

LOS BEBÉS CON TRISOMÍA TIENEN DERECHO A VIVIR

Necesidad de una reacción ética y perspectiva de normalización

Jean-Adolphe Rondal



LOS BEBÉS CON TRISOMÍA TIENEN DERECHO A VIVIR

Necesidad de una reacción ética y perspectiva de normalización

Jean-Adolphe Rondal

Título original: *Les bébés trisomiques ont le droit de vivre. Nécessité d'un sursaut éthique el perspective de normalisation.*

Traducción:

Rosario León Cuyás

Jesús Flórez

© 2012 Jean-Adolphe Rondal

© 2012 por la traducción, Rosario León y Jesús Flórez

© 2012 Fundación Iberoamericana Down21

Paseo Pérez Galdós 4, 3º dcha. – 39005 Santander (España)

down21@down21.org

www.down21.org

Realización editorial: Proyectae

Acerca del autor

Jean-Adolphe Rondal es doctor en Filosofía (Ph.D.) por la Universidad de Minnesota, Estados Unidos, y Doctor en Ciencias del Lenguaje por la Universidad París-V-René-Descartes-Sorbona. Es profesor ordinario emérito de la Universidad de Lieja, donde ha ocupado la cátedra de psicolingüística durante 28 años. El profesor Rondal se ha involucrado desde hace treinta años en el área científica dentro de la gestión de la Asociación APEM-T21, la principal asociación francófona belga dedicada al apoyo y a la intervención habilitadora de los niños con trisomía 21 (síndrome de Down). Es socio fundador y ha sido presidente de la Asociación Europea de Síndrome de Down (EDSA). Jean-Adolphe Rondal es también autor de numerosas obras y artículos científicos en este campo (ver el sitio www.jeanarondal.com para más detalles). En el presente trabajo, se expresa en nombre propio, y sus opiniones no comprometen necesariamente a las instituciones ni asociaciones con las que colabora.

Agradecimientos

Mi agradecimiento al Dr. Guy Dembour (Centre Hospitalier Universitaire St. Luc, Université Catholique de Louvaine) por su amable lectura del texto, y por sus múltiples sugerencias de correcciones de tipo técnico. Por supuesto, las ideas expresadas sólo comprometen al autor.

Sumario

1. La sentencia de Estrasburgo	7
2. ¿Quiénes son las personas con síndrome de Down?	11
3. ¿Y nosotros? ¿Quiénes somos nosotros genéticamente?	15
4. La situación actual	17
5. Responsabilidad colectiva	21
6. Una perspectiva de normalización	23
7. Conclusión	35
8. ¡Trisómico, a pesar de todo!	37

Nota sobre el título de cubierta de la obra

La expresión «bebés trisómicos» es un atajo lingüístico; a lo largo de esta obra utilizaré las de «bebés/personas con síndrome de Down», más conocida y utilizada en el ámbito internacional, o «bebés/personas que tienen trisomía 21», que considero más correcta y respetuosa. El término «normalización» no debe entenderse en un sentido normativo, en el de obligar a las personas portadoras de una trisomía 21 a encajar en cualquier norma. Por normalización entiendo, de forma un tanto provocadora, la tarea actualmente factible y perfectamente realizable a medio plazo, de conducir a las personas con síndrome de Down hacia un desarrollo y un funcionamiento neurocognitivo cercano al de la mayoría de las personas llamadas normales, mediante diversos medios científicos de los que trataremos en este texto.

La sentencia de Estrasburgo

Se acaba de apelar al Tribunal Europeo de los Derechos Humanos para que se pronuncie sobre un derecho fundamental a recurrir en el «juicio de detección y de eliminación prenatal de los hijos enfermos o discapacitados». Se trata del caso *Kruzmane contra Letonie*. La madre de un niño con síndrome de Down se ha querrellado por no haber podido efectuar la detección de la trisomía 21 durante su embarazo, detección que le habría permitido estar informada de la condición de su hijo y haber tomado la decisión, asegura ella, de abortar. La sentencia del Tribunal, que se espera para los próximos meses, es de especial importancia, puesto que establecerá si la eliminación de un hijo enfermo o discapacitado es, en efecto, un *derecho fundamental*. Ciertamente, esta sentencia sentará jurisprudencia. Un fallo favorable a la demandante dará lugar, sin duda alguna, a la tipificación en los Estados Europeos del derecho a la interrupción del embarazo por causa de una minusvalía que haya sido detectada, ya se trate de trisomía 21 o de cualquier otro motivo grave de salud. La jurisdicción actualmente en vigor en buena parte de los países europeos implica que la interrupción voluntaria del embarazo no es un derecho fundamental. Su aplicación depende del criterio del equipo médico, y no puede derivarse de la mera solicitud de la madre. El dictamen positivo del Tribunal Europeo modificaría radicalmente la situación, en el sentido en que, para practicar el aborto, bastaría solamente la decisión materna, una vez que se hubiera detectado una alteración patológica en el feto.

Una serie de instituciones europeas, así como la Fundación Jérôme Lejeune, se han movilizado contra la iniciativa en cuestión, afirmando que la eugenesia, según sus propios términos, no es ni puede

ser un derecho humano (ver el sitio www.stopeugenicsnow.org). El 28 de junio pasado, se celebró en Estrasburgo una audiencia pública en presencia de numerosos eurodiputados. Se votó una moción titulada «*Fighting eugenics and discrimination against the disabled*» [*Cómo combatir la eugenesia y la discriminación contra los discapacitados*], que será presentada al parlamento europeo a partir de su reapertura.

Yo también creo que la eliminación prenatal de un hijo que presenta una discapacidad mental congénita de origen genético no es un derecho humano.

Sin embargo, quizás sea conveniente indicar que la terminología empleada no es la mejor de las posibles. La eliminación prenatal de un hijo al que se diagnostica la presencia de una trisomía 21 o una minusvalía congénita de origen genético no supone realmente eugenesia, sino, por extensión semántica, se refiere a un tipo de eugenesia individual (históricamente, una contradicción de los términos, como se explicará más adelante). Quizá pueda comprenderse la estrategia, si es que la hubiera, que trataría de oscurecer el cuadro evocando, por medio de la terminología, el sombrío espectro (por decir lo mínimo) de la eugenesia étnica, racial y otras de la primera mitad del siglo XX. Pero el tema es lo suficientemente grave como para que haya necesidad de volverlo a resaltar. En efecto, el uso de una terminología inadecuada podría poner en peligro la propia labor de la impugnación. Porque ello podría llevar a centrar el debate más sobre la eugenesia (sobre si eso puede o no considerarse como tal), distrayéndonos en cambio de la necesidad de destacar una acción social contra la discriminación de la que son víctimas las personas que tienen una minusvalía, especialmente cuando esa minusvalía es de tipo cognitivo.

La eugenesia histórica responde inicialmente a las preocupaciones sociales de un estadista inglés, primo del naturalista Darwin, llamado Galton, a finales del siglo XIX. Ante el descenso de la mortalidad prenatal, y el aumento de la esperanza de vida en Inglaterra, especialmente notables en aquella época en las clases obreras y desfavorecidas de la sociedad, Galton, influenciado por el Maltusianismo, crea en Lon-



dres en 1906 el *Laboratory for National Eugenics*. Su objetivo es establecer un censo de las familias intelectualmente «brillantes», para delimitar los ingredientes hereditarios del éxito social. Se sugiere una eugenesia que podría calificarse de positiva. Él apunta al mantenimiento, incluso al perfeccionamiento de la «raza», recomendando los matrimonios entre las personas de la buena sociedad, y alentando a éstas a procrear más, de forma que se contrarreste la multiplicación de los individuos considerados peor dotados intelectualmente. Tal era al menos la teoría de Galton, expuesta en su obra *Hereditary Genius*¹. En las décadas siguientes aparece una desviación hacia una eugenesia negativa, que dio lugar a las esterilizaciones forzosas llevadas a cabo por diversos estados, principalmente los Estados Unidos de América, Inglaterra y la Alemania nazi de la primera mitad del siglo XX.

