

Noticia

Se han identificado los genes cuya presencia puede explicar la deficiencia cognitiva en el síndrome de Down

Más del 75% de las personas con síndrome de Down desarrolla alzhéimer pasados los 40 años, un riesgo 6 veces superior al general. La actividad del gen Dyrk1A, implicado en el síndrome de Down, puede tener la clave, según la investigadora Mara Dierssen.



Mara Dierssen investiga las alteraciones cerebrales en la discapacidad intelectual en el Centro de Regulación Genómica de Barcelona.

Gracias al trabajo de profesionales de la ciencia como Mara Dierssen, cada vez se avanza más en el conocimiento de esta alteración genética originada por una copia extra del cromosoma 21 o un fragmento del mismo.

Dierssen, del [Centro de Regulación Genómica de Barcelona](#) y presidenta de la [Sociedad Española de Neurociencia](#), lidera diferentes estudios orientados a conseguir mejorar las capacidades cognitivas de las personas con síndrome de Down. De entre sus investigaciones, destaca [el descubrimiento de una sustancia presente en el té verde \(la epigallocatequina galato, EGCG\) que podría incidir en una mejora en la memoria y aprendizaje de las personas con síndrome de Down](#). La próxima [Asamblea General Ordinaria de DOWN ESPAÑA](#) (26 de abril), contará con la presencia de Mara Dierssen y su colega Rafael de la Torre, que presentarán datos sobre este estudio y participarán de un debate al respecto.

Ahora su equipo lleva a cabo una destacada investigación que ha permitido determinar el impacto del exceso de la dosis del gen Dyrk1A, uno de los candidatos principales para explicar las alteraciones cognitivas y la neurodegeneración asociada a la edad.

¿Qué ha aportado este descubrimiento?

Nos ha permitido diseñar nuevas estrategias terapéuticas para normalizar la actividad de este gen y para potenciar la plasticidad cerebral. La idea es que mediante agentes farmacológicos que incrementen la “eficacia plástica” del cerebro podremos potenciar la intervención educativa y social.

¿Hay aplicaciones terapéuticas cercanas?

En los últimos años la investigación sobre síndrome de Down ha identificado los genes cuya triple presencia pueden explicar la deficiencia cognitiva, que por tanto son posibles dianas farmacológicas. En este momento hay abiertas diversas líneas de investigación. Unas van dirigidas a la normalización de los desequilibrios entre neurotransmisores excitadores e inhibidores, y otras a mejorar la plasticidad cerebral, como proponemos en mi laboratorio. Nosotros pretendemos normalizar la excesiva dosis de proteínas del cromosoma 21 implicadas en esa plasticidad, que es fundamental para la memoria y el aprendizaje.

¿Será posible corregir esta patología en el futuro con terapia génica?

En mi opinión aún no estamos en ese punto, pero es indudable que los avances en investigación abren una ventana de esperanza. Experimentos en modelos animales han demostrado que el tratamiento mediante terapia génica puede revertir algunos defectos cognitivos.

¿Por qué hay tanta diferencia en la capacidad intelectual en personas con síndrome de Down?

La variabilidad individual es un rasgo constitutivo del síndrome de Down. La característica común a todas ellas es la disminución del nivel intelectual. Aunque sabemos poco de los factores que controlan esta variabilidad, está cada vez más claro que además de la dotación genética del individuo, que en si ya es variable, las influencias de su entorno también contribuirán a determinar el nivel de competencia final. La estimulación ambiental en el síndrome de Down tiene como objetivo que cada uno logre el mejor nivel de competencia posible aprovechando la neuroplasticidad. Sin embargo, hay una limitación genética a la hora de responder al entorno. Esta limitación puede ser muy diferente en cada persona. En los casos de mosaïcismo no todas las células presentan la trisomía del cromosoma 22, y las alteraciones suelen ser más leves.

¿Cómo influye la estimulación que reciben en la capacidad intelectual?

El ambiente es capaz de modificar la función y la estructura del cerebro, especialmente durante las primeras etapas de la vida. Es decir, requiere de la estimulación del entorno para producirse correctamente y desarrollar conexiones adecuadas. Una estimulación inadecuada, por exceso o por defecto, puede ser

perjudicial. Pero además, en el síndrome de Down no sólo hay problemas biológicos en las etapas de formación y desarrollo sino durante toda la vida. Por eso la atención a estas personas ha de ser permanente.

Puede leerse la entrevista en su fuente original (ABC) [a través del siguiente enlace](#).