar la mutación. Si se consigue, se pueden realizar pruebas genéticas a otros miembros de la familia que estén en riesgo. Esto se conoce como pruebas (genéticas) predictivas. Sin embargo, si no se identifica la mutación, no se realizarán más pruebas en la familia.

Se han identificado algunos genes implicados en la predisposición a desarrollar alzhéimer en los últimos años de vida, pero no se requiere ni se recomienda el análisis de estos genes debido a limitaciones en su conocimiento.

Pruebas prenatales y DGP

En parejas en las que se ha identificado la mutación relacionada con la aparición temprana del alzhéimer familiar se pueden hacer pruebas durante el embarazo para determinar si el bebé ha heredado o no dicha mutación. También es posible llevar a cabo un diagnóstico genético preimplantacional (DGP) en un embrión concebido mediante fecundación in vitro (FIV). Si es posible, es mejor que estas opciones se tengan en cuenta antes del embarazo para asegurar que se han analizado todos los posibles riesgos, beneficios y resultados.

Opciones de tratamiento

La enfermedad de Alzheimer es incurable, pero existen tratamientos que intentan ralentizar su progresión y controlar sus síntomas. Para el tratamiento del alzhéimer se han aprobado algunos medicamentos conocidos como inhibidores de acetilcolinesterasa y como antagonistas de los receptores NMDA, cuyo uso se debe consultar con el médico que le trate. La mayoría de tratamientos se diseñan de forma individual y, por lo general, las personas necesitarán con el tiempo un plan de cuidados.

7. Comentario de la traducción

En este apartado se comentará el proceso de traducción llevado a cabo y también se identificarán los principales problemas de traducción surgidos a lo largo de este proceso. Debido a la extensión de este trabajo, no obstante, se deberá tener en cuenta que solo se discutirán algunos puntos.

7.1. Proceso de traducción

Desde mi punto de vista, el proceso de traducción es algo muy personal, ya que está condicionado por las propias decisiones que tome el traductor. No hay dos traductores humanos iguales y, por lo tanto, nunca habrá dos traducciones iguales. Por este motivo, el proceso de traducción a seguir depende de cada cual. Los pasos seguidos en este trabajo, donde tomamos como punto de partida la recepción del encargo de traducción, son los siguientes:

1. Primera lectura del texto, centrándonos en comprender la información que en él se proporciona.
2. Segunda lectura del texto y redacción de un análisis del texto origen previo a la traducción para tratar de identificar posibles futuros problemas.
3. Elaboración de un glosario terminológico que nos servirá para comprender mejor el texto, y que debiera servir también de ayuda al futuro lector del texto meta. Esto nos obliga también a documentarnos sobre el tema del texto.
4. Traducción. Se hará uso del glosario terminológico elaborado con anterioridad y se tendrá en cuenta el análisis previo a la traducción, que nos servirá para discernir los aspectos que diferirán entre el texto origen y el texto meta. En la redacción del texto meta se seguirá el *Manual de estilo de la lengua española* (MELE, 2012).
5. Revisión del texto meta. Dejamos reposar nuestra traducción y volvemos a ella con posterioridad, puesto que podríamos encontrar problemas de los que no nos habíamos percatado en el momento de traducción.

Es importante destacar que los pasos del proceso de traducción están interrelacionados.

7.2. Problemas de traducción

En este apartado comentaremos algunos de los problemas de traducción surgidos y las decisiones tomadas para solucionarlos. Se utilizará como referencia la clasificación de problemas de Amparo Hurtado (2011), si bien se ha de destacar que no se seguirá al pie de la letra, puesto que solo se comentarán aquellos aspectos específicos con los que nos hayamos encontrado en nuestro texto y, en caso de ser necesario, se crearán nuevas categorías que se adapten al mismo. Además, debido a la extensión de este trabajo no se analizarán todos los problemas, aunque se intentará mencionar ejemplos de todas las categorías.

Así pues, los problemas de nuestro texto son los siguientes:

7.2.1. Problemas pragmáticos

De acuerdo con Hurtado (2011), los problemas pragmáticos, es decir, los que hacen referencia a las circunstancias en que transcurre la comunicación, son los que nos remiten al encargo de traducción. En este punto, podríamos comentar la elección de la denominación *folleto informativo*, ya que es esta más extendido en español.

Además, el texto origen se denomina *Fact Sheet 50-Alzheimer Disease* porque constituye la hoja informativa número 50 de una colección más extensa. No obstante, nuestro texto será el único publicado por nuestro cliente, por lo que se ha optado por hacer una traducción más funcional del título omitiendo el número 50: ‘folleto informativo sobre el alzhéimer’. Lo mismo ocurre con los pies de imagen del texto, que se denominan *Figure 50.1* y *Figure 50.2*, y donde también se ha omitido el número 50.

7.2.2. Problemas ortotipográficos

Hurtado no recoge en su clasificación esta categoría, pero es necesario añadirla al habernos encontrado con algunos casos en nuestra traducción.

Por lo referente a la tipografía, en primer lugar, nos encontramos en el texto con porcentajes (95%, 5%). En inglés, el símbolo del porcentaje se adhiere a la cifra que acompaña, pero en español, de acuerdo con el MELE (2012), lo recomendable es añadir un espacio indivisible entre la cifra y el símbolo (‘95 %’, ‘5 %’). En segundo lugar, vemos que en el texto origen se hace uso de las comillas simples para marcar ciertas palabras (‘*predict*’, ‘*d*’, ‘*D*’), pero en español es incorrecto, puesto que para marcar palabras se utiliza la cursiva, lo que hay que tener en cuenta.

