

Envejecer con síndrome de Down

El 25% de los que han superado los 50 años padece algún tipo de demencia

MARTA ESPAR
Barcelona

Hace un par de décadas, no llegaban a cumplir los 40. Ahora, muchos pasan los 60. La esperanza de vida de las personas con síndrome de Down sigue siendo más corta que la del resto de la población, unos 20 años menos, porque el envejecimiento precoz viene programado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21. Pero los avances en la atención y la prevención sanitaria en España, junto con una mejora paulatina en la consideración de los deseos y derechos de estas personas, están haciendo posible que su esperanza y su calidad de vida mejore a pasos agigantados. La integración escolar y laboral ha sido un factor muy importante de normalización y progreso.

Sin embargo, a grandes retos, nuevos problemas: los estudios epidemiológicos calculan que en torno al 25% de quienes han superado la barrera de los 59 padece algún tipo de demencia. A la misma edad, entre un 25% y un 50% presenta cuadros depresivos relacionados con demencia, trastornos afectivos o hipotiroidismo. En España, según datos del Instituto Nacional de Estadística correspondientes a 1999, hay 32.000 personas con síndrome de Down, de las que en esa fecha 1.220 tenían más de 50 años, es decir, un 3,8% del total. Hay que tener en cuenta que los 50 años en la vida de una persona con síndrome de Down equivalen a 70 de una persona sin esta alteración cromosómica.

Reunidos el pasado viernes en Barcelona durante la IX Jornada Internacional sobre el Síndrome de Down, organizada por la Fundación Catalana Síndrome de Down (FCSD), médicos, educadores sociales y psicólogos insistieron en la necesidad de afinar el diagnóstico diferencial, el único que permite diferenciar la patología mental o el problema físico del retraso mental asociado al síndrome, que en España no se introdujo hasta 1999.

Las ventajas del diagnóstico diferencial son muchas. Para el genetista Agustí Serés, coordinador médico del Centro Médico Down, de la FCSD, “el chequeo periódico de aspectos médicos ligados al síndrome, como las cardiopatías congénitas, los problemas otorrinológicos u oftalmológicos, ha permitido detectar y corregir, por ejemplo, pérdidas de visión o audición que, a menudo, se achacaban a un deterioro propio del síndrome o a trastornos de conducta”.

Beatriz Garvía, psicóloga de la FCSD, explica, sin embargo, que se siguen “dedicando grandes esfuerzos para dar con el diagnóstico acertado, porque síntomas como pérdida de atención, desconexión y/o deterioro de las capacidades cognitivas, que se dan a menudo en una de-



Margarita Cuerda, en el retrato para el cartel anunciador del congreso. / QUIM ROSER

Muerte celular más rápida

¿Por qué las personas con síndrome de Down suelen envejecer antes? La razón estaría en el propio desequilibrio de la dosis génica originado por la existencia de 3 cromosomas 21, en lugar de 2. “De forma similar a lo que ocurre en otros tejidos del cuerpo, las neuronas con síndrome de Down tienen una tendencia más rápida a la muerte celular, debido a un proceso de estrés oxidativo que va erosionando la estructura de la célula hasta inutilizarla”, explica Mara Dierssen, neurobióloga del Centro de Regulación Genómica de Barcelona.

“Luego”, añade Dierssen, “que el proceso de envejecimiento resista mejor o peor, dependerá de múltiples variables y de cómo otros factores puedan contrarrestarlo o faci-

litarlo”, porque, “la variabilidad interindividual en el síndrome de Down es muy grande”.

¿Por qué presentan mayor prevalencia de Enfermedad de Alzheimer (EA) u otras demencias? Según Dierssen, este mismo estrés oxidativo presente en las células con síndrome de Down puede ser también uno de los elementos que desvíe la transformación de la proteína responsable del inicio de alzhéimer, de forma que, a edades muy tempranas, las personas con síndrome de Down presentan signos neuropatológicos de la enfermedad neurodegenerativa, aunque no todos los casos desembocan en una demencia clínica.

