

[EL REPORTAJE DEL DÍA]

GENÉTICA El 21 de marzo se celebra el Día Mundial del Síndrome de Down, porque esta fecha hace referencia a la triplicación (trisomía) del cromosoma 21. Naciones Unidas ha reconocido la fecha y la ha incluido de manera oficial en su calendario. En España viven unas 34.000 personas con esta

discapacidad intelectual, lo que representa 1 de cada 800 nacimientos; no están registrados los que no llegan a nacer. Su esperanza y calidad de vida ha mejorado considerablemente, porque no están enfermos, sólo tienen un cromosoma de más y por eso les cuesta hacer algunas cosas.

El ritmo que marca un cromosoma de más

■ Clara Simón/Sonia Moreno

Las personas con síndrome de Down no están enfermas, sólo tienen un cromosoma de más que les hace evolucionar a su ritmo. El ambiente es capaz de modificar la función y la estructura cerebral. Esto es especialmente cierto durante las primeras etapas de la vida, en las que el desarrollo cerebral es dependiente de actividad. Es decir, "requiere de estimulación del entorno para producirse correctamente y desarrollar conexiones adecuadas. La atención temprana en el síndrome de Down tiene como objetivo aprovechar esta neuroplasticidad. Sin embargo, existe una limitación genética en la capacidad de estas personas para responder al entorno", apunta a DIARIO MEDICO Mara Dierssen, del Centro de Regulación Genómica, de Barcelona.

La variabilidad individual es un rasgo constitutivo del síndrome de Down. No todas las personas presentan las mismas características, rasgos físicos o malformaciones. La común es la disminución del nivel intelectual. "Aunque sabemos poco de los factores que controlan dicha variabilidad, está cada vez más claro que no es solamente la dotación gené-

tica del individuo, que en sí ya es variable, sino las influencias externas lo que determinará cuál será el nivel final de competencia, pero también la sensibilidad individual al entorno. Al igual que sucede con los niños sin discapacidades, cada persona es diferente, y nuestro objetivo tiene que ser alcanzar el mejor nivel de competencia individual".

La buena respuesta que se obtiene con los programas de estimulación precoz no es completa, y no existen soluciones milagrosas que crean falsas expectativas. La acción educativa firme, constante e inteligente activa el cerebro, pese a las trabas que tiene y le hace utilizar sus recursos de neuroplasticidad. "Podemos mejorar, y mejoramos, ciertas funciones asequibles, pero es imposible conseguir el pleno restablecimiento de todas las áreas que en mayor o menor grado se ven afecta-



El cariño y la estabilidad familiar son la mejor estimulación.

das por la trisomía".

Para Dierssen, la estimulación más importante es el cariño y la serenidad en el entorno familiar, y evitar la sobreprotección, porque la mejor estimulación es la

plena integración, como uno más en todas las actividades sociales. "Conseguir el pleno reconocimiento social, no hablo de integración, es lo que les permitirá enfrentarse a retos y demos-

La variabilidad individual es un rasgo constitutivo del síndrome de Down. No todas las personas presentan las mismas características

Es imposible conseguir el pleno restablecimiento de todas las áreas que en mayor o menor grado se ven afectadas por la trisomía

trarse a sí mismos de lo que son capaces".

Los avances en el conocimiento de los elementos y reglas que rigen la información integrada en el genoma y las nuevas herramientas experimentales han permitido un relanzamiento en la investigación básica.

Los trabajos del grupo de Dierssen están centrados en entender cómo el exceso de dosis de un pequeño número de proteínas codificadas por los genes implicados altera los procesos celulares y bioquímicos que subyacen y sostienen el desarrollo neuronal. Aún más, "queremos conocer cómo esas altera-

ciones moleculares derivan en cambios en los circuitos cerebrales y reducen la eficacia de los procesos cognitivos. Sin embargo, intentamos entender cómo se ven afectadas las propiedades plásticas del sistema nervioso central que contribuyen de manera decisiva a promover su desarrollo a lo largo de la vida y recuperar su función, compensando, en grado variable, la pérdida ocasionada por la trisomía".