Por otra parte, vemos que en el texto hay siglas (*APP*, *PDG*, *IVF*). Mientras que en inglés no tienen un formato determinado, la recomendación en español es que se escriban en versalitas (*APP*, *DGP*, *FIV*).

En cuanto a la ortografía, se podría considerar un problema la escritura de la palabra *Alzheimer*. En español podemos escribir la palabra *enfermedad* seguida de un nombre propio de persona (*enfermedad de Alzheimer*), pero cuando la palabra se omite, el sustantivo que la sigue funciona como nombre de la enfermedad y, por lo tanto, se debe escribir con minúscula inicial y adaptada a la ortografía española, como es el caso de *alzhéimer* (MELE, 2012). En inglés, por el contrario, el nombre de esta enfermedad se mantiene con mayúscula inicial en todos los casos. Así pues, en la traducción, hemos optado por utilizar tanto ‘enfermedad de Alzheimer’ como ‘alzhéimer’ a pesar del uso extendido de *Alzheimer*, que es un error.

7.2.3. Problemas textuales

En esta categoría se comprenden los problemas relacionados con el estilo.

En primer lugar, hablaremos de las siglas. Si bien ya hemos comentado en el apartado anterior las cuestiones tipográficas de las siglas, en este apartado nos remitimos a cuestiones estilísticas. En inglés es muy común el uso de siglas por una cuestión de mera economía al escribir. Por eso, en el texto origen encontramos en multitud de ocasiones las siglas *AD* refiriéndose a *Alzheimer disease*. En español este uso de las siglas no está extendido, por lo que en la traducción se ha decidido poner el nombre completo cada vez que aparecía la sigla (‘enfermedad de Alzheimer’ o ‘alzhéimer’).

Por otra parte, consideramos que la reformulación de las oraciones se debe a cuestiones estilísticas, ya que intentamos que nuestro texto meta suene lo más natural posible en español. Un ejemplo de reformulación, que ya predijimos como potencial problema en el análisis previo, es el siguiente:

Common variations in several genes have been identified which are associated with an increased risk for developing AD in later life, the most well-known being common variant in the ‘ApoE’ gene, which contains information for the cells to produce a protein called apolipoprotein E.

‘En algunos genes se han identificado variaciones comunes que se asocian a un aumento de riesgo de padecer alzhéimer en los últimos años de vida. Las variaciones más conocidas son las que se dan en el gen *ApoE*, que es el que contiene la información necesaria para que las células produzcan una proteína llamada apolipoproteína E.’

7.2.4. Problemas lingüísticos

Para Hurtado (2011) los problemas lingüísticos son los relacionados con el código lingüístico, especialmente con el léxico no especializado y con la sintaxis. Además, en este apartado añadiremos el léxico especializado.

Es importante comentar la palabra *fact sheet*, que hace referencia al tipo de texto frente al que nos encontramos y que en español tiene diversos equivalentes (*folleto de salud, hoja de salud, folleto informativo*). En nuestro texto hemos optado por traducirla como ‘folleto informativo’ al considerar que ofrece una definición más exacta sobre las características que tendrá el texto, puesto que ya implica que la función del texto es la de informar, como comentamos en el análisis previo.

Otra palabra que nos ha causado problemas a la hora de traducir ha sido el adjetivo *rare*, que significa «extraordinario, poco común o frecuente» (DRAE, 2017), por lo que se ha decidido traducir como ‘poco común’ o ‘poco frecuente’, evitando el uso de ‘raro’ en español. Algunos ejemplos son los siguientes:

Ejemplo 1:

Some families have a very rare form of Alzheimer that is hereditary [...]

‘En algunas familias ocurre un tipo de alzhéimer muy poco común que es hereditario [...]’

Ejemplo 2:

Dementia occurs more frequently with increasing age and is extremely rare under the age of 60 years.

‘La demencia ocurre con mayor frecuencia al envejecer y es muy poco frecuente que aparezca antes de los 60 años.’

Por otra parte, en inglés es típico el uso de palabras compuestas separadas con guion que no tienen un equivalente total en español. Algunas de las palabras compuestas que vemos en el texto origen son: *early-onset*, *late-onset* y *age-related*, que se han traducido como ‘aparición temprana’, ‘aparición tardía’ y ‘relacionado con la edad’.

También encontramos palabras como *parent*, *sibling* y *child*, cuyo género en inglés es neutro. En español no tenemos un equivalente donde no tengamos que recurrir o bien al género masculino o bien al femenino para la traducción. Por este motivo, se ha optado por añadir todas las posibilidades para evitar el uso de un lenguaje sexista. Así pues, las soluciones de traducción son: ‘madre o padre’ (*parent*), ‘hermano o hermana’ (*sibling*) y ‘niño o niña’ (*child*). Un ejemplo claro del texto donde encontramos este caso es el siguiente:

[...] are about three times more likely to have had a parent or sibling with dementia.

‘[...] tienen casi tres veces más probabilidades de tener o haber tenido un padre o madre, o un hermano o hermana con demencia.’

