

Resumen de la "III Conferencia Internacional sobre el cromosoma 21 y de investigación médica sobre el Síndrome de Down"

La Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD) organizó el pasado mes de marzo, con la colaboración científica del la «National Down Syndrome Society» de Nueva York, la 3ª edición de la Conferencia Internacional sobre el Cromosoma 21 y de Investigación Médica sobre el síndrome de Down (SD). Durante los días 18 y 19 de marzo del presente año se reunieron en Barcelona más de 120 expertos de 14 países para presentar sus trabajos de investigación e intercambiar experiencias sobre el estudio de la estructura génica del cromosoma 21 y de los nuevos métodos diagnósticos y tendencias terapéuticas en el SD.

El acto inaugural fue presidido por la consejera de bienestar social del gobierno catalán, Hble. Sra. Anna Simó, que en su parlamento elogió la labor realizada durante más de 20 años por la FCSD. La Sra. Montserrat Trueta, fundadora de la FCSD y presidenta de su patronato, agradeció a la Sra. Simó y a los asistentes su presencia al acto y les conminó a trabajar en pro de las personas con SD. En el mismo acto se hizo entrega del IX premio Ramon Trias Fargas de investigación sobre el SD. Este premio se dividió en un primer premio otorgado al trabajo «Marcadores del estrés oxidativo en el síndrome de Down» de las doctoras Ángela Casado, Mª Encarnación López-Fernández y Rocío Ruiz, del Centro de Investigaciones Biológicas del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) de Madrid. En el estudio se analiza el comportamiento y la actividad de las enzimas Cu/ZnSOD, catalasa, glutatión peroxidasa y la glutatión reductasa en las personas con SD. Estas enzimas son las protectoras principales delante de los mecanismos de oxidación. En la presentación se describieron los resultados del estudio enzimático realizado a 100 individuos con SD de distintas edades y sexos. (Un amplio resumen del trabajo se presenta en este número de la SD/DS).

Un accésit al IX premio Ramon Trias Fargas se otorgó al trabajo «Suplementos de vitamina D y ejercicio están relacionados con el incremento de la densidad mineral ósea en personas con síndrome de Down» trabajo realizado por un equipo multidisciplinario presidido por el Dr. Lluís Rosselló del departamento de reumatología del Hospital de Santa María de Lleida. En el estudio se evalúa el efecto positivo de la suplementación con vitamina D y el incremento del tiempo medio

de ejercicio físico semanal, que observaron sobre la densidad mineral ósea y la prevención de fracturas en los 58 adultos con SD estudiados, los cuales prestan sus servicios laborales en los dos talleres ocupacionales que han colaborado. En el trabajo se confirma que durante el año, periodo en el que se administró un tratamiento vitamínico y se realizó un incremento de ejercicio, estos fueron eficaces para mejorar la densidad mineral ósea y en la prevención de fracturas en estas personas.

En el mismo acto inaugural se presentó el libro «Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales» [1] editado por la FCSD. En el libro se describen con detalle los problemas de salud que pueden presentar las personas con SD. En él, sus más de 50 autores recogen la experiencia de casi 20 años y más de 1600 personas con SD atendidas en el Centro Médico Down (CMD) de la Fundación. La obra consta de 27 capítulos y 385 páginas editadas a todo color, está dirigida a expertos y a personas interesadas en la atención médica del SD. El Prof. Manuel Cruz Hernández, catedrático emérito de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona, glosó la obra destacando su actualizado contenido y su magnífica presentación; así mismo elogió la labor de estudio y recopilación de datos realizada desde el CMD, centro pionero en nuestro país en la atención médica de las personas con SD.

Durante las distintas sesiones de la Conferencia se presentaron 59 comunicaciones científicas, tanto oficiales como libres, pertenecientes a más de 260 autores. En relación con las presentaciones, las siguientes fueron muy significativas:

Entre los trabajos fomentados y realizados por miembros del CMD tenemos:

«Puesta al día de las tablas de crecimiento para niños españoles con síndrome de Down» presentado por el Dr. X. Pastor, que fue publicado en el número anterior de esta revista [2]. Se trata de la última versión ampliada y mejorada de las primeras tablas de crecimiento publicadas con datos procedentes de niños con SD de nuestro país. Para ello se utilizaron las más de 1.700 mediciones recogidas en la base de datos del CMD, lo que permite una mayor precisión en la interpretación estadística de los datos.

