



21 DE MARZO, DÍA MUNDIAL DEL SÍNDROME DE DOWN

La investigación científica, más cerca de lograr terapias para el síndrome de Down

Los científicos han logrado importantes avances en los últimos años, explica la presidenta de la Sociedad Española de Neurociencia (SENC), Mara Dierssen

AFM/DICYT Cada 21 de marzo se celebra el Día Mundial del Síndrome de Down, una fecha que sirve para incrementar la conciencia social a favor de la integración de las personas que sufren este problema. Sin embargo, los científicos que trabajan en este campo piensan en ellos todos los días y, de hecho, están consiguiendo importantes avances tanto en el conocimiento de bases genéticas del síndrome de Down como en la posibilidad de desarrollar tratamientos.

En el síndrome de Down, conocido también como trisomía 21, material genético adicional ocasiona retrasos en la forma en la que un niño se desarrolla mental y físicamente. Es un trastorno genético causado por la presencia extra del cromosoma 21 y afecta a 1 de cada 800 bebés.

La presidenta de la Sociedad Española de Neurociencia (SENC), Mara Dierssen, investigadora del Centro de Regulación Genética (CRG) de Barcelona y especialista en síndrome de Down, explica en declaraciones a DiCYT que en el campo de la investigación lo más importante es comprender la función de los genes concretos que pueden alterar el sistema cognitivo. En el caso de este trastorno, existen recientes avances significativos. "Al ser una trisomía la causante del problema, hemos identificado una proteína que es responsable de parte de las alteraciones fenotípicas del síndrome a nivel cognitivo", afirma.

A partir de los años 90, cuando se generaron los primeros modelos animales de síndrome de Down, los avances en este campo del conocimiento "han sido realmente espectaculares". Hasta hace poco, desarrollar una terapia era impensable, mientras que ahora "ya tenemos en marcha ensayos clínicos". Este gran paso se ha producido en sólo 10 años.

Además, "si hablamos de mejora cognitiva, estoy convencida de que modificando aspectos de la plasticidad neuronal conseguiremos una mejora sustancial", afirma la presidenta de la Sociedad Española de Neurociencia.

Apoyo personal

Aparte de la investigación propiamente dicha, Mara Dierssen considera que el apoyo y respaldo personal y social es "fundamental", sobre todo teniendo en cuenta que las personas con síndrome de Down son especialmente sensibles.

En su opinión, lo más importante no es cambiar a las personas con síndrome de Down, sino a esa parte de la sociedad que no acepta a los que son diferentes, que confunde la integración con sobreprotección y que se pierde la oportunidad de aprender de aquellas personas que ven el mundo desde una perspectiva nueva y enriquecedora.

Este síndrome debe su nombre a John Langdon Haydon Down, que fue el primero en descubrir esta alteración genética en 1886, aunque no consiguió averiguar a qué se debía. En la actualidad, Naciones Unidas pretende aumentar la conciencia pública sobre este problema y recordar cada 21 de marzo la dignidad inherente a toda persona, recalcando la importancia de su independencia individual, en particular la libertad a la hora de tomar las propias decisiones.

Las acciones de este años en todo el mundo, incluida una conferencia en la sede de Naciones Unidas en Nueva York, se basan en el artículo 27 de la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, que reconoce el derecho de las personas con discapacidad a trabajar en igualdad de condiciones con las demás. Además, defiende el acceso de

las personas con discapacidad intelectual a la atención de la salud, programas de intervención temprana y a la enseñanza inclusiva. Numerosos actos en todo el mundo tratan de apoyar estos fines.