Toda la vida

La idea estos trabajos es potenciar la plasticidad cerebral en personas con síndrome de Down, superando los límites impuestos por las condiciones patológicas, mediante agentes farmacológicos que incrementen la eficacia plástica del cerebro. Sin embargo, "no sólo hay problemas biológicos en las etapas de formación y desarrollo, sino durante toda la vida. Por eso, hay que hablar de atención permanente e intentar potenciar sus efectos con estrategias basadas en hipótesis científicas".

DIARIO MEDICO.COM

Acceda a un video sobre el Día Mundial del Síndrome de Down en nuestra web.

PREVENIR, ESTIMULAR Y NO MEDICALIZAR UNA VIDA

Prevenir y estimular en la infancia, y evitar el encarnizamiento médico en la edad adulta: son dos pautas que deben guiar el manejo de las personas con síndrome de Down a lo largo de su vida. Con el aval de veinte años de experiencia, Jesús García Pérez, por cuya consulta en el Servicio de Pediatría Social del Hospital Niño Jesús (Madrid) han pasado tres mil niños con el síndrome -el 10 por ciento de la población española con Down-, puntualiza que "lo idóneo es hablar con los padres cuando nace el niño; no para marcar metas, sino el recorrido hacia ellas. Y para ello es conveniente tener un contacto precoz con la familia, abuelos y hermanos incluidos". Los niños con Down tienen que recibir un trato igual al de otros niños, atendiendo a sus "dificultades especiales", recalca García; el trabajo del pediatra es descartar y prevenir las complicaciones asociadas. Las más frecuentes son cardiopatías, hipotiroidismo, enfermedad celiaca, diabetes, anomalías vertebrales cervicales y trastornos oftalmológicos y auditivos. Mediante unas tablas de percentiles adaptadas y la exploración integral (psicomotora, clínica, física y social), se detectan señales que indiquen alteraciones en el desarrollo y que en muchos casos se pueden corregir. Hay que estar atento, porque algunas

de ellas pueden pasar desapercibidas: así ocurre, por ejemplo, con la apnea del sueño; de su detección y tratamiento dependen el desarrollo psicomotor y bienestar biopsicosocial de estos niños; todo ello sin convertir al niño en un "campo experimental humano". Son muy positivos los programas de intervención temprana y el ejercicio físico: "Pueden practicar todo tipo de deporte, lo que sea para huir de la *dieta electrónica*", sintetiza García. "Intentamos que alcancen el cien por cien de su potencial para que lleguen a ser adultos autónomos e independientes, y que en su educación no se olvide el sentido del humor y la utopía, enseñarles a soñar". Las unidades específicas evitan el peregrinar por las consultas. Esa centralización continúa con la Unidad de Atención a Adultos con Síndrome de Down (MIH-UPDOWN) que dirige Fernando Moldenhauer en el Hospital Universitario de la Princesa (Madrid). "El síndrome de Down se considera como un modelo de envejecimiento prematuro y es a partir del aumento de longevidad conseguido por estas personas en las últimas décadas cuando se hacen manifiestas en ellos patologías típicamente asociadas a la edad. Por otra parte, las personas con discapacidad intelectual son más

vulnerables a la enfermedad mental asociada a los conflictos de la edad adulta y al estrés emocional como la depresión y alteraciones conductuales de base afectiva. Por último, existen bases genéticas conocidas y ligadas al cromosoma 21 que explican el aumento y precocidad del desarrollo de enfermedad de Alzheimer en el síndrome. Sin embargo, paradójicamente, estas personas parecen poseer un importante grado de protección natural frente a dos de las enfermedades más ligadas al envejecimiento: la arteriosclerosis y el cáncer, por mecanismos aún insuficientemente conocidos", explica. Las unidades específicas facilitan el seguimiento de una entidad nosológica que conlleva numerosas patologías en diversos órganos y suele hacer complejo su diagnóstico y seguimiento, uniéndose a ello la dificultad añadida derivada de la atipicidad de los síntomas y su expresión en las personas con discapacidad intelectual. Además, se evita el encarnizamiento médico que puede nacer de la inexperiencia y la incertidumbre. Moldenhauer considera que en el camino a la integración de las personas con discapacidad el respeto a sus derechos ciudadanos es una pieza angular, y uno de ellos es el derecho a la asistencia sanitaria.