«Tamaño del canal auditivo externo en síndrome de Down. Relación con la patología auditiva en niños y

adolescentes» del Dr. J. Domènech, otorrinolaringólogo del CMD. Desde hace mucho tiempo está descrito que el conducto auditivo externo (CAE) de las personas con SD es reducido en tamaño, pero no se conoce su relación con la patología del oído medio y de la trompa de Eustaquio. El trabajo consiste en evaluar a 624 niños y adolescentes con SD entre los 8 meses y los 17 años. La conclusión del mismo es que el tamaño del CAE puede ser utilizado como factor de predicción de malfuncionamiento de la trompa de Eustaquio y de la otitis media con derrame; esto es estadísticamente significativo sobre todo en el grupo de menores de 5 años.

«El tortícolis en el síndrome de Down» expuesto por el Dr. J. Puig Galy, oftalmólogo del CMD. En el trabajo se estudiaron 760 pacientes con SD, en los cuales se evaluó la refracción, la motilidad ocular y la posición de la cabeza. El tortícolis estaba presente en 75 individuos (9,86%), en la mayoría de ellos debido a parálisis unilateral del 4º par craneal y a nistagmus, con paresia del músculo oblicuo superior; en un 29,33% de casos no se encontró la etiología, o no tenían una etiología ocular.

También destacaremos la presentación de la Dra. Q. Ferrer «Problemas cardiacos en el síndrome de Down durante la edad adulta», donde se destaca el hallazgo de una mayor incidencia de regurgitación aórtica (36%) que de insuficiencia mitral (15%), en contra de lo que está publicado. La mayoría de pacientes están asintomáticos, aunque en ellos es obligatoria la profilaxis de la endocarditis bacteriana.

Entre las ponencias oficiales de la Conferencia pueden reseñarse las siguientes:

«Del síndrome de la apnea obstructiva de sueño: ¿deberían ser estudiados todos los niños con síndrome de Down? Evaluación y tratamiento.» De la Dra. S. Shott, otorrinolaringóloga de Cincinnati, Ohio, EEUU. Mostró los datos previos de su trabajo de 5 años; también describió sus protocolos de estudio y análisis, así como los tratamientos médicos y quirúrgicos utilizados.

«Puesta al día de las guías de salud para el síndrome de Down» y «Tratamientos complementarios y alternativos para síndrome de Down» que presentó el Dr. W. Cohen, pediatra del «Down Síndrome Center» de Pittsburgh, EEUU. El Dr. W. Cohen es también *co-chair* del «US Down Syndrome Medical Interest Group» (DS-MIG). En estas 2 ponencias, que en cierto modo son complementarias, se comentaron los nuevos tratamientos y medidas preventivas para mejorar la salud en las personas con SD, sobre todo los que sugirió en 2001 la «American Academy of Pediatrics» y que periódicamente actualiza el DSMIG. Con motivo de la Conferencia, este grupo se reunió el día 17 de marzo, donde se discutieron los distintos puntos de vista que sobre las opciones de salud en SD tienen los expertos europeos y americanos.

El Prof. R. Reeves, de la John Hopkins University,

Baltimore EEUU, presentó su trabajo sobre expresión génica del cromosoma 21 «La región crítica del síndrome de Down no es crítica para el síndrome de Down». Se trata de un trabajo con ratones transgénicos, que unas pocas semanas había sido publicado en la revista Nature, donde se compara la evolución de los huesos craneofaciales en ratones Ts65Dn y de las personas con SD.

Las nuevas estrategias de tratamiento biológico en el SD se presentaron en la conferencia magistral titulada «Explorando la neurobiología del síndrome de Down: las nuevas perspectivas que sugieren nuevas estrategias de tratamiento» que expuso el Prof. W. Mobley director del Instituto de neurociencias de Stanford y del Centro de Investigación y tratamiento del SD de la Universidad de Stanford en EEUU. Se trata de un nuevo enfoque en el tratamiento del SD, aprovechando la similitud existente con la enfermedad de Alzheimer: se está trabajando sobre los mecanismos biológicos y la forma de interferir su acción en distintas estructuras cerebrales, como el hipocampo.