Si verdaderamente no se trata de eugenesia en la cuestión que aquí nos ocupa, ¿de qué se trata? En mi opinión, del deseo de tener una

¹ F. Galton (1869), *Hereditary genius*, Londres, Macmillan.

descendencia normal y de una reacción de temor ante la perspectiva de tener que educar a un hijo del que se sabe que presentará un retraso en su desarrollo y unas dificultades cognitivas, en una sociedad que valora, quizás en exceso y demasiado exclusivamente, estos aspectos de la economía humana.

Este deseo y este temor son muy comprensibles. Todo el mundo desea tener un hijo que se desarrolle lo mejor que sea posible. Pero conviene añadir que todos los hijos pueden naturalmente esperar del mismo modo tener unos padres normales, entiéndase amorosos y atentos.

El derecho a la vida no sufre ninguna excepción, ya se trate de la pena de muerte, que no es el tema de este folleto, o de la eliminación del feto humano so pretexto de que no se ajusta a las expectativas normales. Esta posición es también la de las religiones del «libro» (catolicismo, islamismo, religión hebrea) y la de otras religiones. A mi juicio, no se trata en absoluto de una obligación que se siente por causa de los preceptos de estas instancias confesionales, preceptos de los que, por otra parte, me alegro. Lo que proclamo es el carácter inalienable del derecho a la existencia por una *razón laica y universal*, la del respeto absoluto por el hombre a la vida humana, quedando entendido que ésta comienza desde la concepción.

¿Quiénes son las personas con síndrome de Down?

Los estereotipos abundan en esta materia, y la ausencia de una información compartida, seria, pertinente, y ya no hablemos de actualizada, es la regla más que la excepción. Desgraciadamente esto es también verdad en el caso de numerosos psicólogos, psiquiatras, pediatras, genetistas y médicos de medicina general, que deberían estar mucho mejor formados en el tema. Basta consultar los programas de los cursos obligatorios de Medicina y de Psicología de nuestras universidades, para caer en la cuenta de hasta qué punto los conocimientos especializados de estos facultativos resultan absolutamente incompletos, con excepción de alguna iniciativa individual en materia de formación lamentablemente muy rara.

Uno suele encontrarse enfrentado a un «muro» de prejuicios y de pseudo-conocimientos. Esta situación determina el primero de los tres obstáculos principales para la normalización de las personas con síndrome de Down. Los otros dos obstáculos se refieren a la grave insuficiencia de las ayudas públicas, y a una enorme carencia en materia de investigaciones especializadas. En la actualidad existen en todo el mundo alrededor de diez millones de personas que tienen trisomía 21, es decir, tantas como toda la población de un país como Bélgica. La incidencia natural siempre se aproxima a un caso por cada mil nacimientos de niños vivos. Hablo de incidencia natural, porque la no disyunción cromosómica que provoca la presencia de tres cromosomas 21, en vez de los dos que se hallan normalmente en las células del cuerpo, es un fenómeno natural. Parece que existe desde la aparición del *Homo sapiens*, y también se encuentra en nuestros primos biológicos, los primates no humanos.

Contrariamente a una opinión comúnmente extendida, la persona con síndrome de Down no tiene muy poco «de algo, o de todo», sino más bien demasiado. No se trata de una enfermedad, en el sentido en que generalmente se entiende este término, sino de una condición genética particular, condición entendida como un estado físico general.

La triplicación de todo el cromosoma 21 (*trisomía simple*), o de una parte del mismo (*trisomía parcial y de translocación*), en todas las células del cuerpo², o en una proporción de estas células (casos llamados de *mosaicismo*)³, produce una sobreabundancia de material biológico que resulta nociva y que origina el síndrome de Down. Los rasgos destacables son: *a*) un retraso del desarrollo, especialmente en la esfera cognitiva (lenguaje, memoria, funcionamiento intelectual), con un funcionamiento inferior a lo habitual en este campo que perdura toda la vida pero que es extraordinariamente variable de un individuo a otro; *b*) una alteración también muy variable en la función de algunos órganos; *c*) un envejecimiento orgánico prematuro que se manifiesta a partir de la treintena/cuarentena de años, y *d*) una mayor susceptibilidad a desarrollar la enfermedad de Alzheimer en una pequeña proporción de casos (aproximadamente un 10%). La razón principal de esto último se debe a la presencia, en la parte superior del brazo largo del cromosoma 21, de un gen que codifica una molécula llamada proteína preamiloide. Ésta, cuando se encuentra en cantidad muy importante en los depósitos de agregados intercelulares cerebrales, provoca la cadena de fenómenos patológicos que desembocan en la sintomatología Alzheimer. En algunos casos, el proceso degenerativo puede ser relativamente lento y durar hasta una decena de años. En otros casos, la evolución negativa

² La trisomía parcial implica que sólo una parte del cromosoma 21 existe en tres ejemplares en las células del cuerpo. En los casos de translocación, un segmento de un par de cromosomas 21 (o todo un cromosoma) se separa y viene a fijarse sobre el otro miembro del mismo par de cromosomas, o sobre el cromosoma de otro par.

³ En los que una parte de las células del cuerpo están provistas del número normal de cromosomas, mientras que las otras células cuentan con tres cromosomas 21. Las proporciones varían según el momento en que se produzca la triplicación del 21, o una translocación que implique a este cromosoma, en el desarrollo embrionario inmediatamente posterior a la fecundación.

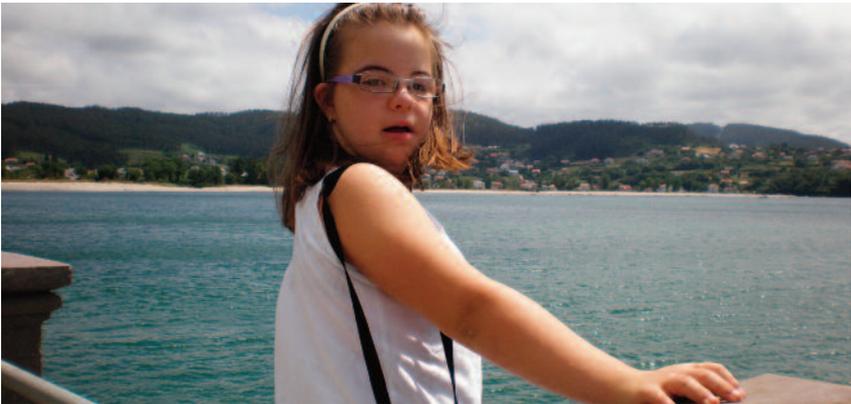
es más rápida⁴. Se trata del mismo padecimiento degenerativo que afecta a una proporción importante de la población general a partir de los sesenta o setenta años.

El envejecimiento orgánico, que generalmente es más precoz en la trisomía 21, difiere de la enfermedad de Alzheimer y puede contrastarse en la actualidad gracias a los avances de la farmacología médica. Los problemas de piel, de audición y de agudeza visual que son los más comunes, son objeto de tratamientos eficaces. La patología de Alzheimer, que afecta igualmente a una proporción importante de personas que no tienen trisomía 21, como ya se dijo, ha motivado la realización de numerosas investigaciones ampliamente financiadas por la industria farmacéutica. No en vano se trata de un mercado comercial potencialmente importante. Una decena de moléculas han superado diversas instancias nacionales o están en fase final de validación ante las mismas. Tienen el poder de parar, o al menos de frenar, la evolución patológica, siempre que se prescriban en los estadios iniciales de la enfermedad. A medio plazo, es muy probable que pueda disponerse de una verdadera terapia para todas las personas afectadas, incluyendo a las que tienen síndrome de Down.