Con estos datos en la mano, se comprende el esfuerzo

de los investigadores por encontrar sustancias que puedan contrarrestar el estrés oxidativo y poder así romper esa cadena de acontecimientos que terminan en la muerte precoz de las células. Pero la doctora Dierssen subraya que, aunque se habla mucho de sustancias antioxidantes como posibles terapias para el síndrome de Down, “ninguna de las actualmente propuestas ha mostrado real capacidad terapéutica”.

La mayor parte de los investigadores que publican trabajos en revistas especializadas le dan la razón y reclaman mayores inversiones para realizar estudios de investigación básica y ensayos clínicos que acaben de sustentar estas hipótesis terapéuticas.

presión, pueden confundirse con un inicio de alzhéimer o un hipotiroidismo”. “Antes, cualquier trastorno de conducta se atribuía al síndrome, y ni se diagnosticaba, ni se trataba”, añade Garvía. Ahora, el problema es que depresión y demencia aparecen, a menudo, mezcladas o de la mano.

La neuróloga Mercè Boada, directora de la Fundación ACE y especialista en demencia del hospital Valle Hebrón de Barcelona, insiste en este aspecto. “Es muy difícil diferenciar entre el grado de déficit intelectual previo, el deterioro cognitivo asociado a la edad y la demencia”, dice

De 32.000 personas con síndrome de Down, 1.220 tienen más de 50 años

El diagnóstico diferencial permite distinguir entre retraso y patología

Boada. Porque, aunque las lesiones cerebrales sean las mismas que las del resto de personas con alzhéimer, su forma de inicio —mucho más agresiva y rápida— y su presentación clínica —mucho más variada en síntomas— hacen que no sea posible aplicar las mismas herramientas para el diagnóstico.

Sin embargo, el tratamiento sí puede ser similar. En un estudio elaborado por su equipo, en 2001, con una muestra de 99 personas con Down demostraron que el tratamiento habitual del alzhéimer con Donepecilo, un fármaco inhibidor de la acetilcolina, también es efectivo en personas con síndrome de Down. Desde entonces, la Seguridad Social financia el tratamiento con este fármaco en las personas afectadas.

“El resultado puede ser no muy relevante a nivel científico”, aclara la neuróloga, pero “tiene una gran dimensión social, porque normaliza el derecho de estas personas en el acceso a un tratamiento”. Desde ambas fundaciones se prevé lanzar un nuevo estudio longitudinal, que permitirá detectar los factores de riesgo propios del alzhéimer en la población con síndrome de Down y, a partir de ahí, abrir la puerta a ensayos clínicos para nuevos fármacos específicos.

Todos los expertos coinciden en que están empezando a aprender datos esenciales sobre la vejez en estas personas. Pero el presidente de Down21, la Federación Española de Instituciones para el SD, lo resume en una frase: “El trabajo debe empezar a edades tempranas, porque la calidad de vida de la vejez se corresponderá con la que se ha disfrutado con anterioridad”.



Amadeu Vallvé, en la pastelería de su familia, en el barrio de Gràcia de Barcelona. / MARCEL·LÍ SÀENZ

“Me gustaba más ser joven porque no estaba cansado”

Amadeu Vallvé, afectado por síndrome, aspira a vivir solo

M. E.
Barcelona

Amadeu Vallvé tenía 18 años cuando su madre le explicó que tenía síndrome de Down. Ahora, con 51, lo cuenta cabizbajo, porque lo que más le ha costado “digerir” es que le manden y que sea su hermano menor, y no él, el encargado de sacar adelante la pastelería que tiene la familia en el barrio de Gràcia de Barcelona. Allí, en el Forn de Sant Joan, sigue amasando la crema de Jijona o café, las que más le gustan, aunque él, en realidad, es “el rey de la sara”.

