

Expertos de todo el mundo se reúnen en Madrid para poner en común los últimos avances y mostrar el estado de los tratamientos que se llevan a cabo en la actualidad

# La capacidad intelectual, reto en los estudios sobre el síndrome de Down

EUROPA PRESS | MADRID

Diversos grupos de investigación de todo el mundo están centrandose sus esfuerzos en mejorar la capacidad intelectual de los pacientes con síndrome de Down, retrasar la aparición del Alzheimer y conocer los motivos por los que estas personas tienen una mayor predisposición a padecer problemas del corazón.

Así se ha dado a conocer esta semana con motivo de la celebración del ciclo de conferencias *Síndrome de Down. De los mecanismos moleculares a los ensayos clínicos*, organizado por la *Fundación Ramón Areces* y *Nature Publishing Group*, con el objetivo de poner en común los últimos avances en esta patología y mostrar el estado de los trabajos que se están llevando a cabo.

«Queremos atraer a científicos del más alto nivel para generar nuevas ideas en el campo y para que compartan con los científicos españoles, y el público español, sus conocimientos», ha comentado el coordinador del ciclo y ex editor de *Nature Medicine* de Nueva York (Estados Unidos), Juan Carlos López.

Actualmente unas 34.000 personas en España, y unos seis millones en todo el mundo, padecen síndrome de Down, una patología que afecta a uno de cada 650 ó 1.000 niños nacidos. Además, se calcula que entre el 30 y el 40 por ciento de las personas con discapacidad intelectual padecen esta enfermedad.

Sin embargo, y a pesar de su elevada incidencia, durante años no ha recibido la atención investigadora que se merece ya que, tal y como ha reconocido López, es una patología «muy complicada» de analizar. Esta idea ha sido corroborada por la directora de Investigación en el Centro de Regulación Genómica de Barcelona y presidenta de la *Sociedad Española de Neurociencia*, Mara Dierssen, quien ha insistido en que la complejidad de los mecanismos por los que se origina dificulta su conocimiento.

Ahora bien, desde hace años diversos grupos de investigación están realizando «importantes» hallazgos en torno al síndrome de Down. Uno de ellos es el dirigido por la doctora Dierssen, que está intentando entender, mediante el



Los mecanismos que originan esta patología son complicados y dificultan su conocimiento. / M.A.V.

uso de modelos de ratón modificados genéticamente, el papel de los genes implicados en esta enfermedad.

«Estamos interesados en comprender los mecanismos neurobiológicos que subyacen a los procesos cognitivos, para lo cual se requieren varios niveles de investigación. Queremos conocer la discapacidad intelectual, que es uno de los fenotipos más limitantes para estos pacientes. Ahora gracias a los cuidados médicos estamos más avanzados en los otros aspectos de salud general, pero la discapacidad intelectual sigue siendo un reto tanto para los científicos como para los clínicos», ha explicado la investigadora.

En este sentido, prosigue, su grupo pretende, a partir de comprender los procesos básicos que subyacen a la memoria y al aprendizaje, entender cómo alteraciones (como por ejemplo la presencia de un cromosoma supranumero-

Se está investigando por qué hay propensión a padecer problemas del corazón

rario) producen cambios en esos procesos. Un hecho que, según ha reconocido, «no es nada fácil» de conocer porque es un síndrome «multifactorial», del que no se puede adscribir un papel fundamental a un gen concreto y en el que no hay una mutación, sino que lo que hay es un «exceso» de dosis de muchas proteínas.

«Además, sabemos que hay procesos de plasticidad neuronal

que son muy importantes en el aprendizaje y memoria y que están alterados en el síndrome de Down. Ante esto, y a partir de comprender los mecanismos neuropatológicos, nuestra idea es proponer estrategias terapéuticas que puedan ser útiles para mejorar aspectos cognitivos de estas personas y su calidad de vida», ha apostillado.