El problema principal y el auténticamente constitutivo de la trisomía 21 es el cognitivo. Se suele hablar de discapacidad o de deficiencia intelectual. Pero los términos «intelectual» e «inteligencia» no significan gran cosa, científicamente hablando. La noción específica de inteligencia, de la que se tendría mucha, menos o poca, es una ficción psicométrica mantenida desde hace mucho tiempo por la noción más que dudosa del cociente intelectual (CI), de la que una cierta psicología descriptiva no ha logrado liberarse. Lo que existe es un número, todavía

⁴ La observación según la cual no todas las personas con trisomía 21, ni mucho menos, presentan una susceptibilidad particular a la enfermedad de Alzheimer se debe al hecho de que el gen codificado por la molécula preamiloide beta no está situado en la llamada zona crítica de la trisomía 21 (situada más abajo, sobre el brazo largo del 21), y al papel aún poco conocido pero real de la interacción entre este gen y otros genes protectores (por ejemplo, el gen Apolipoproteína-épsilon 2 del cromosoma 19) o «agravantes» (el mismo gen en versión épsilon 4, el gen de la preselinina del cromosoma 10). Esto es igualmente aplicable a la población ordinaria.

mal definido en nuestros días, de funciones cognitivas y habilidades adaptativas, como son la capacidad de atención, diversas formas de memoria, diversos tipos de razonamiento, el abordaje de la información espacial, temporal, la solución de problemas prácticos, la aptitud musical, una aptitud propioceptiva, la intuición y la comprensión social, etc. Todas ellas sólo presentan entre sí modestas correlaciones. Se identifican como elementos principales de la organización psicológica humana la cognición, la «conación» (término empleado en psicología para expresar la voluntad, motivación, esfuerzo, impulso), y la personalidad en general. Resulta que la conación y la arquitectura general de la personalidad no son en absoluto diferentes entre las personas que tienen síndrome de Down y las que no lo tienen. Las diferencias que en ocasiones pueden ponerse en evidencia se relacionan con los efectos secundarios de la trisomía en la evolución psicológica de las personas. No tienen nada de fundamentales, aparte de la variabilidad interindividual presente allí como en otras partes de la economía humana. Por ello, antes que de discapacidad mental o intelectual, sería preferible hablar de dificultades cognitivas y adaptativas, pudiendo la naturaleza de dichas dificultades variar de un síndrome a otro⁵. Como veremos más adelante, las dificultades cognitivas características de las personas con síndrome de Down son tratables en la actualidad y lo serán más aún en el futuro.



⁵ A este respecto, puede consultarse la obra colectiva *Down syndrome. Neurobehavioural specificity* (escrita bajo la dirección de J.A. Rondal y de J. Perera), Chichester, Reino Unido, Wiley, 2006.

¿Y nosotros? ¿Quiénes somos genéticamente?

¿Qué nos dice la expresión «persona normal» o «persona que no tiene trisomía 21»? La mayor parte de los genes se nos presentan con una especie de autocertificación de normalidad. Pero la genética molecular viene a minar esta creencia. Si las personas con síndrome de Down presentan una triplicación del cromosoma 21 (el cual lleva alrededor de 500 genes; pero todos, afortunadamente, no participan de la etiología del síndrome de Down, como se verá más adelante), la persona media que no tiene trisomía 21, y de hecho cada uno de nosotros, dista mucho de estar indemne de una u otra predisposición genética que le conducirá hacia una patología que puede manifestarse en cualquier momento de la vida. Los análisis de ADN (ácido desoxirribonucleico, la sustancia fundamental de los genes), cada vez más extendidos y utilizados en los países occidentales, muestran la ubicuidad de la predisposición patológica (trátase de cáncer de mama, de próstata, de páncreas, de hígado, de esclerosis amiotrófica, de fibrosis quística, de infarto de miocardio, de hipertensión arterial, etc.). Se trata solamente de predisposiciones y no de un destino inexorable, puesto que el nivel genético interactúa con los factores ambientales para determinar o no, y en caso afirmativo, con mayor o menor gravedad, la aparición y el curso de una determinada alteración patológica. La objetivación de dichas predisposiciones ya constituye, y constituirá aún en mayor grado en el futuro, la base empírica de la medicina preventiva, en la cual pueden fundarse grandes esperanzas (con la terapia epigenética, como se verá más adelante).

El punto sobre el que intento llamar la atención es el siguiente. En efecto, la probabilidad de presentar una trisomía 21 a partir de una no-disyunción del cromosoma 21 en uno de los progenitores se apro-

xima al 100%. Pero en el común de los mortales, es enorme la cantidad de patologías del desarrollo y otras patologías que pueden surgir a lo largo de la vida. Este tipo de consideración debería restarnos algo de seguridad sobre nuestra llamada «normalidad», y hacernos más tolerantes y conscientes sobre lo que realmente significa y la enorme diversidad genética que caracteriza a la especie humana. La biología humana es intrínsecamente frágil, y esta fragilidad es fuente de diversidad. La diversidad, pues, es consustancial con, y forma parte de, nuestra propia naturaleza humana. Por cierto, observaremos, tal vez con un poco de ironía si el tema no fuese tan serio, que las personas que tienen una trisomía 21 poseen, en relación a las no portadoras de esta condición, una menor predisposición (hablando en términos estadísticos) a desarrollar determinados tipos particulares de cáncer, principalmente cáncer de los tejidos o tumores sólidos⁶.



⁶ Para más detalles, puede verse el capítulo firmado por A. Rasore Quartino, en la obra colectiva dirigida por J.A. Rondal y J. Perera, *Down syndrome. Neurobehavioural specificity*, Chichester, Reino Unido, Wiley, 2006.

La situación actual

Es alarmante. Se habla de tragedia griega⁷. Alrededor del 90% de los fetos diagnosticados con síndrome de Down (en algunas regiones incluso se alcanza la cifra de un 95%) son objeto de un aborto llamado terapéutico y legal en cierto número de países (¿terapéutico para quién?, ciertamente, no para el niño). Las asociaciones especializadas en todo el planeta se han inquietado ante este holocausto. Se ha señalado la responsabilidad de algunos médicos, ginecólogos, genetistas, políticos y agentes sociales, que son juzgados como culpables de influenciar, directa o indirectamente, a los padres para que decidan interrumpir el embarazo. Pero la principal responsabilidad incumbe, sin duda alguna, a la sociedad entera, a la presentación errónea de las personas con síndrome de Down que prevalece aún en nuestros días, a la evidente y grave insuficiencia de la información y ayuda a los padres en el momento angustioso que más las necesitan, y a la ignorancia bien extendida que consiste en olvidar la evolución positiva de las prácticas científicas y educativas. Se afirma que no hay otra cosa mejor que hacer por estos «desgraciados niños» que evitarles una vida definida a priori como una vida que necesaria y únicamente va a discurrir llena de graves contrariedades. Además, en toda equidad, convendría solicitar al principal protagonista su opinión personal, lo que por desgracia no es factible en ese estadio biológico. ¿Quién puede creer seriamente que, confrontado con el dilema de aceptar una muerte fetal, en prevención de supuestas contrariedades existenciales, o de una vida menos que perfecta, un ser humano elegiría en todos los casos la primera opción de esta alternativa? Creo que nadie. Entonces, ¿por qué nos arrogamos el derecho de decidir por ellos? No

⁷ Le Ménég, J.-M. (2002). *La trisomie est une tragédie grecque*. París: Editions Salvator.

es más que una trágica impostura existencial que pretende justificar lo que podría llamarse un crimen de estado.

La situación actual de las personas con síndrome de Down en nuestras sociedades es mejor que la del pasado, si bien no la convierte en plenamente satisfactoria.