En cuanto a la sintaxis, al traducir hay que tener en cuenta los gerundios y las pasivas, estructuras comunes del inglés.

En el texto se usan verbos en pasiva, como por ejemplo: *is defined by*, *is related* o *have been identified*. En español, también tenemos estas estructuras, pero, por cuestiones estilísticas, al redactar se recomienda evitarlas en medida de lo posible. Por eso, la mayoría se ha traducido usando la pasiva refleja (‘se caracteriza por’, ‘se han identificado’) aunque en algunas ocasiones se ha mantenido la estructura original, como en el caso del verbo *estar* (‘está relacionado’).

Por otra parte, en numerables ocasiones vemos que se hace uso del gerundio inglés (*beginning*, *occurring*, *leading to*). En español es incorrecto el uso del gerundio de posterioridad y, además, el gerundio debe coincidir con el sujeto de la oración principal. Por eso, al traducir debemos reformular las oraciones: Por ejemplo:

Ejemplo 1:

[...] is the rare early onset form with symptoms beginning from [...]

‘[...] hace referencia a la poco común aparición temprana, donde los síntomas comienzan desde [...]’

Ejemplo 2:

People with dementia occurring in later life [...]

‘Las personas en las que la demencia aparece en los últimos años de vida [...]’

En cuanto a los términos especializados, hay una gran variedad en el texto, por lo que las mayores dificultades de traducción han sido de carácter terminológico.

Como vimos en el análisis previo a la traducción, encontramos palabras que pertenecen al lenguaje común pero que tienen un carácter terminológico. La palabra *condition* puede llevar a un calco si se traduce por ‘condición’, ya que es un falso amigo y, en el lenguaje de especialidad, significa ‘enfermedad’. Por la misma razón, la palabra *evidence* no puede traducirse como ‘evidencia’, por lo que se ha traducido como ‘estudios’ al considerar que ‘pruebas’ podría confundirse con pruebas médicas. Por otro lado, la palabra *onset* es un término que hace referencia a la primera vez que aparecen los síntomas de una enfermedad, pero en español no tiene un equivalente exacto, por lo que se ha traducido simplemente como ‘aparición’.

Otros términos que merecen mención son *plaques* y *tangles*, por su polisemia. Estos términos se han traducido como ‘placas’ y ‘enredos’, pero se debe prestar especial atención a su carácter terminológico, ya que, no significan lo mismo en lenguaje común que en lenguaje especializado. A parte, encontramos en una de las imágenes el término *egg*, que en inglés no se trata de un error de registro, pues en el lenguaje de especialidad significa ‘óvulo’.

También hay términos que han resultado más fácil de traducir, pues su forma es similar en inglés y en español: *gene* (‘gen’), *apolipoprotein* (‘apolipoproteína’), *mutation* (‘mutación’). Y en cuanto a los términos *prensilin-1*, *prensilin-2* y *prensilin-3*, debemos tener en cuenta que no se escriben con guion (‘prensilina 1’, ‘prensilina 2’, ‘prensilina 3’). Hay que hacer especial hincapié en la construcción *genetic mutation*, ya que podríamos pensar que se traduce como ‘mutaciones genéticas’ cuando en realidad se refiere a ‘mutaciones génicas’, que son mutaciones en las estructuras de los genes.

Por otra parte, hay términos que nos pueden llevar a calcos en la traducción. Encontramos los siguientes ejemplos:

Ejemplo 1: *cholinesterase inhibitors*. La traducción correcta para este término es ‘inhibidores de acetilcolinesterasa’. Si bien la palabra *colinesterasa* existe en español, cuando nos documentamos respecto a los medicamentos que se toman en la enfermedad de Alzheimer, vemos que el término correcto en este caso es *acetilcolinesterasa*.

Ejemplo 2: *NMDA receptor agonists*. En este caso, la solución correcta es ‘antagonistas de los receptores NMDA’ (y no *agonistas*).

Ejemplo 3: *in vitro fertilisation*. Si bien la palabra *fertilizar* significa *fecundar*, cuando hablamos de esta técnica de reproducción asistida, hablamos de *fecundación*, por lo que la traducción correcta del término es ‘fecundación in vitro’.

Por lo general, en la solución de los problemas lingüísticos de carácter terminológico es de mucha ayuda la documentación previa sobre el tema del texto y el uso del glosario elaborado con anterioridad. Así pues, si bien este tipo de problemas son abundantes en nuestro texto, no presentan una gran dificultad de traducción si se está preparado.

7.2.5. *Problemas extralingüísticos*

En el análisis previo a la traducción vimos que el texto origen tenía una composición muy particular, con un formato en dos columnas y con algunos recuadros de texto en una sola columna. No obstante, en nuestro encargo de traducción se nos especifica que el texto se debe entregar en formato de una sola columna. Esto nos lleva a toparnos con un problema pragmático relacionado con la organización del texto.

En el texto origen el apartado *How is Alzheimer disease inherited?* (‘¿cómo se hereda la enfermedad de Alzheimer?’) está escrito en una sola columna (a diferencia del resto del texto, escrito en dos columnas) y colocado de manera que divide el apartado que le precede. Al cambiar el formato de nuestro texto siguiendo las instrucciones del encargo tenemos que recolocar el apartado para que no divida la información que se da en el otro apartado. Así pues, se ha decidido colocar el apartado *¿cómo se hereda la enfermedad de Alzheimer?* antes de *¿qué causa la enfermedad de Alzheimer?*, puesto que en el primero se explican cuestiones genéticas que ya se dan por entendidas en el segundo.

