

Big Vang

LOS AVANCES EN INVESTIGACIÓN

El síndrome de Down puede ser clave para tratar el alzheimer

El estudio de este trastorno genético ofrece datos útiles a quien no lo sufre



CRISTINA SÁEZ, BARCELONA

17/06/2019 00:25 | Actualizado a 17/06/2019 10:20

Hace 16 años, cuando **Michelle Sie Whitten** supo que su hija **Sophia** tendría **síndrome de Down**, empezó a investigar este trastorno genético con el que nacen unos 5.000 bebés al año en Estados Unidos y 300 en España.

A pesar de ser la principal causa de retraso cognitivo, esta norteamericana, presidenta de la **Fundación Síndrome de Down Global**, descubrió que se dedicaban escasos recursos a estudiarlo y que apenas se sabía nada acerca del que es actualmente el principal problema de salud y causa de muerte de esta población.

De 25 a 65 años de media

La esperanza de vida de los afectados por la anomalía congénita se ha triplicado

“La esperanza y la calidad de vida de las personas con Down había aumentado mucho. Se había pasado de los 25 años de media en 1950 a los más de 65 - actuales. Pero entonces ya comenzaba a verse que, a cambio de vivir más y mejor, las personas con Down tenían un riesgo muy elevado de desarrollar alzheimer”, explica Sie Whitten, que participó recientemente en la tercera edición del Congreso Internacional de la Sociedad de Investigación Trisomía 21 (T21RS, por sus siglas en inglés), celebrado en el Cosmocaixa, en Barcelona, con el impulso de La Caixa.

Hoy se sabe que la mayoría de personas con este trastorno genético padecerán alzheimer. El motivo se halla en el propio origen del Down: tener el cromosoma 21 triplicado. Dentro de este cromosoma hay unos 400 genes y entre ellos uno que codifica para la proteína precursora amiloide, conocida como APP, los ladrillos sobre los que se cimienta el alzheimer.

Incidencia

En España nacen unos 300 niños al año con esta alteración de los genes

“Cualquier persona sin Down que tuviera tres copias de ese gen, desarrollaría sin duda alzheimer a una edad temprana”, asegura Juan Fortea, director de la Unidad Alzheimer-Down del Hospital Sant Pau de Barcelona y de la Fundación Catalana de Síndrome de Down. En las personas con este trastorno genético suele diagnosticarse de media a los 55 años, lo que coincide con “un momento de extrema fragilidad de sus cuidadores, que suelen ser los padres, que ya son mayores y a su vez pueden padecer alguna enfermedad neurodegenerativa o incluso ya no vivir. Es la tormenta perfecta”, añade este neurólogo.

La biología del alzheimer de las personas con Down es muy parecida a la de la población general. En ambos casos hay dos proteínas que desempeñan un papel clave, beta-amiloide y tau, que se acumulan en el cerebro formando placas y ovillos alrededor de las neuronas, impidiéndoles que se comuniquen hasta que al final acaban muriendo. En el caso de las personas con Down, lo que dispara la producción de beta-amiloide y su acumulación es que tiene una copia extra del gen que genera esta molécula, mientras que en la población general, se desconoce el origen y la causa. Sólo que el cerebro a medida que envejece deja de ser capaz de “limpiarse”.

Beneficio mutuo

Los estudios sobre esta mutación pueden dar valiosas pistas para retrasar la enfermedad

“Investigar la enfermedad en Down es clave para poder entenderla mejor y tratar de encontrar formas de retrasar su inicio o evitarlo. Su estudio, además, revierte conocimiento sobre la patología en la población general”, dice Mara Dierssen, investigadora del Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona y presidenta de la T21RS. En este sentido, recuerda esta científica, ya ha habido algunos descubrimientos clave en alzheimer que fueron realizados primero en Down.

“Ayudando a las personas con Down nos estamos ayudando a nosotros mismos, porque este síndrome nos permite entender muchas patologías con alta prevalencia en la sociedad. Alzheimer, pero también cáncer, porque las personas con Down parecen estar protegidas contra tumores sólidos. Comprender por qué permitiría avanzar enormemente en la investigación”, remacha.

De ahí que tanto fundaciones de Alzheimer como farmacéuticas hayan empezado a incluir a esta población en sus estudios, en búsqueda de las diferencias clave que abran la puerta a comprender mejor la enfermedad y a prevenirla. “Es perfectamente asumible que si un fármaco funciona en Down, lo hará en la población general”, considera Andre Strydom, neurobiólogo del King’s College de Londres. “De manera que cuando hallemos una cura o un tratamiento preventivo para las personas con Down, podremos empezar a encontrar curas para la población general”, añade.

Estrategia innovadora

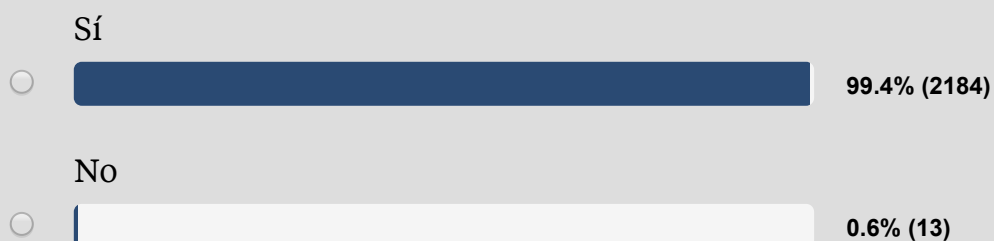
Un ensayo clínico con personas que padecen esta demencia usa pulsos de luz y sonido

Pero no solo se están investigando aproximaciones farmacológicas. En el congreso de la T21RS, la investigadora del Instituto de Tecnología de Massachusetts (MIT) Li-Huei Tsai, presentó una estrategia pionera con luz y sonido que permite reducir la presencia de amiloide en el cerebro y prevenir la muerte celular. Para ello, aplica pulsos de luz y de sonido a 40 hertzios de frecuencia para generar ondas gamma en el cerebro y activar distintos tipos de neuronas, como las microglías, que se encargan de eliminar amiloide.

“Parece demasiado fácil para ser verdad, pero los resultados están ahí y son reproducibles”, afirma Tsai, que acaba de emprender un ensayo clínico en enfermos de Alzheimer. “En personas con Down se podría aplicar antes de que aparezcan los primeros síntomas de la enfermedad, para intentar retrasar su aparición o hacer más lento el avance, puesto que esta estrategia es totalmente segura y neuroprotectora”.

También comienzan a surgir iniciativas como la Unidad de Síndrome de Down y Alzheimer, puesta en marcha por el Hospital Sant Pau y la Fundació Catalana de Síndrome de Down, el primer programa de detección precoz del Alzheimer en todas las personas con este síndrome mayores de edad. “De la misma manera que hemos podido tratar el resto de enfermedades asociadas a Down, como las cardiopatías congénitas, podremos llegar a tratar el Alzheimer en esta población”, asegura Fortea, que insiste que para ello médicos, investigadores, familias e industria farmacéutica deben ir de la mano.

¿Los éxitos científicos y médicos demuestran que vale la pena invertir más en investigación?



VOTAR

Han votado 2197 personas