La esperanza de vida gira en torno de los sesenta años, y está en progresión creciente. A título comparativo, a comienzos del siglo XX era de 9 años. Se desaconsejaba abiertamente mantener al bebé en casa. Las instituciones especializadas se encargaban de mantenerlos vivos durante algunos años. Los niños fallecían por falta de cuidados adecuados, y a causa de un muy comprensible síndrome de abandono, del que se sabe que puede conducir a la muerte por depresión grave durante los primeros años. Hoy en día, y ya desde hace bastante tiempo, los niños con síndrome de Down son criados y educados por padres generosos y dedicados. Se expresan en su lengua materna, y a veces en segunda o en tercera lengua. La mayoría es capaz de aprender a leer y a escribir, y a manejar el ordenador. Son escolarizados en colegios de educación primaria y secundaria, sea en colegios especiales o en colegios de integración junto con los demás niños de desarrollo ordinario. Aprenden un oficio manual y a veces bien especializado⁸ y desempeñan muy frecuentemente tareas profesionales y otras que se les confían, con sano orgullo y un gran sentido de la responsabilidad. Son personas contentas de vivir, sociables y deseosas de integrarse con el resto de la sociedad.

Sus dificultades particulares atañen al funcionamiento cognitivo, como ya se dijo: capacidades reducidas de memoria a corto plazo, sobre todo en lo que respecta a la memoria auditiva, menor desarrollo de determinados aspectos del funcionamiento del lenguaje (vocabulario, gramática de los enunciados verbales), dificultad para el razonamiento abstracto, limitada capacidad para el cálculo. Estas dificultades impiden con mucha frecuencia la escolarización plenamente normal,

⁸ Algunas personas con síndrome de Down, y cada vez más, asisten con éxito a la escuela secundaria, y algunas acceden a la Universidad.

CAPÍTULO 4. La situación actual

sobre todo en los cursos superiores si tenemos en cuenta la organización preferente de nuestros sistemas escolares en aulas por edad cronológica, lo que reduce sus posibilidades de hacerse un sitio en la economía de los países industrializados, especialmente en periodos de crisis y de desempleo endémico. ¿Hará falta recordar que el nivel de desarrollo intelectual de estas personas, enormemente mejorable como veremos a continuación a condición de deseirlo y de poner los medios, corresponde al de la población europea del siglo XIX y de la primera parte del XX en las zonas rurales y en los barrios periféricos de nuestras ciudades? Por el momento, pienso que no se le habrá ocurrido a nadie la idea de privar del derecho a la vida, ni siquiera retroactivamente si pudiéramos expresarnos de una manera justa a efectos de nuestra argumentación, a los millones de personas consideradas normales en nuestras sociedades de aquella época.





Responsabilidad colectiva

Si esto es así —y ciertamente lo es— ¿por qué los padres se sienten hasta tal punto inclinados o dispuestos a dejarse influenciar, de forma que niegan al bebé diagnosticado de tener síndrome de Down el derecho a ver la luz del día? ¿Es justo manifestarles nuestro rechazo? De ninguna manera. Que el que no haya temblado ante la idea de tener que educar a un hijo discapacitado les tire la primera piedra. Respeto el libre albedrío de los padres. Pero no puede ocultarse que se trata indudablemente de la eliminación de un ser humano. Ningún razonamiento puede servir para camuflar esta dura realidad.

¿Por qué tantísimos padres, más allá del deseo legítimo de tener un hijo intelectualmente brillante, o al menos normal, tienen tanto miedo de traer al mundo un hijo con síndrome de Down y de ocuparse de él? La respuesta es obvia: la opinión de la sociedad en general⁹, la cual está tanto menos adaptada cuanto más extendida está su ignorancia, y las carencias por parte de los poderes públicos. Estos poderes no son en modo alguno una especie de «*deus ex machina*» que nos es ajeno. Es una emanación directa de nuestras prioridades, al menos en los estados de derecho que son los nuestros. Por tanto, nada de tirar balones fuera. Las carencias de los poderes públicos son las nuestras, socialmente hablando.

Estas carencias son considerables. Tal afirmación podrá parecer excesiva a algunos. Se objetará que las personas que tienen una disca-

⁹ Muchas familias nos confirman que sus sufrimientos los causan la opinión y las actitudes de la gente que les rodea en general, más que las dificultades objetivas relativas a la educación de un hijo con una discapacidad.

pacidad cognitiva perciben durante toda su vida un subsidio que sale de las arcas del estado; que se benefician de las facilidades de una enseñanza especializada en la escuela primaria y en la secundaria; que pueden integrarse en la enseñanza ordinaria a condición de que se les acepte (más bien, se les tolere) en ella; que existen numerosas instancias administrativas estatales y regionales, cuya finalidad consiste en ayudarles en las diversas fases de su existencia. Todo esto es cierto y es loable. Hay muchos países en el planeta que no pueden jactarse (ni de lejos) de ofrecer semejantes compensaciones a sus ciudadanos.

Y sin embargo, todo esto es enormemente insuficiente, y muy por debajo de lo que, al menos en nuestros países, debería poder hacerse. Quizás la cuestión no consista, al menos en nuestros países, en saber si las personas con una minusvalía cognitiva efectivamente reciben ayudas en el transcurso de sus vidas, desde los primeros años y durante el resto de su existencia. Claro que las reciben. La verdadera cuestión, hoy en día, consiste en saber si estas personas no pueden ser mejor normalizadas, en su propio interés y en el de sus comunidades, siendo tan innegable que una persona menos dependiente de la ayuda y de la asistencia pública, y por ende más autónoma y autosuficiente, es una carga mucho más ligera para la sociedad. Pero esto implica una política de intervención mucho más voluntariosa, que invierta a más largo plazo, basada en la investigación científica, y con un enfoque habilitador¹⁰, multidisciplinar, concertado. No queda más remedio que admitir que esto dista aún mucho de la realidad. Pero las perspectivas están ahí. A nosotros nos corresponde sacarles provecho.

¹⁰ Más que de «revalidación» o de «rehabilitación», en el caso de las discapacidades congénitas se trata de «validación» y de «habilitación», entendiéndose este último término en un sentido diferente de su significado jurídico habitual.

Una perspectiva de normalización

El objetivo consiste en movilizar las energías y los conocimientos (y en desarrollar aún más estos últimos), de forma que se optimice el desarrollo físico, y especialmente el cognitivo, de los niños, de los adolescentes y de los jóvenes adultos con síndrome de Down. Todo indica que el potencial de perfeccionamiento es considerable. Los medios de que disponemos son diversos, y conviene coordinarlos. Desde hace algunos años, disponemos de una farmacoterapia especializada; de una bioquímica aplicada a las carencias metabólicas de esta condición; de una psicología experimental animal del desarrollo, acoplada con la puesta a nuestra disposición de modelos animales de síndrome de Down en los que experimentar, trisómicos y transgénicos, principalmente ratones —mamíferos, como nosotros, y por consiguiente con una organización biológica básicamente similar— a los que se convierte artificialmente en portadores del equivalente de la trisomía 21 de los humanos¹¹; y de una terapia epigenética. De esto hablaremos a continuación¹². A todo ello hay que añadir las nuevas posibilidades terapéuticas que ofrecen las aplicaciones de la psicología del desarrollo y experimental de la cognición, particularmente en materia de lenguaje y de memoria. Estamos, pues, en los albores de un arsenal terapéutico que no dejará de acrecentarse durante los próximos años. Lo importante es lograr que sea accesible a todas las familias implicadas. Y ga-

¹¹ Los cromosomas 10, 16 y 17 del ratón llevan la mayor parte de los genes situados en la llamada zona crítica —en el caso del síndrome de Down— del cromosoma 21 humano.

¹² Para más detalles y para las referencias bibliográficas sobre la literatura internacional correspondiente, podrá consultarse la obra colectiva *Neurocognitive rehabilitation of Down syndrome. The early years* (bajo la dirección de J.A. Rondal, J. Perera, y D. Spiker), Cambridge, Reino Unido, Cambridge University Press (Medicine), 2011.

rantizar esa accesibilidad es responsabilidad de los poderes públicos. Y que no nos saquen a colación la cantinela de la escasez de los presupuestos del Estado. Con crisis económica o sin ella, se ponen cifras astronómicas a disposición de cientos de instancias dudosas, desde el punto de vista de la equidad ciudadana (bancos especulativos, sueldos desmesurados de determinados directivos de organismos públicos, multiplicación de trabajos públicos inútiles o no prioritarios, gestión desastrosa del patrimonio colectivo, etc.). Ya en el siglo pasado, Lionel Penrose, uno de los grandes pioneros de la investigación en materia de discapacidad cognitiva del Reino Unido, solía decir que a una sociedad habría de juzgársela según el modo en que ésta se ocupara de sus miembros más desfavorecidos. Comparto absolutamente esta opinión.

Farmacoterapia cognitiva y bioquímica aplicada

Hace sólo pocos años, las opiniones autorizadas en la materia sostenían que, dejando de lado toda charlatanería (y la había), no se había podido demostrar que ninguna molécula poseyera el poder real de mejorar el desarrollo ni el funcionamiento cognitivo (memoria, lenguaje, capacidad de atención, aprendizaje) de los niños con síndrome de Down. En la actualidad la situación ha cambiado. Se ha podido demostrar que muchas moléculas tienen, en efecto, la capacidad de mejorar el funcionamiento cognitivo de estos niños, sin presentar efectos secundarios indeseables (trastornos del sueño, diarreas, impulsividad, etc.). Se trata principalmente de moléculas que influyen positiva o negativamente sobre la acetilcolina, el glutamato, la dopamina, la noradrenalina (aún llamada norepinefrina), el ácido gamma-aminobutírico (GABA) y otras moléculas que son neurotransmisores¹³, es decir, intervienen en la circulación de la transmisión nerviosa en el seno del sistema nervioso central, en el cerebro en particular. Sabemos que en la trisomía 21, la transmisión sináptica (o sea, la transmisión de la información de una neurona a otra) en la que intervienen necesariamente los neurotransmisores, es problemática. En las dosis que conviene que establezca el médico especialista, estos

¹³ Ver en particular la contribución de G. Capone a la obra colectiva mencionada en la nota 12.

productos que modifican la acción de los neurotransmisores (donepezilo, rivastigmina, memantina, nuevas moléculas patentadas que son moduladoras del GABA) pueden mejorar el funcionamiento cognitivo de las personas con síndrome de Down, y por ende, optimizar los efectos positivos de los programas de rehabilitación cognitiva. Varios estudios clínicos se encuentran ya en fase de realización, en personas con síndrome de Down de diversas edades, para ver si los resultados positivos obtenidos en los modelos animales se confirman en la especie humana.

En el mismo orden de ideas, y aunque más bien se trate de bioquímica aplicada, señalaremos el interés de proporcionar complementos metabólicos a las personas con síndrome de Down, desde su niñez. Una de las características de este síndrome es la reducción de la producción de ciertos nutrientes importantes para el desarrollo cerebral, como la colina (un precursor del neurotransmisor acetilcolina), el litio y la vitamina E. Esta última tiene la propiedad de reducir el estrés oxidativo y los niveles excesivamente elevados de inositol, en el cerebro de las personas portadoras de una trisomía 21. Por estrés oxidativo se entiende una agresión química debida a un exceso de moléculas tóxicas (los radicales libres, por ejemplo el peróxido de hidrógeno H_2O_2 , que al contacto con el hierro se descompone en dos radicales hidróxilos $OH\cdot$). Esta agresión afecta a las proteínas, los lípidos, los azúcares, al ácido desoxirribonucleico, las membranas celulares y a las propias células. El estrés oxidativo es el principal causante del envejecimiento celular. El inositol es una molécula orgánica (carbono + 6 grupos hidróxilos) llamada auto vitamina B7, relacionada con la mediación sináptica entre las neuronas¹⁴.

Los aportes metabólicos deben suministrarse de forma adaptada, y libre de efectos secundarios indeseables. Desconocemos, sin embargo, la utilidad de los llamados productos antioxidantes, ya que los intentos realizados hasta ahora, incluida la administración de vitamina E, no han demostrado poseer efectos beneficiosos.

¹⁴ Para más detalles, puede consultarse la contribución de D. Patterson a la obra colectiva mencionada en la nota 12.

Psicología experimental animal del desarrollo

En los últimos años, los trabajos realizados en el laboratorio animal confirman ampliamente las presunciones y las hipótesis de los últimos decenios, fundamentadas en el beneficio que reportan la ayuda, la intervención y el enriquecimiento ambientales tempranos. Las manipulaciones experimentales efectuadas con ratones trisómicos (equivalentes a la trisomía 21) no dejan lugar a duda alguna. Las cohortes de animales criados en condiciones ambientales enriquecidas (en términos de contactos sociales aumentados y de una mayor variedad de dispositivos de estimulación sensorial y perceptiva, y de aprendizaje) presentan un mejor desarrollo en general, y un mejor desarrollo cognitivo en particular, en relación a los grupos testigo. Desde luego, los modelos animales tienen sus límites, que son importantes especialmente en materia cognitiva (un dominio que comprende la capacidad lingüística). Por otra parte, es sabido que la ontogénesis humana depende incluso más que la animal del entorno social y físico (evolucionado). Es poco verosímil que las conclusiones de los estudios animales referentes al enriquecimiento ambiental no se puedan aplicar al nivel humano, y lo que es más, sin duda, *mutatis mutandi*, a las funciones cognitivas superiores. Por consiguiente, se insistirá en la enorme importancia de garantizar al niño pequeño con síndrome de Down un ambiente familiar lo más rico y estimulante que sea posible, tanto en los aspectos físicos, como en los sociales e interpersonales.

Terapia epigenética

La genética molecular es la disciplina que tiene por objeto la elucidación de la transmisión hereditaria de los caracteres orgánicos. No debe confundirse con la genética de poblaciones, una disciplina que trabaja con datos estadísticos referentes a la presencia y a la evolución de los rasgos genéticos (o de algunos de ellos) en los grupos humanos. El soporte anatómico-fisiológico de la herencia es el conjunto de los cromosomas presentes en cada una de las células del cuerpo. En los seres humanos, el número de cromosomas es de 46, repartidos en 23 pares; 22 pares de autosomas y un par de cromosomas llamados sexua-

les porque este par determina el sexo biológico (doble X para el sexo femenino, XY para el sexo masculino). Algo más de 23.000 genes se reparten en los cromosomas humanos. Un gen es un segmento de la cinta o hebra del ADN (ácido desoxirribonucleico), el componente principal de los cromosomas. Los autosomas humanos se numeran por orden de tamaño decreciente (del 1 al 22). El cromosoma 21 debería ser el segundo más pequeño de los autosomas. Como consecuencia de un error histórico, en una época en que el cariotipo (cartografía de los cromosomas) era aún problemático, error que no ha querido corregirse, el 21 se identificó como el segundo por orden de tamaño creciente, cuando en realidad es el más pequeño de los cromosomas humanos y el que menos genes contiene (alrededor de 500). Esta indicación no es anecdótica. Explica la razón de que existan las personas que tienen una trisomía 21. Cuantos más genes haya en un cromosoma, más probabilidades tiene una trisomía, incluso parcial, de ser letal desde el estado embrionario por el enorme descalabro que origina en el desarrollo del organismo. Nunca se ha registrado, ni lo será nunca sin duda, un caso de nacimiento vivo con trisomía 1, 2 y ni siquiera 10.