Por último, cabe destacar la problemática que surge a la hora de traducir el contenido de las imágenes, ya que se tiene que utilizar un programa de edición de imágenes, motivo por el cual también podría considerarse como un problema instrumental, de acuerdo con la clasificación de Hurtado.

8. Conclusión

La finalidad principal de este trabajo de Final de Grado era realizar una traducción adecuada del texto propuesto, acción que se ha llevado a cabo satisfactoriamente gracias a las labores de documentación realizadas, así como a la redacción de un análisis previo del texto origen que me ha ayudado a dilucidar las diferencias entre las características del texto origen y del texto meta. Este modelo de análisis podrá reutilizarse en futuras traducciones, independientemente del tipo de texto y el género al que los textos pertenezcan. Además, he aprendido una gran cantidad de conceptos sobre el alzhéimer y he podido comprender mejor los aspectos hereditarios de la enfermedad que, por cuestiones personales, son de un gran interés para mí.

Por otra parte, el trabajo me ha servido para prestar especial atención a los problemas y dificultades de traducción, aprendiendo así tanto a identificarlos como a clasificarlos, y he podido comprobar con ello que, si bien en la mayoría de casos la clasificación de los problemas cuadra con aquella propuesta por autores como Amparo Hurtado, cada texto es un mundo y por ello no todos los textos tendrán la misma dificultad y presentarán los mismos tipos de problemas.

En cuanto al futuro, me gustaría ahondar más en la traducción médica y seguir aprendiendo, quizá mediante un Máster, hasta tener un nivel suficiente para poder dedicarme a este tipo de traducción de manera profesional.

9. Apéndice A. Glosario terminológico

Término en inglés	Definición	Término en español
Abnormal protein product	Cuando el producto proteico de un gen es anormal significa que se ha producido un cambio en la forma correcta del producto. Esto no tiene por qué ser necesariamente perjudicial, aunque en genética la presencia de un gen anormal suele resultar en una enfermedad genética. (Fuente: CGE)	Producto proteico anormal
Amyloid precursor protein (APP)	La proteína amiloide o amiloidea es una sustancia extracelular patológica y de naturaleza fundamentalmente proteínica que rodea las células y produce su atrofia por compresión. (Fuente: DTM)	Proteína precursora amiloidea (Fuente: DTM)
ApoE, apolipoprotein E	La apolipoproteína componente proteínico de una lipoproteína, situado en la superficie de la misma. Sus funciones principales consisten en proporcionar estabilidad estructural a las lipoproteínas, actuar como ligando para los receptores celulares de las lipoproteínas que determinan el destino metabólico de las partículas lipídicas, y actuar como cofactor de las enzimas plasmáticas que intervienen en el metabolismo de los lípidos y de las lipoproteínas del plasma. Se distinguen diversas clases de apolipoproteínas, que se designan mediante letras, una de ellas la E. El gen <i>ApoE</i> es el que contiene la apolipoproteína E. (Fuente: DTM)	Apolipoproteína E (ApoE) (Fuente: DTM)
Autosomal chromosome	Sinónimo de autosoma. Cromosoma no sexual. Existen 22 pares de autosomas que se numeran del uno al 22; el cromosoma 23 es el cromosoma sexual. (Fuente: DTM)	Cromosoma autosómico (Fuente: DTM)
Autosomal dominant inheritance	Combinación de la herencia autosómica y la herencia dominante.	Herencia autosómica dominante

	<p>La autosómica es la herencia de los genes situados en un autosoma o de los rasgos y caracteres determinados por ellos. Mientras que la dominante es la herencia de los genes dominantes o de los rasgos y caracteres determinados por ellos.</p> <p>(Fuente: DTM)</p>	<p>(Fuente: DTM)</p>
Brain tissue	<p>El tejido es un conjunto de células asociadas por yuxtaposición o mediante sustancias intercelulares que constituyen el nivel de organización intermedio entre el celular y el orgánico. El tejido cerebral es el tejido del cerebro.</p> <p>(Fuente: DTM)</p>	<p>Tejido cerebral</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Cells	<p>Son las unidades fundamentales de los órganos vivos. Se forman por un citoplasma y un núcleo rodeados por una membrana. Una célula es una unidad estructural y funcional mínima que es capaz de construir un sistema viviente. Además, las células son los recipientes que alojan los componentes necesarios para la realización de un proceso físico.</p> <p>(Fuente: DRAE, DTM)</p>	<p>Células</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Cholinesterase inhibitors	<p>La acetilcolinesterasa es la enzima que inactiva la acetilcolina, el transmisor de la sinapsis neuromuscular y de muchas sinapsis interneuronales.</p> <p>En medicina, inhibir hace referencia a suspender transitoriamente una función o actividad el organismo mediante la acción de un estímulo adecuado.</p> <p>Así pues, los inhibidores de acetilcolinesterasa se utilizan en el tratamiento de una enfermedad debida a la deficiente liberación de acetilcolina en la sinapsis neuromuscular.</p> <p>(Fuente: DTM, DRAE)</p>	<p>Inhibidores de acetilcolinesterasa</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Chromosome	<p>Los cromosomas se encuentran en el núcleo de las células y se constituyen de ADN y proteínas.</p> <p>Son unidades estructurales en las que se organiza la cromatina durante la división</p>	<p>Cromosoma</p> <p>(Fuente: DTM)</p>