Amadeu fue a una escuela de monjas del barrio y era un chico “alegre, movido, espabilado”, según cuenta su madre, Ramona. “Y sigue siéndolo”, asegura, pero hace un par de años que se cierra más a menudo en su cuarto, y ya no baja tanto a la pastelería. Se siente triste, explica Amadeu, porque se pregunta qué va a ser de él cuando no vivan sus padres, de 74 y 82 años. Él asegura que se siente capaz de vivir solo, pero la madre no lo ve claro. “Me gustaba más la vida cuando era joven, porque ahora estoy más cansado y me cuesta acordarme de las cosas”, dice este gran amante de la música de los sesenta.

A Margarita Cuerda, “Maíta”, de 57 años, le encanta abrir cajones, y ordenar fotos de las fiestas familiares. Sonríe casi todo el rato, mientras su hermana, Mar, dos años mayor, explica que es “muy cariñosa y sociable”, pero “no se la puede dejar sola ni cinco minutos”. Mar Cuerda, médica de profesión, es su tutora desde que, hace dos años, muriera el padre, y la madre, con 93 años, ya no se pudiera hacer cargo de ella. De

Sóller (Mallorca), su pueblo natal, Maíta pasó a vivir en un piso del Eixample barcelonés con su hermana, su cuñado, y dos sobrinos, que son su alegría. Le encanta ir a “el club”, uno de los proyectos que desarrolla la Federación Catalana Síndrome de Down para la tercera edad, y, aunque tiene muy poco vocabulario, porque nunca fue al colegio, deja claro que le gusta mucho más la vida que lleva ahora.

Su hermana le presta las pa-

Amadeu se pregunta qué va a ser de él cuando no vivan sus padres

Se les infantiliza porque todo lo que es autonomía se considera un riesgo

labras: “El rápido deterioro que se produce en muchas personas de esta edad con síndrome es, sobre todo, debido a que conviven con padres muy mayores o viven relegados en instituciones con muy poco estímulo vital”. Cuando aceptó la tutoría, explica Mar, “lo que más nos preocupaba es que no tuviera una vida propia”.

“A las personas con síndrome de Down se les infantiliza, porque todo lo que implica autonomía es un riesgo” y los padres tienden a la sobreprotección, explica Beatriz Garvía, psicóloga de la federación. Esta situación, “a la larga, se les gira en contra”, insiste, “porque se les impi-

de del crecimiento y la capacidad de tolerar frustraciones”. En España las perspectivas han cambiado pero “queda todavía mucho por hacer”, explica la directora de la federación catalana, Katy Trias. Cada vez hay menos centros de atención especial y los niños con síndrome de Down van a la escuela con los demás, pero son pocos los que viven solos o en pareja.

El trabajo de la autonomía y la identidad es una filosofía que, según Otón, comparten el centenar de asociaciones y fundaciones que reúne la Federación Española. Y, en este sentido, el presidente de Down 21 asegura que la Ley de Dependencia ofrece una “ventana de oportunidades para la promoción de la autonomía personal”.

La experiencia del estado norteamericano de New Hampshire es todo un referente. Allí no existen instituciones segregadas y se garantiza la integración de estas personas a través de una red local de servicios, públicos y voluntarios, como los “hogares propios”, la planificación personalizada del futuro o la integración con ayuda de personas que hacen de “puente” con el resto de la población local.

“A largo plazo, no es un sistema más caro, porque revierte en una mejora de su salud física y psíquica, y tiene un gran beneficio social”, asegura Jan Nisbet, directora del Instituto de Discapacidad y profesora de la Universidad de New Hampshire. La actitud hacia estas personas “sólo puede cambiar con el contacto”, dice Nisbet. Y Trias subraya: “Antes no los mirábamos, después los pusimos en un centro, y ahora nos queda respetar su vida y sus decisiones”.

Peligran los logros del plan contra la tuberculosis

Desde 1995 se han salvado 31 millones de personas, pero faltan inversiones

LALI CAMBRA
Ciudad del Cabo

Con cerca de nueve millones de nuevos casos en 2005, 1,7 millones de muertos anuales y una de cada tres personas en el mundo infectadas, la tuberculosis (TB) podría haber tocado techo, según la Organización Mundial de la Salud (OMS). La incidencia de la enfermedad disminuyó por primera vez en 2006 un 1%, un logro significativo aunque escaso, que puede peligrar de no ponerse freno a la coinfección de VIH y TB y al creciente número de personas con tuberculosis resistentes a los medicamentos de primera y segunda línea.

