

Buscando el tratamiento del síndrome de Down: un proyecto científico inspirador que merece la voluntad política de la UE

Para celebrar el Día Mundial del Síndrome de Down, el 21 de marzo, varios de nosotros investigadores trabajando sobre el síndrome de Down, presentaríamos nuestro trabajo en el Parlamento Europeo. Este evento ha sido cancelado debido a la contingencia del Covid-19. Por eso escribimos hoy para resumir nuestro mensaje.

La investigación médica ha progresado mucho en los últimos 50 años: la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha aumentado notablemente. Los médicos saben mejor cómo tratar las complicaciones relacionadas con su salud, como son los defectos cardíacos, y el cómo estimular sus capacidades intelectuales. Como consecuencia, las personas con síndrome de Down disfrutan de una vida más independiente y satisfactoria que en el pasado.

Sin embargo, como investigadores sabemos que es científicamente posible ir más allá: podemos encontrar un tratamiento para las personas con síndrome de Down. ¿Qué significa esto exactamente? Una persona con síndrome de Down tiene principalmente una discapacidad intelectual. Esta es la consecuencia más significativa de tener un tercer cromosoma 21. De hecho, esta discapacidad intelectual impide que la persona sea completamente independiente. Hoy en día, es científicamente factible corregir con éxito la deficiencia mental. Esto puede hacerse centrándose específicamente en ciertos genes implicados en la cognición que están presentes en el cromosoma 21, silenciando el tercer cromosoma 21 o interviniendo en algunos neurotransmisores particulares. El objetivo de la investigación terapéutica sobre el síndrome de Down es esencialmente desarrollar un tratamiento para mejorar e incluso normalizar la función mental en personas con síndrome de Down.

Este es un objetivo realista. Muchos proyectos de investigación se centran en inhibir el gen y la enzima DYRK1A, cuya sobreproducción es en parte responsable de la discapacidad intelectual de las personas con síndrome de Down. La inhibición de DYRK1A podría reducir dicha discapacidad intelectual.

Otros proyectos terapéuticos son realizados por diferentes equipos de investigación europeos. Uno de nosotros publicó recientemente sobre el efecto tóxico del gas H₂S, que se produce en exceso en personas con síndrome de Down y está envenenando sus células. Bloquear esta sobreproducción de H₂S podría restaurar su capacidad cognitiva.

La discapacidad intelectual es el desafío más obvio al que se enfrentan las personas con síndrome de Down, sin embargo, no deben olvidarse las patologías asociadas. Por ejemplo, algunos cánceres son más frecuentes, mientras que otros se expresan en menor proporción en las personas con trisomía 21, como lo es el cáncer de mama. Descubrir por qué el cáncer de mama no tiene casi incidencia en las mujeres con síndrome de Down podría abrir nuevas puertas en la estrategia de lucha contra este tipo de cáncer.

Sin embargo, las personas con síndrome de Down tienen más probabilidades de desarrollar la enfermedad de Alzheimer, y a una edad más temprana que la población general. ¿Por qué?, debido a que algunos genes responsables de la enfermedad de Alzheimer se encuentran en el cromosoma 21. Investigadores europeos, estructurados en un consorcio (Horizonte 21), están trabajando en cómo tratar la enfermedad de Alzheimer en personas con síndrome de Down. Estos resultados podrían beneficiarnos a todos.

Porque la investigación cruzada beneficiará a muchos pacientes; porque el síndrome de Down es la discapacidad intelectual más común (1 de cada 700 embarazos); porque restaurar las capacidades

intelectuales dañadas es una prioridad que permitirá a las personas ser completamente independientes; porque encontrar tratamientos es científicamente factible; porque los proyectos de investigación merecen financiamiento, una mejor coordinación, ímpetu político, y promoción. Por todas estas razones, le pedimos a la Unión Europea que haga de la investigación terapéutica del síndrome de Down una prioridad en los próximos cinco años.

Csaba SZABO (Hungría/Suiza, Universidad de Friburgo),

Yann HERAULT (Francia, Instituto de Genética y Biología Molecular y Celular),

Andre STRYDOM (Reino Unido, King's College),

Mara DIERSSEN (España, Centro de Regulación Genómica),

André MEGARBANE (Lebanon/France, Jérôme Lejeune Institut)

Peter DE DEYN (Países Bajos, University Medical Center Groningen),

Juan FORTEA (España, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau),

Marie-Claude POTIER (Francia, Brain Institute),

Laurent MEIJER (Francia, Perha Pharmaceuticals)

Anne-Sophie REBILLAT (France, Jérôme Lejeune Institut)

Barbara BARDONI (from Italy and France, INSERM)

Mária ŠUSTROVA (Eslovaquia, Slovak Medical University)