	<p>celular. Funcionalmente, los cromosomas son portadores del material genético que se transmite a células hijas. En la especie humana hay 46 cromosomas.</p> <p>(Fuente: DTM, CGE)</p>	
Condition	<p>Una enfermedad es una alteración más o menos grave de la salud.</p> <p>(Fuente: DRAE)</p>	Enfermedad
Cortex	<p>El córtex es la capa superficial de un órgano. En este caso nos referimos a córtex o corteza cerebral, es decir, la capa más superficial del cerebro.</p> <p>Es una capa de sustancia gris que cubre toda la superficie de los hemisferios cerebrales y se repliega formando elevaciones o circunvoluciones, separadas por depresiones llamadas surcos o cisuras. La mayor parte de la corteza cerebral humana está dispuesta en seis capas; y existen numerosas divisiones de la corteza cerebral en áreas o zonas.</p> <p>(Fuente: DTM, DRAE)</p>	<p>Córtex, córtex cerebral, corteza cerebral</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Dementia	<p>Deterioro progresivo de las facultades mentales que causa graves trastornos de conducta.</p> <p>Deterioro de las funciones cognitivas de manera progresiva. Además de la disfunción cognitiva los pacientes tienen asociadas, casi siempre, alteraciones afectivas, de la conducta, de la personalidad y del sueño.</p> <p>(Fuente: DTM, DRAE)</p>	<p>Demencia</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Gen	<p>Un gen es una secuencia de ADN que constituye la unidad funcional para la transmisión de caracteres hereditarios. Es la unidad fundamental de la herencia; ocupa un locus específico en el cromosoma, y se transmite, como unidad de información genética, de una generación a la siguiente.</p> <p>(Fuente: DTM, DRAE)</p>	<p>Gen</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Genetic inheritance	<p>Transmisión a la descendencia de un conjunto de genes y de los caracteres que determinan.</p> <p>(Fuente: DTM)</p>	<p>Herencia genética</p> <p>(Fuente: DTM)</p>
Genetic mutation	<p>Mutación de la secuencia de bases de un gen mediante su sustitución por transición,</p>	Mutación génica

	transversión, deleción o inserción de nuevos nucleótidos. No debe confundirse con mutación genética, que es simplemente sinónimo de mutación. (Fuente: DTM)	(Fuente: DTM)
Imaging	El diagnóstico por imagen es el que permite observar el interior del cuerpo para buscar indicios de enfermedades. (Fuente: MedlinePlus)	Técnica de diagnóstico por imagen (Fuente: MedlinePlus)
In vitro fertilisation (IVF)	Técnica de reproducción mediante la cual un óvulo es fecundado con el espermatozoides en una probeta y después se implanta en el útero de la mujer. (Fuente: CGE)	Fecundación in vitro (FIV)
Multifactorial	De diversos factores o relacionado con ellos. (Fuente: DTM)	Multifactorial (Fuente: DTM)
Mutation	Alteración en la secuencia de un ADN, que se transmite por herencia. Puede permitir la aparición ocasional de novedades evolutivas y el riesgo de producir enfermedad o muerte. (Fuente: DTM, DRAE)	Mutación (Fuente: DTM)
Nerve cells	Son las células del sistema nervioso. (Fuente: DTM)	Células nerviosas (Fuente: DTM)
Neurofibrillary Tangles	Enredos en las neurofibrillas. Las neurofibrillas son unidades que se identifican en el citoplasma del cuerpo neuronal y sus prolongaciones. (Fuente: DTM)	Enredos neurofibrilares (Fuente: DTM)
Neurological assesment	Es una exploración que se realiza para detectar enfermedades del sistema nervioso. (Fuente: Carrillo-Mora y Barajas, 2016)	Exploración neurológica (Fuente: RFM)
NMDA receptor agonists	Los receptores NMDA se encuentran en las células de la parte posterior de la médula espinal y están asociados a los procesos de aprendizaje y memoria, al desarrollo y la plasticidad neural, y a los estados de dolor. NMDA responde a N-metil-D-aspartato.	Antagonistas de los receptores NMDA (Fuente: RSED)

	Los antagonistas de los receptores NMDA son los medicamentos que se utilizan para tratar los dolores asociados a estos receptores. (Fuente: Neira y Ortega, 2004)	
Onset <ul style="list-style-type: none"> • Early-Onset • Late-Onset 	Se trata de la primera vez que aparecen los síntomas de una enfermedad. (Fuente: MedineNet)	Aparición <ul style="list-style-type: none"> • Aparición temprana • Aparición tardía
Plaques	Lámina o película de una estructura orgánica o lesión bien delimitada con respecto al resto de una superficie. (Fuente: DTM)	Placas (Fuente: DTM)
Pre-impantation genetic diagnosis (PGD)	Es una prueba que detecta y previene la transmisión de enfermedades causadas por alteraciones genéticas y cromosómicas en los embriones antes de su implantación mediante fecundación in vitro. (Fuente: IVI)	Diagnóstico genético preimplantacion al (DGP) (Fuente: IVI)
Protein	Es una sustancia que constituye la materia viva y se forma por una o varias cadenas de aminoácidos. Las proteínas tienen funciones estructurales, pero sus propiedades más distintivas son las catalíticas, creando un entorno adecuado para favorecer interacciones específicas con otras moléculas, lo que les permite actuar como enzimas, transportadores, hormonas, receptores, anticuerpos, etc. (Fuente: DTM, DRAE)	Proteína (Fuente: DTM)
Temporal lobes	Lóbulos que ocupan la parte inferior del hemisferio cerebral y que en el ser humano se extiende hasta delante para formar el polo temporal. (Fuente: DTM)	Lóbulos temporales (Fuente: DTM)
Treatment	Conjunto de medios que se emplean para aliviar o curar una enfermedad. (Fuente: DRAE)	Tratamiento

