

Entrevista a Mara Dierssen con motivo del XVIII Encuentro Nacional de Familias de Personas con Síndrome de Down

## “Tenemos que pensar cuál es el precio de una terapia cromosómica para las personas con síndrome de Down”



*“Nos deberíamos plantear qué es lo que va a suceder si conseguimos inactivar la copia completa del cromosoma 21. Porque una cosa es mejorar en los aspectos cognitivos y otra cambiar completamente todo lo que hay detrás de ese cromosoma”.*



*“Las personas con síndrome de Down padecen con menor frecuencia que la población general tumores sólidos, y un gen del cromosoma 21 parece que es responsable de esa protección. Esto abre nuevas posibilidades para el tratamiento del cáncer en la población general”.*



*“Existen numerosos grupos de investigación españoles que están haciendo aportaciones valiosísimas al conocimiento en el síndrome de Down. La investigación que se realiza en este campo es de las pocas en las que nuestro país es puntero a nivel mundial”.*

**Santiago, 30 de noviembre de 2018.** Mara Dierssen es una científica poco habitual. Médico y doctora en Neurobiología, dirige el grupo de Neurobiología Celular y de Sistemas del programa de Biología de Sistemas en el Centro de Regulación Genómica (CRG) en Barcelona. Inquieta, extrovertida y muy creativa, canta en un grupo, compone sus propias canciones y le obsesiona que los resultados de sus investigaciones lleguen con cercanía a la sociedad. Apasionada del mar, la familia, la



música y la filosofía, no deja indiferente a nadie que la conoce. Mara Dierssen pronunciará la **conferencia inaugural del XVIII Encuentro Nacional de Familias de Personas con Síndrome de Down** que se celebrará del 6 al 9 de diciembre en Santiago organizado por DOWN COMPOSTELA y DOWN ESPAÑA.

La vinculación de esta investigadora española con el colectivo de personas con síndrome de Down comenzó muy pronto, casi desde el principio de su carrera científica. “Me interesé mucho por cómo funcionan los procesos de memoria y aprendizaje. Una de las cosas que más me inquietaba era saber por qué éstos se alteran en trastornos que tienen que ver con la discapacidad intelectual o con la neurodegeneración. Comencé a estudiar profundamente la enfermedad de Alzheimer y al tiempo también el síndrome de Down”, afirma.

Dierssen vive su profesión con entusiasmo y su sueño es “descubrir cómo podemos almacenar la ingente cantidad de recuerdos que almacenamos y cómo nuestro cerebro es capaz de adaptarse de una forma tan eficiente a través del aprendizaje al entorno”. “¿Cómo es posible que haya recuerdos que son tan vívidos y que podemos recrearlos de una forma tan exacta y sin embargo otros sean mucho más difusos?”, se pregunta.

Para esta investigadora **“la Neurociencia será una de esas grandes revoluciones científicas que nos esperan en los próximos 20 ó 30 años”** pues “nuestro conocimiento sobre los procesos que subyacen a todas las funciones mentales será mucho mayor”, y esto, sumado “al auge de las tecnologías y a **nuestra capacidad para descubrir los códigos tras la actividad bioeléctrica cerebral, nos van a abrir oportunidades que por ahora son impensables”**.

Dierssen asegura que **en estos momentos “estamos buscando biomarcadores para saber, de entre las personas con síndrome de Down, quiénes van a acabar desarrollando una enfermedad tipo Alzheimer o quiénes pueden estar más en riesgo de sufrir obesidad”**. Respecto a la inactivación de la copia extra del cromosoma 21 que ocasiona el síndrome de Down, que “ya se ha conseguido *in vitro* pero aún no *in vivo*”, piensa que “antes nos deberíamos plantear qué es lo que va a suceder si conseguimos inactivar la copia completa del cromosoma 21 pues hay cosas muy positivas en las personas con síndrome de Down. **Tenemos que pensar cuál es el precio de esa terapia cromosómica para las personas con síndrome de Down, porque una cosa es mejorar los aspectos cognitivos y otra cambiar completamente todo lo que hay detrás de ese cromosoma”**, asegura con vehemencia.



Preguntada sobre los test prenatales no invasivos que detectan anomalías cromosómicas en el embarazo la científica ve algo claro: “para mí el problema no es el de los avances científicos. El asesoramiento genético, como proceso de comunicación para proporcionar información sobre una condición, es positivo”. Pero Dierssen piensa que **el diagnóstico prenatal está sirviendo en España, “en una gran mayoría de casos, que llega a alcanzar hasta el 90% de diagnósticos positivos, para proceder a interrumpir el embarazo”**. “¿Por qué? -se pregunta- porque uno de los problemas es cómo se explican las cosas. Y es evidente la **desinformación de los profesionales sanitarios acerca del síndrome de Down**”. En muchos casos, señala, “la información a los padres se limita a enumerar los problemas médicos, perfectamente manejables en su mayoría, y se hace énfasis en la discapacidad intelectual, sin matizar que existe una tremenda variabilidad. Tampoco se informa de los grandes avances conseguidos a nivel científico y médico”.

Respecto a la relación del síndrome de Down con enfermedades como el cáncer, Dierssen explica que “dado que en el síndrome de Down la región del genoma triplicada está bien acotada, ello nos permite delimitar también más fácilmente los posibles genes de susceptibilidad o de protección”. Y pone un ejemplo **“recientemente se descubrió que los tumores sólidos son menos frecuentes en las personas con síndrome de Down que en el resto de la población. Hay un un gen del cromosoma 21, RCAN1, que parece ser el responsable de esa protección, reduciendo la vascularización del tumor. Evidentemente ello abre nuevas posibilidades para el tratamiento del cáncer en la población general”**.

Dierssen, que también es presidenta de la Sociedad de la Investigación sobre la Trisomía 21 (T21RS), considera que en España no se está haciendo una buena difusión de los avances científicos en la investigación sobre el síndrome de Down. “Existen numerosos grupos de investigación españoles que están haciendo aportaciones valiosísimas al conocimiento en esta área, y posiblemente pocos ciudadanos y pocos políticos son conscientes que la investigación que se realiza en este campo es de las pocas en las que nuestro país es puntero a nivel mundial”. Para la investigadora **“la bajísima inversión en investigación sobre síndrome de Down que se hace en España, y en general en Europa, va a tener una repercusión directa en nuestra competitividad a nivel internacional**. Por desgracia España, tal y como ya señalaba Ramón y Cajal, sigue viviendo “de espaldas a la ciencia”, y, salvo honrosos esfuerzos, aunque insuficientes, por mejorar la investigación científica, seguimos muy lejos de los estándares internacionales”, señala apenada.



NOTA: se anexa entrevista completa con Mara Dierssen por si resulta de vuestro interés.

