



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

El síndrome de Down se hace invisible

El síndrome de Down está a punto de entrar en el registro de enfermedades raras por su baja frecuencia. No es un éxito de la medicina. **El diagnóstico ha aumentado en un 70%, pero nueve de cada diez mujeres deciden interrumpir la gestación**

POR N. RAMÍREZ DE CASTRO
 FOTO INÉS BAUCCELLS

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.

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 la 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» publica 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

Diagnóstico prenatal preciso

Triple cribado. Entre las semanas 16 y 18 se realiza un análisis de sangre, llamado «análisis triple», para identificar aquellos embarazos con un riesgo mayor al normal de desarrollar ciertos defectos congénitos.

Ecografía semana 20. El grosor del pliegue nucal del bebé puede hacer sospechar que padece una alteración cromosómica.

Cuadruple cribado. En algunos

laboratorios se han comenzado a medir las concentraciones de una sustancia en la sangre de la madre, llamada inhibina A. Este análisis aumenta la fiabilidad del diagnóstico. El análisis incluye las cuatro sustancias presentes en la sangre de la madre (alfafetoproteína, gonadotropina coriónica humana, estriol libre, e inhibina A).

Amniocentesis. Si los análisis indican que hay un riesgo elevado, se ofrece la posibilidad de realizar una amniocentesis. En este análisis, se somete a las células fetales contenidas en el líquido amniótico a otras pruebas para determinar la presencia del síndrome de Down y de otras anomalías cromosómicas. La amniocentesis tiene una precisión de más del 99%.

«El peligro de tener un niño con síndrome de Down se multiplica por diez a partir de los 35 años»

(Viene de la página anterior)

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, tendrán 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.



Laura y Carles, con la pequeña Anna, a la que estimulan cada día para que aprenda nuevas cosas

INÉS BAUCCELLS

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

Carles y Laura decidieron burlar las estadísticas. Ellos pertenecen a ese raro 5 por ciento de parejas españolas que siguen adelante con el embarazo aunque las pruebas prenatales dejen claro que su bebé nacerá con síndrome de Down

N. R. C.

MADRID. Se movía, se chupaba el dedo... a las 20 semanas Anna ya era un torbellino en el útero de su madre. Sus padres lo tenían claro desde un principio: seguirían adelante con la gestación. Carles, por sus creencias religiosas, y Laura simplemente porque era su hija. «Era nuestro primer hijo, una niña muy deseada, no podíamos matarla».

«No teníamos dudas, pero después de ver las ecografías, de verla cómo se movía y se llevaba el dedo a la boca, ... entonces ya sentía que era imposible cambiar de decisión», recuerda Carles. Cinco años después, hoy se le cae la baba con su pequeña, una niña vivaracha que sólo se diferencia del resto de los niños por tener un cromosoma de más. Necesitaron tiempo para interiorizar lo que les estaba ocurriendo. La noticia fue un shock, «pero ahora cuando veo a mi hija, aunque suene raro, sien-

to que es la niña que siempre he deseado tener. Es como un milagro».

Las malas noticias llegaron con una ecografía y unos análisis de sangre que indicaban que algo no marchaba bien. Aunque habían decidido no abortar, Laura decidió someterse a una amniocentesis, una prueba específica en la que se extrae el líquido amniótico para su estudio genético. «Necesitábamos saber a qué nos enfrentábamos para prepararnos antes del parto». La amniocentesis dejó claro que Anna tenía síndrome de Down. «Cuando dijimos a nuestro médico que seguiríamos adelante, nos preguntaron hasta tres veces si estábamos seguros de tomar la decisión correcta y tuvimos que dejar constancia de nuestra decisión por escrito. Por definición, el camino es abortar. Si no lo tienes muy claro el sistema te empuja a interrumpir la gestación».

Esa es una de las quejas de las asociaciones de síndrome de Down. La situación para las personas que nacen con esta alteración ha cambiado mucho en las últimas dos décadas. Sin embargo, la información que transmiten los médicos cuando se detecta un caso no es muy distinta a la de entonces.

Laura y Carles buscaron la información por su cuenta. «Queríamos saber a qué nos enfrentábamos, hablar con otras parejas que hubieran tomado la misma decisión... Uno de los genetistas a los que acudimos nos contó que recordaba a una pareja que siguió adelante con la gestación. Cuando le pedimos que nos pusiera en contacto con ella, reconoció que era una pareja norteamericana a la que había tratado en Estados Unidos. Nos sentíamos como si fuéramos los marcianos de España», recuerda Carles.

«Nos sentíamos como unos marcianos al querer seguir adelante con la gestación»

Laura y Carles preparan a Anna para una vida que nada tiene que ver con la de los niños con síndrome de Down de hace 30 años. La sociedad ha aprendido a ser más tolerante con las discapacidades y los avances médicos y educativos han mejorado la integración y multiplicado la esperanza de vida de estos chicos. El objetivo ahora es lograr que sean independientes.

Pablo Pineda, el referente

El actor Pablo Pineda, el protagonista de la película «Yo, también», se ha convertido en un referente para estos padres. «Pablo es genial, es la demostración de que ahora nuestros hijos tienen muchas posibilidades. Ahora lo raro es que un niño con Down de 6 años no sepa leer y si esto es así ahora, a los 30 podrán hacer muchas más cosas».

Anna empezó a ir a clase de estimulación precoz a los 8 meses y sigue trabajando duro en casa y en el colegio. «Puede que no conduzca nunca un coche o no haga otras cosas consideradas normales, pero probablemente tampoco haga nunca cosas malas porque carece de malicia. No hay que tener miedo. Sólo es diferente y hermoso»