

“La recerca en aquest camp beneficia tothom”

CRISTINA SÁEZ, BARCELONA

17/06/2019 00:00

Michelle Sie Whitten presideix l'associació de persones amb síndrome de Down més important del planeta, la Fundació Global dels Estats Units. D'ençà que es va crear el 2009 ha aconseguit que el govern nord-americà augmenti en un 65% la inversió destinada a investigar aquest trastorn genètic. Per Sie Whitten, una de les principals impulsores del Congrés Internacional de la Societat de Recerca Trisomia 21, recerca, pràctica clínica i família han d'anar plegats.

Per què va decidir crear

Quan estava embarassada vaig saber que la meva filla Sophia tindria síndrome de Down i vaig començar a investigar sobre aquest trastorn genètic. Vaig descobrir que amb prou feines rebia finançament per part del govern federal, malgrat que és la principal causa de retard del neurodesenvolupament. Era una situació clarament discriminatòria. A més, vaig començar a anar a tots els congressos científics que es feien i recordo aixecar la mà i preguntar, fa 15 anys, per la relació entre l'alzheimer i el Down. I ningú no en sabia res! De manera que amb el meu marit vam decidir llançar el 2009 la Fundació Síndrome de Down Global. Volíem capgirar aquesta situació.

Han aconseguit que els instituts nacionals de salut (NIH) dediquin el finançament més important del món a investigar la síndrome de Down.

No va ser fàcil i ens va costar nou anys, però hem passat de 20 milions de dòlars a 80 aquest any, que seran 90 el vinent. Sabem que aquest finançament tindrà un impacte directe sobre l'esperança i la qualitat de vida de les persones amb Down.



Thank you for watching



Com ho han aconseguit?

Per començar, plantejant que la recerca en síndrome de Down no només beneficia les persones que el tenen, sinó la població en general. Per desgràcia, la incidència de l'alzheimer, de malalties immunitàries i d'alguna mena de leucèmia infantil és extremadament elevada en la població amb Down, mentre que, en canvi, els tumors sòlids, l'infart i l'ateroesclerosi són poc freqüents. Investigar aquestes condicions en Down no només ajudarà aquestes persones i capgirarà la situació de discriminació que vivien, sinó que a més els descobriments que es facin beneficiaran la població general.

En la majoria de països occidentals la població amb síndrome de

Primer de tot, perquè s'ha triplicat la seva esperança de vida des que les hem començat a tractar com a persones. No fa tant als EUA s'enviava entre un 80% i un 90% d'aquestes persones a institucions, on no tenien accés a atencions mèdiques, no anaven a l'escola, no se'ls estimulava cognitivament; sovint, no podien sortir ni de l'habitació on estaven reclosos. Fins i tot patien abusos sexuals, violacions. Morien joves, després d'una vida tràgica i de tortura. Ara les persones amb Down i amb altres discapacitats s'integren a la societat, van a l'escola.

Neixen més nens amb Down?

Sí. Fa una dècada l'estadística era un de cada 1.000, avui ja són 1 de cada 690. Les dones tenen fills cada vegada més grans i això augmenta exponencialment la probabilitat de tenir aquesta síndrome. I quan reben el diagnòstic, potser recorden aquell company de classe, o la noia que porta el negoci de la cantonada, i s'adonen que són genials. I decideixen continuar amb l'embaràs.