En la Conferencia se presentaron varios trabajos sobre el modelo murino como expresión génica y modelo para el SD. Destacan los del Dr. JM. Delabar de Paris en «Descripción fenotípica y modelos murinos de sobreexpresión de los genes del cromosoma 21», el del Dr. Estivill de Barcelona en su ponencia «DYRK1A y alteraciones neuronales en modelos murinos de síndrome de Down», el de la Dra. M. Dierssen de Barcelona, que hizo referencia a la estructura neuronal en «El cortex cerebral en síndrome de Down modelos murinos», y la ponencia «Perfiles de expresión génica en el síndrome de Down: y en modelos murinos» del Dr. M. Sultan, de Berlín. Todos ellos tienen en común el estudio en ratones de varios genes correspondientes al cromosoma 21.

En el apartado de aprendizaje conductual en animales destacaron las presentaciones del Prof. J. Flórez, de Santander, con su ponencia «Conducta y aprendizaje en el ratón Ts65Dn, un modelo para el síndrome de Down: nuevas contribuciones». Es remarcable la contribución que a lo largo de muchos años ha hecho el Prof. Flórez en el estudio del SD, siendo magníficos sus artículos y trabajos con ratones transgénicos. Un nuevo enfoque fue el estudio sobre el envejecimiento presentado por la Dra. E. Head de la Universidad de California, que describió en su trabajo «Reduciendo el daño oxidativo y facilitando un enriquecimiento conductual se podría mejorar el envejecimiento en el síndrome de Down: la evidencia está en el estudio longitudinal con modelos caninos del envejecimiento humano». En este trabajo con perros se demostró que los tratados con antioxidantes y con estimulación mejoraban las habilidades de aprendizaje, pero no hicieron desaparecer las placas seniles.



Mesa presidencial.



Público asistente a la jornada inaugural.

En el simposio sobre enfermedad de Alzheimer y SD, destacaron la presentación «Demencia y síndrome de Down: estructuras neuropatológicas de la variabilidad clínica» a cargo del Dr. J. Leverenz de la Universidad de Washington, en Seattle, EEUU y la de las Dras. M. Boada y M. Buendía de Barcelona, que expusieron el trabajo «Los efectos del donepizilo en la cognición y el comportamiento en adultos con síndrome de Down y demencia», fruto de la colaboración entre la Fundación ACE («Alzheimer Centre Educational») y la FCSD.

Dentro de las comunicaciones libres, recibió el premio a la mejor presentación oral la titulada «La transcriptoma cerebelar durante el desarrollo postnatal del ratón Ts1Cje, un modelo de trisomía segmentaria para el síndrome de Down», que presentó la Dra. MC. Potier, de París, en representación de un amplio grupo de autores. Y el premio al mejor póster se adjudicó a «MNB/DYRK1A, una proteinkinasa con múltiples funciones en el cerebro y probablemente involucrada en la neuropatogénesis del síndrome de Down», de la Dra. B. Hämmerle

López-Francos y otros autores del CSIC de Alicante.

En conclusión, y como se desprende del resumen de ponencias aquí expuesto, la Conferencia fue un éxito, tanto por el nivel científico de los participantes a la misma, como por la actualidad de las ponencias presentadas.

Bibliografía

1. Síndrome de Down: aspectos médicos actuales; Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K (eds). Barcelona: Masson; 2005.
2. Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernández M, Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. SD 2004;8: 34-46.

Dr. A. Serés Santamaría,
Coordinador del CMD

FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

C/ Comte Borrell, 201 - 08029 BARCELONA

Deseo recibir cuatrimestralmente y de forma gratuita la revista **SD-DS. REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN**. Remítanla, por favor, a la siguiente dirección:

CATALÁN ESPAÑOL

Nombre:

Domicilio:

C. Postal: Población:

Deseo, para colaborar con la FCSD, a partir del próximo número, recibir la revista por correo electrónico.

E-mail:

Profesión:

Firma:

Especialidad:

Fecha: