

El síndrome de Down se hace invisible



INÉS BAUCELLS

N. RAMÍREZ DE CASTRO | MADRID

Ningún avance médico, ninguna medida de prevención ha logrado reducir la frecuencia del síndrome de Down. Todo lo contrario, esa malformación que altera la vida con un cromosoma de más en el par 21 es una enfermedad congénita al alza. El último número de la revista «British Medical Journal» publica un estudio que demuestra que el diagnóstico, lejos de disminuir, se ha disparado en las dos últimas décadas en un 70%. Pero los casos no son visibles. El estudio admite que muy pocos llegan a nacer: 9 de cada 10 mujeres deciden interrumpir la gestación cuando se le informa de que su hijo tiene síndrome de Down.

«Si no lo tienes muy claro, el sistema te empuja a abortar»

En España no existe un estudio similar. Aunque las mismas cifras que se manejan en el Reino Unido podrían servir «incluso aumentadas» para nuestro país, reconoce María Luisa Martínez-Frías, directora del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. Los datos que se manejan en este registro son sólo de nacimientos con

problemas, no de diagnósticos.

En ese registro se acumula información desde 1976 y se puede ver cómo los alumbramientos de bebés con síndrome de Down permanecieron estables, en torno a los 14,78 casos por cada 10.000 nacimientos hasta 1985. Ese fue el año de la despenalización del aborto y de los primeros pasos del diagnóstico prenatal. Hoy la generalización de ecografías y amniocentesis apenas dejan duda a las gestantes.

Si sirve como muestra lo que ocurre en una comunidad autónoma, basta con ver los datos de Asturias. La revista «Medicina Clínica» publicaba hace unos meses un estudio donde confirma que el 96 por ciento de las parejas aborta cuando le informan que su hijo puede padecer esta alteración cromosómica.

Quienes se dedican al estudio de malformaciones congénitas no entran a valorar si el aborto en el síndrome de Down está justificado. Lo que les preocupa es que este trastorno se vuelva invisible y deje de preocupar.

Los autores del estudio británico advierten que el síndrome de Down plantea un nuevo desafío a la sociedad. No sólo hacen falta medidas sanitarias sino de carácter socioeconómico. El principal reto es conseguir que las mujeres planifiquen antes su embarazo. Las alteraciones cromosómicas crecen porque la maternidad se retrasa cada vez más. El 30 por ciento concibe después de los 35 años, cuando los riesgos se disparan. «El peligro de tener un niño con síndrome de Down se multiplica por diez a partir de los 35 años, pero las mujeres cada vez se confían más. Cuentan con la reproducción asistida para ser madres y con la amniocentesis para detectar si hay algún problema», dice Martínez Frías.

La paradoja es que el síndrome de Down es cada vez más frecuente pese a estar a punto de entrar en el catálogo de las consideradas enfermedades raras, las que tienen una incidencia menor a 5 casos por 10.000 habitantes.

Mejorar la calidad de vida

En el CIBER de enfermedades raras, el grupo de Cristina Fillat trabaja activamente en el estudio de patologías de base genética y, en concreto, en síndrome de Down. Su objetivo es identificar los genes que están implicados en las distintos problemas relacionados con esta anomalía. «Qué genes están relacionados con las cardiopatías, con retraso cognitivo, desarrollo motor... Este conocimiento nos permitirá en el futuro desarrollar terapias específicas que modulen la expresión de los genes implicados para reducir el impacto», explica Fillat.

Puede que en unos años esos fármacos mejoren la calidad de vida de los niños nacidos con síndrome de Down. Aunque nazcan con la alteración, tendrían menos problemas cardíacos y mejoraría su desarrollo cognitivo.

La doctora Martínez-Frías también cree que se puede avanzar en la prevención. En el origen de esta trisomía están implicados factores genéticos, ambientales, la edad materna, paterna y quizá también nutricionales. Esta especialista investiga el papel que una vitamina puede desempeñar en la enfermedad. En concreto trabaja con el ácido fólico, que ayuda a prevenir defectos congénitos del sistema nervioso. Sus trabajos apuntan a que el ácido fólico tomado en dosis bajas -0,4 miligramos- tres meses antes de la concepción podría ayudar a prevenir el síndrome de Down. La clave estaría no sólo en que lo tome la mujer, sino también su pareja, apunta.

Anna, de 5 años, representa la ilusión de las pocas parejas que continúan con el embarazo pese al diagnóstico de que su bebé nacerá con síndrome de Down

[La cuenta NÓMINA de ING DIRECT te devuelve dinero cada mes](#)