

Editorial

Síndrome de Down: Aspectos médicos actuales

Hace poco la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD) celebró casi al mismo tiempo tres acontecimientos de gran significado: el 20 aniversario de su meritoria actividad, la tercera Conferencia Internacional sobre el Síndrome de Down y la presentación de un excelente libro, que tuve la satisfacción y el honor de presentar. Su título es el mismo de esta editorial: *Síndrome de Down: aspectos médicos actuales*. Me alegró aceptar esta responsabilidad, entre otros motivos, porque me permitió evocar toda la historia moderna del síndrome de Down (SD), que he ido conociendo de primera mano. Baste decir que salí de la Facultad de Medicina de Granada en 1951 cuando aún no se sabía el número exacto de cromosomas de las células de la especie humana, y que el fundamento genético del SD, que hoy merece este valioso libro, la trisomía 21, fue descrito en 1958 por Jérôme Lejune y Pat Jacob, casi al mismo tiempo pero de manera independiente. Entonces hacía ya un año que yo era catedrático de pediatría. ¿Qué ocurría entonces? A mediados del siglo XX existía una pésima atención de este síndrome: para el diagnóstico apenas se contaba con otra cosa que la descripción clínica realizada un siglo antes por Down. El pronóstico vital era muy malo con mortalidad precoz por infecciones respiratorias o cardiopatía y en cuanto al pronóstico funcional se consideraba unido de forma inexorable a una discapacidad grave. El tratamiento médico era prácticamente nulo y el psicopedagógico estaba presidido por la institucionalización o ingreso en un colegio especial, con alguna ventaja y muchos inconvenientes, que hoy se conocen, en esta moderna etapa presidida por la integración social. El problema estaba agravado por su frecuencia, ya que uno de cada 700 recién nacidos presentaba SD, frente a la situación presente donde las técnicas de diagnóstico prenatal han rebajado la incidencia en nuestro medio a 3 por cada 10.000 recién nacidos, entrando dentro de los parámetros definitorios de las enfermedades de baja incidencia, si no fuera por las numerosas personas Down en edad adulta.

Tal vez esta vivencia personal, seguida primero en Granada, luego en Cádiz y hace casi 40 años en Barcelona, ha sido una razón por la que los autores de esta importante publicación recurrieran a mí para su presentación ante autoridades y un numeroso público. Además los autores saben que siempre pertenecí a ese grupo de pediatras que no aceptaban aquel nihilismo terapéutico imperante hace décadas y tampoco el mayor pesimismo pronóstico. Al contrario, consagramos parte de nuestra actividad asistencial, docente y científica para intentar ayudar a las personas con SD.

Con este ánimo leí con especial atención y creciente interés el libro que debía comentar, coincidiendo con la citada fecha, en la que la FCSD cumple 20 años largos de eficaz labor, bajo la presidencia de la admirada Sra. Montserrat Trueta y la dirección general actual de Katy Trias Trueta. En ella, con sus 1.600 historias clínicas, han encontrado un eficiente punto de encuentro tanto los afectos de SD y sus familias, como los profesionales interesados en ayudarles. Como son precisamente los autores de esta monografía, muy bien presentada por Editorial Masson y con la colaboración del Banco Urquijo.

Participan como autores ilustres colegas de todas las especialidades médicas y estaría fuera de lugar y de tiempo enumerarlos a todos, suman 57, pero están bien representados por los autores principales: JM. Corretger, como Director del Centro Médico de la FCSD, Agustí Serés, como Coordinador de este centro, Jaume Ca-

saldàliga, como cardiólogo y reflejo de los otros especialistas, y la presencia de la directora general de la FCSD, Katy Trias. Sus méritos, como los de todos los demás, son evidentes. Además, todos ellos muestran en esta obra un mérito añadido, el trabajo en equipo y multidisciplinario, lo que es básico si se quiere ser verdaderamente eficaz en problemas psicosociales como el que nos ocupa. ¿Qué se podría destacar de este libro? En cuanto a su contenido, sería muy larga la exposición de los 27 capítulos que lo conforman. Es suficiente dejar constancia de que todo lo importante sobre el SD está revisado y actualizado en sus 385 páginas. En ellas el lector encontrará sucesivamente la problemática psicológica y psiquiátrica, en su posible presentación durante la infancia y más adelante en el adulto, donde ha sido obligada la disquisición sobre el posible padecimiento temprano de la enfermedad de Alzheimer; la frecuente alteración ocular y auditiva, lo mismo que la patología cutánea; la mayor incidencia y gravedad de las infecciones respiratorias; el gran capítulo de las cardiopatías congénitas, actualmente de posible corrección quirúrgica temprana, exceptuando la temible y rara hipertensión pulmonar; la fisiopatología del aparato digestivo, desde las alteraciones en la lengua y toda la boca hasta el estreñimiento, pasando por la intolerancia al gluten y la vigilancia del hígado; la posible alteración en genitales y en el desarrollo sexual; problemas de tiroides y otras glándulas de secreción interna con su crecimiento distinto, que debe ser valorado en curvas especiales (X. Pastor y cols.); los problemas de nutrición con la temida tendencia al sobrepeso y por supuesto la vigilancia neurológica y ortopedicotraumatológica; sin olvidar los fundamentos etiológicos y los principios del diagnóstico pre y postnatal, terreno en el que se avanza de forma continua.

A los diversos especialistas en el sentido clásico, dedicados a un órgano o aparato, se unen otros autores más generales como el pediatra, el internista, el inmunológico, el oncohematólogo, el biólogo celular, el experto en informática y estadística o el correspondiente al campo de la enfermería.

Es difícil de esta forma que el resultado del libro presentado no sea excelente. Tal es mi impresión personal y espero que igualmente lo sea para todos aquellos que se pueden beneficiar de su lectura y consulta: desde los pediatras y diversos especialistas, hasta los pedagogos, psicólogos, logopedas, familias e incluso algunas personas con SD. Todos encontrarán en este libro una rápida y eficaz respuesta a sus preguntas, más que en otros sistemas de información, como Internet, donde a veces es excesiva, poco actualizada, dispersa y sin un criterio de calidad, de modo que puede perjudicar y a menudo distorsionar la buena relación entre pediatra, psicólogo o pedagogo y la persona con SD. La pervivencia del libro e incluso su auge paradójico, en esta era de la informática, está basada en parte porque en general proporciona una información veraz, ponderada, contrastada con la experiencia y seleccionada como de verdadero interés. Resulta de especial interés en el libro que hoy ve la luz el programa de salud para niños y adolescentes y luego para adultos. De manera que no es sólo un libro de estudio y de consulta, sino una guía de los cuidados en cada edad. Podría añadir mucho más sobre el libro y sus autores, pero siempre sería poco. Por ello, termino expresando la felicitación a la FCSD, a todos los autores y a todos los que lo han hecho una realidad. Al mismo tiempo, me atrevo a expresar la gratitud en nombre de los que he mencionado como posibles beneficiarios.

MANUEL CRUZ HERNÁNDEZ
Catedrático de Pediatría

Profesor Emérito de la Universidad de Barcelona