9.1. Siglario

- CGE: Center for Genetics Education
- DRAE: Diccionario de la Real Academia Española
- DTM: Diccionario de Términos Médicos
- IVI: Instituto Valenciano de Infertilidad

10. Apéndice B. Texto origen



This fact sheet describes a condition known as Alzheimer disease and includes the symptoms, causes, and any treatment or testing that is available.

In summary

- There are a number of different conditions that cause dementia. The most common is Alzheimer disease
- In Alzheimer disease, specific changes called plaques and neurofibrillary tangles build up in the brain causing a range of symptoms including the well-recognised sign of memory loss
- Symptoms usually start after the age of 60 years and become more common in older age groups
- Some families have a very rare form of Alzheimer disease that is hereditary and is due to inheriting a faulty copy of three known genes. Symptoms usually start well before 65 years of age. This is called early onset familial Alzheimer disease
- Inheritance of early-onset Alzheimer disease is autosomal dominant and genetic testing is available.

WHAT IS ALZHEIMER DISEASE?

Alzheimer disease is the most common form of dementia, a group of conditions characterised by a gradual build-up of changes in the brain leading to progressive difficulties with memory, language, learning, thinking, reasoning, and undertaking everyday tasks. Changes in personality may also occur. Dementia occurs more frequently with increasing age and is extremely rare under the age of 60 years. Less than 1% of people aged between 60 and 65 have dementia, increasing to at least 25% of people aged over 85 having some evidence of the condition.

AD is defined by characteristic changes in the brain tissue when it is examined under the microscope. These include **plaques**, which are deposits of a protein called beta-amyloid, and tangled filaments of proteins (**neurofibrillary tangles**) that clog up the nerve cells in the 'thinking' parts of the brain (the cortex) and cause these cells to deteriorate.

The condition begins gradually, usually with forgetfulness and word-finding difficulty as early signs. The development of plaques and tangles appears to be most prominent in the parts of the brain relating to memory, called the temporal lobes.

Approximately 25% of all AD is familial, defined by have more than two affected family members.

Of the familial cases of AD approximately 95% is late onset with symptom onset from 60-65 years, and 5% is the rare early onset form with symptoms beginning from the mid-30s onwards (Figure 50.1).

WHAT CAUSES ALZHEIMER DISEASE?

Late-Onset Alzheimer Disease

While AD is quite rare in people aged less than 65, it becomes more common in older age groups so that about 25% of people over 85 are affected to some extent. As people get older, changes in the genes build up in the cells. Some of these changes will make genes important for brain function faulty, similar to the process of cancer and other age-related illnesses.

People with dementia occurring in later life, of which AD is the most common, are about three times more likely to have or have had a parent or sibling with dementia. This implies that the development of AD is related (at least to some extent) to the influence of their genetic make-up.

Common variations in several genes have been identified which are associated with an increased risk for developing AD in later life, the most well-known being common variants in the **ApoE gene**, which contains information for the cells to produce a protein called **apolipoprotein E**.

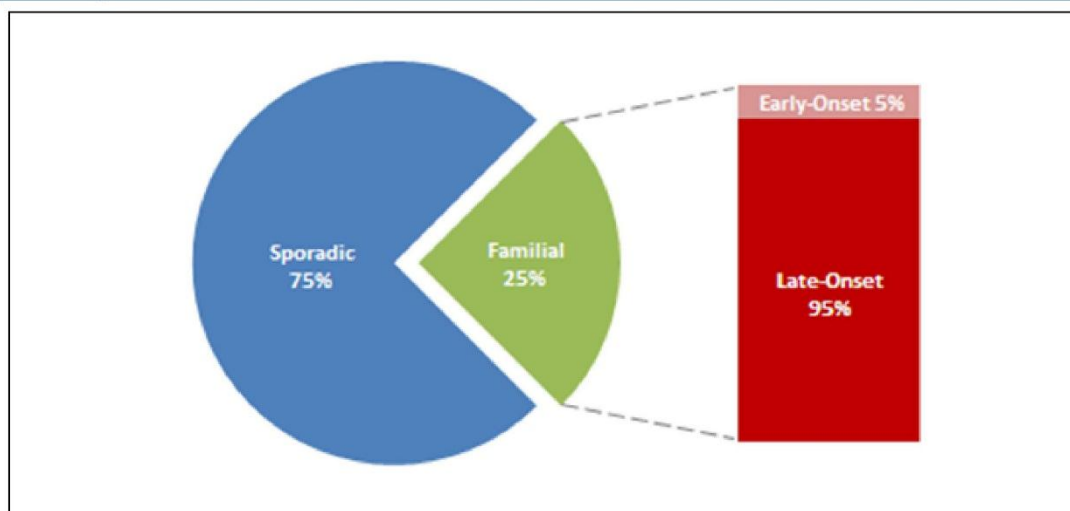


Figure 50.1: Proportion of cases of AD that are familial, with most of these being late-onset (95%) and few cases of the rare early onset familial form.

The *ApoE* gene occurs in three forms known as *ApoE2*, *ApoE3* and *ApoE4* and each contains slightly different information but all issue instructions to the cells for the production of *apolipoprotein E*. The most common form of the gene is *ApoE3*.

People with AD are more likely to have either one or two copies of the *ApoE4* form of the *ApoE* gene than people without AD. Importantly, the *ApoE4* form of the *ApoE* gene is not a faulty gene and it is neither necessary nor sufficient for the development of AD.

- Many healthy members of the community have one or both copies of the gene in the *ApoE4* form
- It is possible to have a copy of the *ApoE4* form of the gene and not develop dementia despite living to say 90 years of age
- About half of those affected with AD do not have a copy of the *ApoE4* form of the gene
- It appears that *ApoE4* is involved in transporting the amyloid precursor protein (APP) into the brain cells.

A likely explanation is that people who have the *ApoE4* form of the gene are somehow more susceptible (or predisposed) to some other influence which causes AD.

This is rather like saying that people with red hair and freckles are more susceptible to sunburn than people with dark skin. The problem is that while we know that lying in the sun causes sunburn, we do not yet know what causes AD in the majority of individuals, although there are some clues.

For example, there is evidence to suggest that a severe head injury leading to loss of consciousness may bring on AD in people who have the *ApoE4* form of the *ApoE* gene, but there must also be other potential causes, since severe head injury is quite rare.

It should be noted that people who have one copy of the *ApoE2* form of the *ApoE* gene appear to be somewhat protected against developing AD, at least until much later in life. Therefore, until more is known about the role of the *ApoE* gene in AD, having a test to determine the form of the gene that an individual has inherited (to 'predict' whether a person is at increased risk or predisposed to develop the condition) is neither indicated nor recommended.

The search for other genes likely to be involved is ongoing, as is the search for factors that might increase a person's risk of developing AD.

It is important to remember that the strongest risk factor for developing AD remains increasing age.

HOW IS ALZHEIMER DISEASE INHERITED?

Our body is made up of millions of cells, and in each cell there are recipes, called genes, for structural components and chemicals necessary for the body to function. These genes are packaged onto strands called chromosomes.

Each body cell has 46 chromosomes arranged into 23 pairs. One copy of each pair is inherited from our mother and the other from our father. The first 22 chromosome pairs are numbered and are known as autosomal chromosomes. The 23rd pair is made up of the sex chromosomes called X and Y. Males have an X and a Y chromosome and females have two copies of the X chromosome.

Since all our chromosomes come in pairs, all our genes also come in pairs. Sometimes, a gene may have a variation in the instruction that causes the gene to no longer function properly. This variation is called a **mutation** or **pathogenic variant**, and means that the product for which the gene is a recipe, (usually a protein), is altered or absent.

Gene mutations may be inherited from a parent, or occur for the first time in an individual. Once you have a gene mutation however, it may be passed on to future generations. This is referred to as genetic inheritance.

Early-Onset Alzheimer Disease

In about 1 in 100 cases (1%) of AD, the symptoms of the condition appear before the age of 65 and generally in middle age (between 35 and 55). Early-onset familial AD is diagnosed in families with more than one person affected, each with symptoms beginning before the age of 60-65 years, and often with multiple members of the same generation affected before 55 years of age.

In these families, several different genes have been identified in which mutations cause AD to occur at this young age. The genes are called:

- *Presenilin-1*, located on chromosome 14 and implicated in over 50% of these rare families
- *Presenilin-2*, located on chromosome 1 and involved in less than 5% of families worldwide
- *Amyloid precursor protein (APP)*, located on chromosome 21 and implicated in at least 20 families in the world.

Mutations in these genes result in production of an abnormal protein product which is prone to aggregate, forming the plaques and tangles in the brain that are characteristic of AD.

The common late-onset form of AD is inherited in **multifactorial** manner, this means that an individual may inherit some genetic predisposition but also has environmental and lifestyle factors that contribute to the development of AD as they get older.

This type of inheritance is not clear cut and with our current knowledge we cannot give an accurate prediction of the risk for relatives of an individual with this late-onset AD.

The rare, early-onset familial form of AD on the other hand, has a pattern of inheritance referred to as **autosomal dominant inheritance**, meaning that a mutation in only one copy of a gene is sufficient to cause AD despite the other copy working properly (Figure 50.2). For every pregnancy in this situation there is:

- 50% chance that a child, either male or female, will inherit only working copies of a gene from their parents and be healthy
- 50% chance that they will inherit one copy of the faulty gene, and one working copy and be predisposed to developing AD
- A mother or a father can pass on an autosomal dominant condition and both male and female children may be affected.

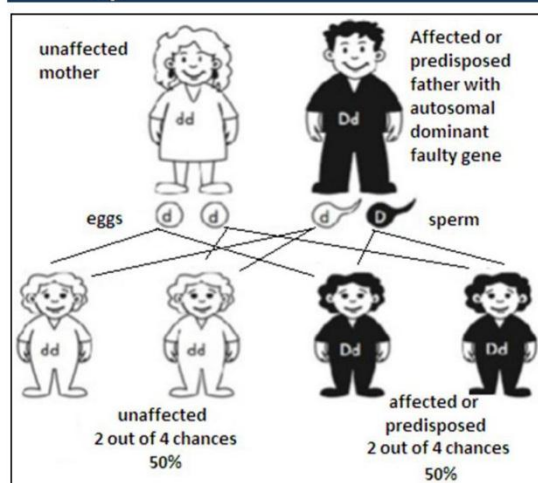


Figure 50.2: Autosomal dominant inheritance when one parent carries the autosomal dominant faulty gene copy. The autosomal dominant faulty gene copy is represented by 'D'; the working copy of the gene by 'd'.

IS THERE ANY TESTING AVAILABLE FOR ALZHEIMER DISEASE?

Clinical Testing for Diagnosis of Alzheimer Disease

Testing for AD is available for individuals who demonstrate symptoms of dementia. This may include a neurological assessment to determine what symptoms the individual has, imaging to look closely at the brain for changes suggestive of AD, and ruling out other forms of dementia. Sometimes AD can only be conclusively diagnosed after death, with post-mortem examination to look for characteristic plaques and tangles in the brain.

Genetic Testing

Genetic testing to identify the causative mutation in families with early-onset AD is available, however it can be complex. The first step is a **mutation search** in an affected family member to try and identify the mutation. If this is identified genetic testing can be offered to other family members who are at-risk which is called **predictive testing**. If a mutation cannot be found though, no further genetic testing can be offered in the family.

Some genes involved in the predisposition to develop AD in later life have been identified, however genetic testing for these predisposing genes is not indicated or recommended due to limitations in our understanding.

Prenatal testing and PGD

For couples where the familial early onset disease mutation is identified testing may be available during a pregnancy to determine whether or not the baby has inherited the mutation. It may also be possible to undergo pre-implantation genetic diagnosis (PGD) on an embryo created using in vitro fertilisation (IVF). These options are best discussed and considered before pregnancy, when possible, in order to ensure all possible risks, benefits and outcomes are explored.

Treatment Options

Alzheimer disease is incurable, however treatments are available to attempt to slow progression and manage symptoms. Some medications known as **cholinesterase inhibitors** and **NMDA receptor agonists** are approved for use in Alzheimer disease and should be discussed with your treating doctor. Most treatment is determined on an individual basis and in general individuals will eventually require assisted living arrangements of nursing home care.

12. Bibliografía

- BENNETT, Karen (2011): «The Scientific Revolution and Its Repercussions on the Translation of Technical Discourse», *The Translator*, 17 (189-210). En línea: https://aulavirtual.uji.es/pluginfile.php/3463072/mod_resource/content/1/Bennett_The_Translator_8.pdf
- CARRILO-MORA, Paul y Karina Gabriela BARAJAS MARTÍNEZ (2016): «Exploración neurológica básica para el médico general», *Revista de la Facultad de Medicina de la UNAM*, 59. En línea: <http://www.medigraphic.com/pdfs/facmed/un-2016/un165h.pdf>
- Center for Genetics Education (2016): Center for Genetics Education (página web), Australia. En línea: <http://www.genetics.edu.au/>
- GARCÍA-IZQUIERDO, Isabel (2009): *Divulgación médica y traducción: El género Información para pacientes*, Peter Lang, Berna.
- GARCÍA-IZQUIERDO, Isabel (2012): *Competencia textual para la traducción*, Valencia, Tirant Humanidades
- HURTADO, Amparo (2011): *Traducción y traductología. Introducción a la traductología*, Madrid, Cátedra.
- Instituto Valenciano de Infertilidad (2017): «DGP», *IVI*, Valencia. En línea: <https://ivi.es/tratamientos-reproduccion-asistida/dgp/>
- MARTÍNEZ DE SOUSA, José (2012): *Manual de estilo de la lengua española (MELE 4)*, Gijón, Trea S.L.
- MedicineNet (2017): *MedTerms Dictionary*. En línea: <http://www.medicinenet.com/medterms-medical-dictionary/article.htm>
- MedlinePlus (2017): «Diagnóstico por imágenes», *MedlinePlus*, Bethesda. En línea: <https://medlineplus.gov/spanish/diagnosticimaging.html>
- MONTALI I RESURRECCIÓ, Vicent y Maria GONZÁLEZ DAVIES (2007): *Medical Translation Step by Step. Learning by Drafting*, Manchester, St. Jerome.
- NEIRA, F. y J.L. ORTEGA (2004): «Antagonistas de los receptores glutamatérgicos NMDA en el tratamiento del dolor crónico» *Revista de la Sociedad Española del Dolor*, 11 (48-60). En línea: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1134-80462004000400005
- NORD, Christiane (1991): *Text Analysis in Translation. Theory, Methodology, and Didactic Application of a Model for Translation-Oriented Text Analysis*, Ámsterdam-Atlanta, Rodopi.
- REAL ACADEMIA ESPAÑOLA (2017): *Diccionario de la lengua española*, Madrid. En línea: <http://dle.rae.es/?w=diccionario>
- REAL ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA (2012): *Diccionario de Términos Médicos*, Madrid, Panamericana.