



XAVIER PUJOL GEBELLÍ
BARCELONA

“Mai havia vist tants diners i tant d’interès per l’estudi de la síndrome de Down”. La cita, literal, és de Diana Bianchi, investigadora i experta en diagnòstic i teràpies prenatales. Bianchi també és directora de l’Institut de Salut Infantil i Desenvolupament Humà dels Instituts de Salut (NIH) dels Estats Units. En només dos anys, el seu centre ha passat de 30 a 90 milions de dòlars de pressupost, una part considerable dels quals s’estan destinant a projectes de recerca relacionats amb els efectes de la trisomia 21. És a dir, amb tenir un cromosoma de més, tres en lloc de dos, en la parella que correspon al cromosoma 21. L’augment de pressupost per a l’estudi d’aquest trastorn genètic, assegura Bianchi, és generalitzat al seu país. “Per a nosaltres és una gran oportunitat”, continua. I l’oportunitat s’està traduint en noves aproximacions de recerca que tenen com a últim objectiu que els afectats per la síndrome de Down, en tota la seva diversitat, assoleixin una integració plena en la vida quotidiana.

La fita, per més que a molts els pugui semblar llunyana, o bé impossible, és cada vegada més a prop. “L’expectativa de vida ha passat dels 25 als 60 anys en poc més de dues dècades”, explica Jesús Flórez, catedràtic emèrit de farmacologia a la Universitat de Cantàbria. “I la discapacitat intel·lectual s’ha reduït força punts”. A més de la millora en l’atenció mèdica, Flórez atribueix el gran canvi a l’escola inclusiva, a la integració laboral “amb el suport adequat” i a la “dignificació” dels afectats. “Fa 25 anys no n’hi havia cap capaç de llegir, i avui llegeixen gairebé tots”, diu a tall d’exemple.

Bianchi i Flórez van participar en el congrés mundial de la Trisomy 21 Research Society fet re-

Recursos

Els centres especialitzats estan ampliant la inversió i les vies de recerca

centment al CosmoCaixa de Barcelona. Eren 360 investigadors de tot el món que van exposar les grans línies de recerca que, a més de procurar millores tangibles en el dia a dia dels afectats per la trisomia, estan convertint la síndrome en un “model d’estudi” per a unes altres patologies freqüents en la nostra societat. Mara Dierssen, neurobiòloga al Centre de Regulació Genòmica i presidenta del congrés, ho explica amb poques paraules: “Hi ha molts gens al cromosoma 21 que participen en d’altres patologies, com algunes formes de leucèmia, de tumors sòlids, immunodeficiències, cardiopaties o l’Alzheimer”.

Estudiant les persones amb síndrome de Down s’estan entenent

La ciència aposta per les persones amb síndrome de Down

Nous estudis genètics, farmacològics i d’integració social anticipen una vida plena als afectats



Una nena afectada per la síndrome de Down jugant amb bombolles de sabó. GETTY

millor altres patologies. “Estem veient que la incidència de càncer és molt més baixa que en la població general”. Segurament, indica, perquè “hi ha un factor de protecció” encara no identificat.

Els avenços no només s’estan produint a l’hora d’afrontar el repte de la qualitat de vida i la integració de les persones amb síndrome de Down, sinó també en les proves diagnòstiques prenatales i en la capacitat científica d’influir en el desenvolupament abans que la criatura neixi. Al seu laboratori, Bianchi està desenvolupant una nova tècnica diagnòstica basada en l’anàlisi d’ADN que és capaç de detectar la trisomia 21 en una gota de sang.

També dissenya un assaig clínic per avaluar si l’apigenina, un compost natural que es troba en vegetals comestibles com el bròquil, els espinacs i també als cítrics i a la camamilla, pot tenir algun efecte positiu administrat en les primeres etapes

Patologies

Investiguen també per què les persones amb síndrome de Down tenen menys càncers

del desenvolupament. “En models animals hem vist millores cognitives quan administrem el compost en l’etapa prenatal”. Segons s’ha vist, millora la memòria.

Altres compostos, com el que assaja Dierssen a partir d’una catequina del te verd, o d’altres investigadors amb la fluoxetina i més compostos, presenten millores cognitives importants: per exemple, en la parla i en l’aprenentatge de les persones amb síndrome de Down.

El repte de l’Alzheimer

Els problemes més freqüents per als afectats són les cardiopaties, les infeccions i algunes formes de leucèmia que en general tenen bon pronòstic. Si hi sumem les millores en l’atenció i la integració social, com diu Flórez, la qualitat de vida de la persona “és satisfactòria”. Però hi ha l’Alzheimer. “En la síndrome de Down hi ha un envelliment precoç i sovint és difícil diagnosticar un Alzheimer quan hi ha discapacitat intel·lectual”. El desenvolupament de noves tècniques psicomètriques com les presentades al congrés hi ajuden, però com passa amb tota la població, encara no hi ha cura.

La proposta més agosarada és la que ha presentat Li-Hue Tsai, investigadora del MIT de Boston. Aplicant leds a una determinada freqüència a un nivell auditiu o visual ha comprovat una millora en la sincronització neuronal, de manera que es produeix una mena de rescat cognitiu en Alzheimer. Però això passa amb models animals. Tsai ja prepara un assaig clínic amb humans. El potencial com a teràpia no invasiva és enorme no només en síndrome de Down, sinó també per a població general afectada d’Alzheimer. ■