Para curar la trisomía 21, «bastaría» con eliminar el cromosoma supernumerario de cada uno de los miles de millones de las células del cuerpo, o al menos y principalmente los cientos de millones de células nerviosas (las neuronas) que constituyen el cerebro, tarea imposible, como es fácil de comprender.

Alternativamente, sería necesario poder eliminar el cromosoma supernumerario de las células madre al inicio de la vida embrionaria, de forma que todas las células hijas llevaran automáticamente el número correcto de cromosomas en el desarrollo orgánico. Tal vez algún día, con una técnica apropiada y exenta de efectos secundarios, pueda realizarse esta operación. De momento, nos encontramos muy lejos de conseguirlo. ¿Puede pensarse en la posibilidad de trabajar en el nivel de los genes y no de los cromosomas en su totalidad? Sin duda. Los genetistas tienen numerosas razones para creer que el fenotipo de la trisomía 21 (se designa como fenotipo al conjunto de las manifestaciones orgánicas y conductuales, es decir, lo que se percibe desde el exterior,

como lo sugiere la raíz griega “*fainô*”, *aparecer*,) está originado por la triplicación de una veintena de genes dispuestos en el brazo largo del cromosoma 21, lo que se llama zona crítica de la trisomía 21. Los otros genes presentes en el 21 también están triplicados, desde luego, pero su triplicación no parece tener consecuencias (se dice que son insensibles a la dosificación).

¿Actuaremos sobre la veintena de genes en cuestión para curar la trisomía 21?

Ahí también sería necesario inducir un efecto celular de una gran difusión, o trabajar en el nivel de las células madre.

Está en fase de ponerse a punto una terapia génica para ciertos síndromes cuya etiología implica a un único gen, como por ejemplo, la mucoviscidosis, la hemofilia B y algunas deficiencias inmunológicas ligadas al cromosoma X. Se trata, en estos casos, de proporcionar una copia funcional del gen que falta o que no funciona, a las células que lo necesitan. El agente «vehicular» del gen sustitutivo es un virus modificado; por ejemplo, un retrovirus que es un virus que contiene ARN o un adenovirus, es decir, un virus con ADN. Para este tipo de misión, los virus vienen bien porque ésa es la que ellos realizan de forma natural, es decir «infectar» el ADN de las células huésped. Pero la estrategia no está exenta de riesgos. Puede tener como resultado que se favorezca la aparición de ciertos tipos de cáncer. Es necesario que se sigan realizando más investigaciones fundamentales, con el fin de formarse un juicio sobre los riesgos en cuestión.

Los síndromes de la discapacidad cognitiva cuya etiología corresponde a un único gen (como el síndrome de X frágil y el síndrome de Rett) serán sin duda los primeros en beneficiarse de una terapia génica. El problema es más complicado para los síndromes cromosómicos como la trisomía 21. En este último campo, en la actualidad las orientaciones apuntan hacia una terapia diferente de la génica, hacia una terapia epigenética. La epigénesis se relaciona con lo que sucede «después del» gen. Atañe bien a la expresividad del gen que puede

favorecerse, o por el contrario, inhibirse, o bien al propio producto génico resultante de la acción del gen. Los genes proporcionan un plan para la fabricación de proteínas (concretamente, el orden en que han de estar dispuestos los aminoácidos constitutivos de las proteínas).

Existen dos tipos principales de proteínas: por un lado, las proteínas «estructurales» constitutivas de los tejidos corporales, y por otro las enzimas, es decir, los catalizadores de las reacciones químicas que intervienen en el funcionamiento metabólico. Actuando sobre la expresividad del gen, podría plantearse la regulación del desarrollo orgánico, e incluso la corrección, llegado el caso, de uno o de varios aspectos particulares. Para lograr esto, es necesario disponer de agentes bioquímicos pertinentes. Diversos mecanismos intervienen de forma natural en la ontogénesis, para favorecer, reducir o bloquear la expresión de genes particulares. Se dilucida aquí lo que ha representado durante largo tiempo un misterio en embriología, o sea, el hecho de que, a partir de un mismo genoma presente en todas las células del cuerpo, se llegue a formar una gran variedad de células (cutáneas, epiteliales, musculares, óseas, neuronales, gliales, etc.). Por consiguiente, en el interior de las células debe existir un mecanismo epigenético que activa o desactiva selectivamente a ciertos genes, de forma que se produzcan determinados tipos de células, y no otras, según los sitios del cuerpo y las necesidades anatómicas y fisiológicas particulares.

Entre los mecanismos más importantes para este fin, se encuentran la metilación, que generalmente bloquea o reduce la expresión génica, y la acetilación que suele tener el efecto contrario. La metilación en el nivel del ADN actúa por acoplamiento de un grupo metilo (CH_3) a la base citosina de los codones (la estructura bioquímica del gen, cuyos componentes principales son las bases nitrogenadas adenina, timina, guanina y citosina, las cuales proporcionan las letras codificantes, por grupos de tres, o codones, del alfabeto genético). La acetilación interviene en el nivel de las histonas por adición de un grupo acetilo al aminoácido lisina de la histona (una proteína particular alrededor de la cual se enrolla el ADN).



Recientemente se ha descubierto que ciertas moléculas extrínsecas al organismo podían tener, en determinadas condiciones, un efecto regulador del mismo orden que los productos intrínsecos en la expresividad de algunos genes. La epigallocatequina galato (EGCG), uno de los componentes de té verde, que es un producto natural, tiene la propiedad de reducir considerablemente la expresividad del gen *Dyrk1A*, uno de los genes de la zona crítica de la trisomía 21. Los ratones transgénicos *Dyrk* tratados por medio de esta sustancia, presentan un desarrollo más favorable y unas capacidades de aprendizaje mucho mejores que el grupo no tratado. Posteriormente se ha probado el mismo tratamiento en adolescentes con síndrome de Down. Los resultados iniciales son limitados pero prometedores; sus efectos positivos se atenuaron tras el fin del tratamiento, lo que confirma la relación causal del producto administrado. Durante la experimentación clínica no se registró ningún efecto secundario negativo importante. En diversos laboratorios universitarios se están llevando actualmente algunas replicaciones para comprobar la posible eficacia de este producto, así como una experimentación en niños con síndrome de Down.

Otros genes presentes en la zona crítica de la trisomía 21 y sensibles a la dosificación excesiva creada por la triplicación etiológica se encuentran en el punto de mira de las investigaciones. La Fundación Lejeune de París acaba de presentar una patente relativa a una molécula dotada de la capacidad de inhibir la expresión de otro de los genes de la zona crítica de la trisomía 21, el gen CBS, que codifica la enzima cistationina beta-sintasa.

A partir de ahora, ya está trazado el camino epigenético. Se trata de hallar, para cada uno de los genes implicados en la etiología de la trisomía 21, un producto no tóxico capaz de inhibir el exceso de la expresividad debida a la triplicación. El problema es complejo, pero dista mucho de ser irresoluble. En el transcurso de algunos años, probablemente dispondremos de un arsenal demostrado, eficaz y fiable, para reducir notablemente los efectos perjudiciales debidos a la triplicación de los genes de la zona crítica del cromosoma 21. Esto tendrá la consecuencia de normalizar considerablemente a las personas portadoras de esta condición. La aplicación del tratamiento intrauterino será sin duda la indicada para obtener un efecto óptimo. De ahí el interés del diagnóstico prenatal de la trisomía 21, utilizado en esta ocasión, ya no con una perspectiva eliminadora, sino más bien terapéutica.

Habilitación cognitiva

Aborda de manera preferente la optimización de las capacidades de la memoria y de la comunicación lingüística. Disponemos de tecnologías para estos fines, tecnologías que han demostrado su eficacia en las investigaciones experimentales llevadas a cabo en el transcurso de los últimos años.