Y eso no va a ser posible, según se enfatizó en la 38ª Conferencia de Salud Pulmonar que finalizó ayer en Ciudad del Cabo (Sudáfrica), si los planes globales contra la enfermedad siguen sin recibir los fondos necesarios para la expansión del tratamiento y para investigar nuevas técnicas de diagnóstico rápido o medicamentos y vacunas más eficaces.

De acuerdo con la OMS, se requieren 5.000 millones de euros al año, de los que faltan por financiar 3.000 millones. En total, el plan para 10 años (2006-2015) prevé una inversión de 50.000 millones, 8.000 de ellos para investigación y 42.000 para mejorar el diagnóstico y el tratamiento. “Aunque la incidencia es menor y se han salvado 31 millones de vidas desde 1995, el declive es demasiado lento. Sin nuevos instrumentos de diagnóstico y medicamentos, no acabaremos con la enfermedad”, explica Mario Raviglione, director del programa *Detener la TB*, que recuerda que sólo un 62% de los enfermos son diagnosticados.

Con respecto a la tuberculosis multirresistente y la extremadamente resistente (unos 450.000 casos anuales), hacen falta 129 millones de euros este año y 379 el próximo, necesarios para salvar la vida a 134.000 pacientes y controlar la extensión de los brotes resistentes. La tuberculosis multirresistente es inmune a los medicamentos tradicionales y requiere otros, denominados de segunda línea, más costosos y tóxicos, a los que la TB extremadamente resistente se ha hecho también fuerte y contra la que apenas hay tratamiento.

Raviglione considera que el Objetivo del Milenio de frenar la

extensión de la TB se puede conseguir, pero sin financiación (especialmente de los países europeos), la meta de reducir en 2105 el número de muertes a la mitad con respecto a 1990 y de acabar con la enfermedad en 2.050 es difícil. El responsable del plan incide en la necesidad de tener a mano técnicas de diagnóstico rápido de los brotes resistentes.

Otro de los factores que ha supuesto el aumento de casos de TB y que constituye por sí sólo una nueva plaga, es la coinfección VIH-tuberculosis. Se supone que un tercio de los 40 millones de personas con VIH están coinfectados con la bacteria de la TB. De los casi nueve millones de casos de TB en 2005, 600.000

eran seropositivos y 200.000 fallecieron. La mayoría de los casos se concentran en el África subsahariana, donde, según la OMS, hasta un 80% de los afectados de tuberculosis son también seropositivos. En este caso, los especialistas recomiendan una mayor colaboración de los programas nacionales para TB y VIH, que generalmente discu-

rrren en paralelo y con escaso contacto.

Según destaca Marcos Espinal, secretario ejecutivo de *Detener la TB*, “todos los enfermos de TB deberían ser cribados para el VIH”. El diagnóstico de tuberculosis en una persona seropositiva es muy difícil. En muchas ocasiones, la persona con un sistema inmunológico deprimido no tiene suficiente esputo, su análisis resulta negativo o su tuberculosis es extrapulmonar.

La dificultad en el diagnóstico (mayor en el caso de niños) supone que tratamientos preventivos con isoniazida, que impedirían la infección de TB en seropositivos en un 40% de los casos, sean impracticables. Proporcionar el medicamento a alguien contagiado y no correctamente diagnosticado aumentaría los riesgos de generar resistencias, según recordó en Ciudad del Cabo Alasdair Reid, consejero del programa de las Naciones Unidas contra el sida. De ahí que el énfasis de la conferencia, de acuerdo con Raviglione, se haya puesto en la necesidad de buscar técnicas de diagnóstico efectivas, rápidas y de coste asequible. La técnica actual, basada en la observación del esputo al microscopio, data de hace 100 años y es insuficiente.



Mario Raviglione.