



Rafael Blesa - Director del Servicio de Neurología del Hospital de la Santa Creu

“Queremos determinar cómo el Alzheimer aparece en las personas con Síndrome de Down porque a día de hoy nadie lo sabe”

Debido al aumento de la esperanza de vida, el 80% de las personas con Síndrome de Down de más de 60 años tiene Alzheimer. Partiendo de esta realidad, nació el proyecto de investigación 'Down Alzheimer Barcelona

Neuroimaging Initiative' (Dabni). Un estudio en el que la Obra Social La Caixa y el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona caminan de la mano con el objetivo de hallar la explicación a este deterioro cognitivo

-¿Cómo surgió el estudio 'Down Alzheimer Barcelona Neuroimaging Initiative'?

Este estudio nace a partir de la extraordinaria experiencia que tiene la Fundació Catalana de Síndrome de Down, que en este momento es la segunda del mundo en número de afiliados, con más de 2.500 personas. En el año 2014, unos neurólogos del Servicio de Neurología del Hospital Sant Pau, concretamente de la Unidad de Memoria, establecen relación con esta fundación y empiezan a evaluar a las personas con Síndrome de Down para ver si pueden detectar, o no, cambios que sugieran que estas presentan deterioro cognitivo añadido a su discapacidad.

-¿Qué objetivo persiguen con el desarrollo de este estudio?

Queremos determinar cómo el Alzheimer aparece en el Down porque a día de hoy nadie lo sabe.

En los años 70 apareció la cirugía cardíaca. Las dolencias que esta cirugía corrige eran la principal causa de fallecimiento de las personas con Down hasta el momento, pues estas fallecían a edades entre 15 y 20 años, es decir, prácticamente no sobrevivían nunca a esta edad. A partir de que se normalizan las intervenciones cardíacas, las personas con Síndrome de Down ya no fallecen y por tanto pueden llegar a las edades de la población sin Down.

Cuando estas personas alcanzan los 40 años, en su cerebro hay una gran cantidad de proteína amiloide, que es la marca patológica de la enfermedad de Alzheimer. Es por ello que, en menos de 20 años, entre los 40 y los 65, el 80 o 85% de la población con Síndrome de Down desarrolla la enfermedad de Alzheimer y fallece con ella.

El gran objetivo que se planteó la Unidad de Memoria del Sant Pau es ver si se podía determinar, entre las personas con Down que acudían a



la fundación catalana, quienes de ellas estaban empezando a tener síntomas.

Esto es muy difícil porque son personas con discapacidad previa. Con este estudio esperamos poder determinar si la persona está empezando a deteriorarse y todavía no tienen categoría de demencia porque que está haciendo vida normal, o ya tienen necesidades que no dependen de su discapacidad, sino de la demencia añadida.

-¿El desarrollo de esta enfermedad neurodegenerativa en personas con Síndrome de Down se produce de igual modo que en el resto de la población o presenta particularidades?

Este es uno de los retos que hay que responder porque el desconocimiento de qué ocurre con los Down cuando tienen más de 40 de años es superlativo. En los centros de personas con Down, cuando estas se deterioran y fallecen, los médicos no saben que la enfermedad que subyace es el Alzheimer. El hecho de que el Down tenga esta gran probabilidad o riesgo de tener Alzheimer es algo

nuevo. Y lo es por una razón, que antes no sobrevivían a los 60 años y ahora sí.

Desde el año 2011, la organización mundial que organiza los criterios diagnósticos de la enfermedad de Alzheimer, la International Working Group, ha dicho que hay dos tipos de Alzheimer: el esporádico (es el más frecuente, ya que afecta a más del 95% de los pacientes) y el genético. En esta última variedad distingue dos tipos: el que viene dado porque la persona ha heredado un gen que tienen sus padres; o el que se produce por tener Síndrome de Down. Y es que se considera que la variación genética que comporta tener Down te da un riesgo elevadísimo de tener Alzheimer muy pronto y muy deprisa en cuanto a su evolución.

-¿Cómo están desarrollando este proyecto de investigación?

Para todo esto se precisa un grupo de profesionales, de psicólogos y neurólogos experimentados, que determinen qué pruebas hay que pasar. Por eso en 2014 se hizo el primer convenio de colaboración entre la Fundació

Catalana de Síndrome de Down y el Hospital Sant Pau. Por primera vez en el Estado español y en Europa, se entendía que un servicio público de salud era el lugar referente donde se tenía que evaluar a las personas con Síndrome de Down que potencialmente podían estar desarrollando una demencia. En 2016, el Hospital de Sant Pau decidió dar a este convenio un espacio, en el pabellón Santa Victoria del Hospital de Sant Pau, que se bautizó con el nombre Unidad Alzheimer Down.

Ahora, en el circuito asistencial se atiende a las personas con Síndrome de Down para ver si hay deterioro o no, y en caso de que lo haya, estos pacientes se remiten al Hospital de Sant Pau, a la Unidad de Alzheimer Down, donde se estudia si tienen demencia o no. Esta es la forma con la que se puede empezar a diagnosticar y a tratar de forma adecuada.

Lo que queremos es determinar cuándo les empieza la enfermedad y para eso utilizamos los biomarcadores: punciones lumbares -para determinar si hay amiloide o

“Cuando alcanzan los 40 años, en su cerebro hay una gran cantidad de proteína amiloide, la marca patológica del Alzheimer”

no-, estudios psicológicos, resonancias magnéticas... Hemos empezado con estudios piloto en 2014 gracias a becas del Ministerio de Economía, Industria y Competitividad y, afortunadamente, la Fundación Bancaria La Caixa nos concedió también una beca de 930.00 euros para que en los próximos tres años podamos hacer una muestra de personas con Síndrome de Down para poder analizar en ellas cuándo empieza la enfermedad de Alzheimer y tratar de entender mejor la dolencia.

La gran esperanza que tenemos es que la investigación que estamos empezando a hacer aporte conocimientos sobre las causas de la enfermedad, cómo aparece y cómo hace para ser más rápida y cruel con personas con Down.

-¿Qué primeras conclusiones están pudiendo advertir en el estudio?

Tenemos unas primeras evaluaciones que se han realizado sobre una cohorte de más de 400 personas procedentes de la Fundació Catalana de Síndrome de Down. De ellos, lo que hemos podido determinar es que, realmente, la presencia de demencia y por tanto de acúmulo de amiloide tanto en líquido cefalorraquídeo como en el cerebro, viene determinado por la edad.

En esta muestra de más de 400 personas vemos que, antes de los 40 años, prácticamente no aparece deterioro pero que, a partir de los 40, va cambiando la curva de probabilidad de tener el Alzheimer, de manera que a los 60 el 85% ya tiene criterios de demencia.