Clásicamente, se distingue entre la memoria a corto plazo y la memoria a (más) largo plazo. La primera es la más problemática en la discapacidad cognitiva en general, y en la trisomía 21 en particular. Se trata de un subsistema cerebral que retiene la información entrante (de origen sensorial) durante algunos segundos (salvo si se produce un pro-

ceso de «refrescamiento» de esta información, por ejemplo, en la memoria auditiva por medio de la repetición de la información en voz alta, susurrada o interiorizada), antes de eliminarla o de transferirla, total o parcialmente, a un registro a más largo plazo. La temporalidad restringida del registro a corto plazo se justifica en el plano funcional. Efectivamente, también se trata de un sub-sistema de capacidad limitada. Sólo puede procesar una cantidad reducida de datos a la vez. Por tanto, es esencial liberar el canal lo antes posible, para poder hacerse cargo de las demás informaciones que se vayan presentando.

En lo que se refiere a las capacidades de la memoria a corto plazo, conviene además distinguir entre un dispositivo audio-vocal, que procesa la información auditiva y el lenguaje oral, y un dispositivo visoespacial, que procesa la información visual y la espacial. El primero de estos dispositivos está claramente afectado en las personas con síndrome de Down. El segundo está en buena parte preservado.

Resulta difícil subestimar la importancia de la memoria a corto plazo en el desarrollo y en el funcionamiento cognitivos, puesto que toda la información pasa necesariamente por esta estructura cerebral. Por consiguiente, el funcionamiento limitado del sub-sistema auditivo-vocal es perjudicial para todo aprendizaje en el que intervenga el componente vocal y el verbal, o ambos.

Las técnicas experimentadas con éxito durante los últimos años, permiten mejorar notablemente el funcionamiento de la memoria auditivo-vocal a corto plazo en los niños con síndrome de Down. Estas técnicas consisten esencialmente en dos operaciones, que bien realizadas llevan algunos meses de trabajo, a razón de una o dos horas a la semana. Se trata, primero, de aumentar la capacidad de retención por medio de los ejercicios apropiados¹⁵ y segundo, de propiciar que el niño y el adolescente practiquen la rememoración verbal (en voz alta, después en voz baja y en susurros, y finalmente mediante palabras interiorizadas).

¹⁵ Principalmente lo que se denomina aprendizajes seriales, consistentes en la memorización de series de datos (palabras con, y después sin, significado, sílabas, números, etc.) cada vez más largas, con recuerdo inmediato, y después gradualmente aplazado durante unos segundos.

La disciplina que se ocupa del desarrollo del lenguaje es probablemente la más avanzada de entre las ciencias cognitivas. Sobre esta base, resulta ya evidente desde hace un tiempo que puede promoverse específicamente la comunicación lingüística de los niños con síndrome de Down, a condición de proceder por medio de una intervención ordenada y sistemática desde los primeros meses de vida. Dicho brevemente¹⁶, se trata de practicar una importante estimulación auditivo-vocal y comunicativa durante el primer año de vida, un entrenamiento léxico sistemático (vocabulario de la lengua) durante los dos primeros años, una educación de la palabra (la articulación y la co-articulación de los sonidos en secuencias apropiadas para formar las palabras de la lengua, el acento tónico, los patrones de entonación) por medio de técnicas de la ortofonía (logopedia) bien dominadas en la actualidad, y de un trabajo sobre la organización gramatical de los enunciados durante los años posteriores (con la ayuda de un entrenamiento temprano de la lectura, aprovechando la buena capacidad de memoria viso-espacial que muestran los niños con síndrome de Down). Sin duda, son deseables algunas precisiones. El lenguaje no es el punto fuerte de estas personas, aunque existan casos de capacidad lingüística virtualmente normal en algunas de ellas¹⁷. Sin embargo, puede mejorarse este funcionamiento considerablemente, e incluso normalizarse ampliamente, si se trabaja en diversos frentes a medida que el niño avanza en su desarrollo general. El vocabulario dejado a sí mismo suele ser reducido. Pero es relativamente fácil ampliar los repertorios léxicos por

¹⁶ Para más detalles, puede consultarse mi obra *Psycholinguistique du handicap mental*, Marsella, Solal, 2009.

¹⁷ Ver mi monografía *Exceptional language development in Down syndrome. Implications for the cognition-language relationship*, Nueva York, Cambridge University Press, 1995. Lo que puede parecer misterioso, se debe sin duda a la variabilidad genética que existe entre las personas con síndrome de Down. Todos los genes de la zona crítica no se expresan necesariamente en el mismo grado, y los demás genes de los otros cromosomas juegan igualmente su papel diferencial. Por consiguiente, es concebible, aunque por desgracia infrecuente, que una especie de cúmulo de circunstancias genéticamente favorables dé lugar a que queden preservadas tal o cual función cognitiva en algunas de estas personas. Para una discusión en profundidad sobre esta perspectiva explicativa, ver el capítulo *Atypical language development in individuals with mental retardation: Theoretical implications* (J.A. Rondal), en la *International Review of Research in Mental Retardation. Language and Communication in Mental Retardation*, Vol. 27, pp. 281-308, bajo la dirección de L. Abbeduto, Nueva York, Elsevier, 2003.

medio de las actividades apropiadas, tendentes a que, en beneficio del aprendiz, se vayan estableciendo fuertes asociaciones entre una serie de significantes (las palabras), de significados, y de referentes (los elementos del mundo que nos rodea designados por las palabras del lenguaje). En los inicios del desarrollo léxico, la expresión gestual suele ser útil para superar obstáculos comunicativos importantes. Los niños pequeños con síndrome de Down tardan más tiempo que los niños de desarrollo ordinario en pronunciar sus primeras palabras y las palabras siguientes. No porque no comprendan su sentido, sino a causa de un retraso en el desarrollo motor articulatorio. En esta etapa (con frecuencia entre los 12, 15 ó 18 meses), está indicado presentarle al niño una envoltura sonora (el significante) y un signo gestual fácil de realizar, que remita claramente al sentido/referente de la palabra en cuestión. La motricidad «gruesa» del gesto es más accesible que la «(demasiado) fina» motricidad articulatoria y co-articulatoria de la palabra, lo que permite favorecer la transición hasta la aparición del léxico. Más tarde podrá dejarse de lado el gesto cuando ya éste sea inútil.

Algunos aspectos de la gramática de la lengua son igualmente problemáticos en el desarrollo lingüístico del niño portador de una trisomía 21. En particular se trata de lo que llamamos técnicamente la morfosintaxis, es decir, la organización secuencial de los enunciados. Generalmente se conserva el orden básico de las palabras de la lengua. Sin embargo, las frases más elaboradas (las interrogativas, las subordinadas) resultan más difíciles de construir. La llamada morfología gramatical, es decir, las reglas de género, de número, las concordancias gramaticales entre sujeto-verbo, sujeto-complemento, epíteto-nombre, las conjugaciones de los tiempos verbales, etc., son especialmente delicadas y arbitrarias en nuestros idiomas. Es frecuente que estos aspectos se mantengan inestables en las personas con síndrome de Down. Pero todas estas dificultades pueden tratarse mediante las prácticas adecuadas, partiendo del sentido de los enunciados para evidenciar, y a continuación automatizar, el uso de los patrones secuenciales y de las reglas morfológicas gramaticales.