La discapacidad intelectual también está siendo abordada por el grupo del investigador principal para el sistema nervioso central del Centro de Innovación de Roche en Basilea (Suiza), Xavier Lio-gier D'ardhuy, quien está buscando nuevos desarrollos de tratamientos para mejorar las habilidades cognitivas. En concreto, el experto ha explicado que los nuevos estudios preclínicos están demostrando que la inhibición farmacológica de los receptores cerebrales GABAa5 aporta mejoras cognitivas en modelos anima-

les, por lo que ha informado de que ya han comenzado a realizar ensayos clínicos con adultos, adolescentes y niños.

«Trabajamos en ensayos fase dos. Estamos desarrollando una molécula que tiene que ver con el comportamiento cognitivo y adaptativo en personas con síndrome de Down. Primero trabajamos con modelos animales intentando imitar los fenotipos que se encuentran en humanos para luego traducir estos resultados en ratones a personas. Estamos acabando los últimos ensayos en fase dos en adultos y adolescentes y ya tenemos algunos resultados, que creo que se presentarán en mayo, y esperamos que se demuestren la eficacia y seguridad del fármaco», ha explicado.

**RETRASAR EL ALZHEIMER.** En la jornada se presentaron también los trabajos que está liderando el investigador principal en el *Francis Crick Institute Mil Hill* en Londres (Reino Unido), Victor Tybulewicz, y que tienen como objetivo conocer por qué las personas con esta patología son más propensas a padecer problemas del corazón.

Concretamente, el equipo del investigador está trabajando en la comprensión de las causas del síndrome de Down. Y es que, a pesar de que se sabe que es debido a la presencia de una copia extra del cromosoma 21, se desconocen los motivos por los que este cromosoma extra afecta a la «compleja» gama de efectos observados en la enfermedad como, por ejemplo, los defectos cardiacos. No obstante, los científicos creen que la respuesta puede estar en la presencia de una copia adicional de uno de los aproximadamente 230 genes del cromosoma 21.

Finalmente, otro de los trabajos que se presentaron es el realizado por el equipo del investigador de Pediatría en la Facultad de Medicina de la Universidad Case Western Reserve de Cleveland (Ohio), Alberto Costa. Estos científicos están intentando buscar posibles terapias farmacológicas para mejorar la cognición y prevenir el desarrollo de la demencia de tipo Alzheimer en personas con este trastorno genético.

«Estamos obteniendo resultados no impresionantes pero sí interesantes. Hemos obtenido resultados preclínicos sobre los efectos de la memantina en adultos jóvenes, lo que nos ha llevado a diseñar y poner en marcha estudios clínicos de fase II para estudiar el efecto de la memantina en adolescentes y adultos jóvenes. Este ensayo clínico se está desarrollando en varios hospitales», ha zanjado el doctor Costa.

**POLICLÍNICA DENTAL**  
DR. J.R. PÉREZ VICARIO Registro Sanitario  
DR. E. PÉREZ PEVIDA nº 34-C251-0041  
Odontología general (adultos y niños) - Cirugía e implantología oral  
C/. San Bernardo, 6-1º C. PALENCIA www.policlinicadental.es Teléfono 979 742 513

**CLÍNICA VASCULAR LARRAÑAGA**  
Patología Arterial Venosa y Linfática  
Tratamiento de Varices - Ambulatorio  
Úlceras - Láser y Espuma - Sin o con Cirugía  
C/ Héroes del Alcázar 4 - 5º VALLADOLID. Tel.: 983 358 171 - 983 330 333  
También en Palencia Tel.: 618 107 804

Igual que usted se ha fijado en este anuncio, sus clientes también lo hacen  
¿NO LE PARECE UN BUEN SITIO PARA ANUNCIARSE?  
Diario Palentino admn@diariopalentino.es FAX ADMINISTRACIÓN 979 706 598

**Dra. CARMEN BRAVO GONZÁLEZ**  
POLICLÍNICA DENTAL  
Obispo Nicolás Castellanos, Nº1, 2º (esquina Mayor, 7) · Tlfno.: 979 74 38 15  
Registro Sanitario Nº: 34-C251-0004