Conclusión

Hoy en día es perfectamente posible, e indudablemente lo será más aún mañana y en lo sucesivo, comenzar a normalizar a las personas que muestran una trisomía 21, por medio de los instrumentos y de las técnicas de habilitación descritos anteriormente. Entiendo el término «normalizar», como se dijo al inicio, en el sentido de una tarea que consiste en recobrar el funcionamiento neurocognitivo de estos individuos hasta el punto más cercano posible al de las personas llamadas normales. Está claro que el coste de la puesta en práctica de las gestiones debe incumbir enteramente al Estado. Se trata de un imperativo moral del que no podemos permitir que nos aparte ninguna razón económica, política, ni de otra índole. Incluso haciendo un simple cálculo económico, se deduce que la normalización parcial de las personas con síndrome de Down es en sí una operación ventajosa para los presupuestos colectivos, por la razón obvia de que, cuanto más autónoma y responsable sea esa persona con una discapacidad cognitiva, mucho menos gravará al erario público.

Los bebés con trisomía tienen derecho a vivir

¡Trisómico, a pesar de todo!

Si bien el temor de tener que criar a un hijo que tiene una discapacidad cognitiva es algo perfectamente comprensible y respetable, los estereotipos que sigue habiendo en nuestras sociedades, con respecto a las personas con síndrome de Down, no lo son en absoluto. Estos estereotipos se siguen alimentando en parte de los clichés creados por Langdon Down, un laborioso clínico inglés, pero un mediocre antropólogo. A él debemos el término «mongolismo», que ha prevalecido durante largo tiempo. Langdon Down (siguiendo en esto las creencias raciales de su época) se imaginó que ciertas manifestaciones somáticas típicas, en su opinión, de la trisomía 21¹⁸ reflejaban seguramente la degeneración de algunos individuos de la «raza blanca» (caucásica) hacia otra raza considerada inferior, a saber, la mongólica. Las razones aducidas eran una mala alimentación de los padres, el alcoholismo, la tuberculosis, e incluso las secuelas de una enfermedad venérea de alguno de los progenitores. Estas escandalosas tonterías han prevalecido hasta mitades del siglo XX en el ámbito científico (y hasta mucho más tarde en la opinión pública). En ese momento, con los progresos de la genética molecular, comenzó a sospecharse la existencia de una etiología cromosómica. Las investigaciones llevadas a cabo por Jérôme Lejeune, Marthe Gauthier y colaboradores, en París, a finales de los años cincuenta y al principio de los años sesenta, así como otros trabajos realizados en los países anglosajones, han permitido afirmar

¹⁸ Las llamadas características somáticas típicas de la trisomía 21 en realidad se distribuyen estadísticamente (doble pliegue palmar, clinodactilia, epicanto ocular, extremidades corporales cortas, etc.), y no afectan a todos los individuos, ni lo hacen en igual forma. Estas características pueden hallarse igualmente en la población ordinaria. Sólo la discapacidad cognitiva es general, pero varía considerablemente en grado.

la etiología, a saber, una triplicación completa o parcial del cromosoma 21¹⁹. Sin embargo, fue necesaria la intervención de la República de Mongolia ante la Organización Mundial de la Salud, para que en 1965 se decidiera finalmente descartar la expresión «mongolian idiocy» de los textos oficiales. Las infamantes palabras no desaparecerían del Index Medicus hasta el año 1975, sustituyéndolas por la denominación «síndrome de Down», o etiológicamente, «trisomía 21». La denominación «síndrome de Down», aunque sea la convencional e internacional en nuestros días en los países anglosajones y otros países, no me parece la adecuada. Nos remite a Langdon Down, del que, como ya se dijo, puede alabarse su generoso trabajo clínico, pero cuya contribución conlleva irremediablemente el estigma de un etnocentrismo retrógrado, que indudable e involuntariamente, ha hecho mucho por degradar ante la opinión pública la imagen de las personas portadoras de la condición.

Yo he propuesto que, en vez de decir síndrome de Down, se diga «síndrome de Seguin-Down-Lejeune», en homenaje al doctor Edouard Seguin, médico hospitalario francés del siglo XIX, quien, 20 años antes de que lo hiciera Langdon Down, fue el primero que describió con precisión numerosos casos de trisomía 21 (naturalmente, no llamada así en aquella época)²⁰, así como los medios para remediar eficazmente las carencias cognitivas demostradas, y a Jérôme Lejeune por su descubrimiento de la naturaleza cromosómica de la trisomía 21, y por su incansable dedicación a la causa. Así, pues, se trata de una aberración genética, consecuencia aleatoria de la complejidad del sistema reproductor de los mamíferos que somos. Contrariamente a la opinión larvada, que ha prevalecido durante mucho tiempo entre el público en general, no lleva implícita ninguna responsabilidad parental ni personal. Sólo se sabe que, a partir de los 30, 35 años o más, de la mujer especialmente, la no-disyunción cromosómica es estadísticamente más fre-

¹⁹ Para una perspectiva histórica sobre la cuestión, puede consultarse mi obra *La trisomie 21. Perspective historique sur son diagnostic et sa compréhension*, Wavre, Bélgica, Editeur Mardaga.

²⁰ E. Seguin (1846). *Traitement moral hygiène et education des idiots et autres enfants arriérés ou retardés dans leur développement, agités de mouvements involontaires, débiles, muets non-sourds, bègues, etc.*, París, Baillière.



cuenta en el curso de la gametogénesis (génesis individual de las células reproductivas), aunque puede ocurrir a cualquier edad.

Estamos muy lejos de las ridículas elucubraciones racistas de Langdon Down y de sus sucesores, las cuales, sin embargo, han dejado huella en el imaginario de las personas poco o nada informadas. Todavía hoy, las personas con síndrome de Down son las más discriminadas, en relación al conjunto del cuadro epidemiológico de la discapacidad cognitiva.

Ahora bien, estas personas son seres humanos completos. Sucede que presentan un retraso del desarrollo cognitivo y unas dificultades en este dominio, junto con una susceptibilidad más marcada a determinadas afecciones de tipo médico, tratables y mejorables, como ya se ha visto. Pero sienten plenamente, viven, aman, desean, sufren las inevitables frustraciones de la existencia, se regocijan con sus éxitos, la-

mentan sus fracasos. Quieren aprender y perfeccionarse. Desean ser tan autónomos como les sea posible en su vida personal. Quieren trabajar, ganarse la vida, ser útiles, sobre todo ser aceptadas, formar parte de la sociedad verdaderamente, tener derechos y deberes.

¿Quiénes somos nosotros para negarles esas prerrogativas?

Es verdad que las diversas convenciones, declaraciones internacionales, afirman y reafirman, *urbi et orbi*, los derechos de las personas portadoras de una discapacidad, incluida la cognitiva. Eso está muy bien. Pero en vez de quedarse en el estado de unos deseos piadosos, esos bellos textos deben traducirse auténticamente en hechos. Y ahí, estamos aún bien lejos de un resultado razonable.

A lo largo de este pequeño texto hemos podido ver imágenes de personas con síndrome de Down, reproducidas con autorización. Podríamos haber presentado muchas más. Son bebés, jóvenes y adultos, hombres y mujeres, que irradian humanidad.

¿Con qué derecho habría debido impedírseles nacer, haberseles privado de su existencia, y con qué derecho se está haciendo esto actualmente con millares de otros?

Estos bebés y estas personas tienen perfectamente derecho a vivir, y a vivir plenamente sus vidas. En vez de intentar eliminarlos, conviene invertir mucho más en la habilitación cognitiva y en el seguimiento médico, que permiten ya, y permitirán más aún en un futuro próximo, normalizar ampliamente a estas personas. Así mismo conviene modificar radicalmente las actitudes discriminativas de nuestra sociedad con respecto a ellas. Proclamamos por todas partes los derechos humanos, y al mismo tiempo cerramos los ojos ante prácticas criminales absolutamente injustificadas. Quiero creer en la posibilidad de una reacción ética. Debemos, en tanto que sociedad, recobrarnos y poner fin definitivamente a la eliminación de quienes son engendrados con esta condición genética que conlleva un exceso de algunas decenas de genes, en un conjunto de más de 23.000 elementos.

