

En la vigília del Dia Mundial de la Síndrome de Down

## **La col·laboració entre l'Obra Social "la Caixa" i l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau permet ampliar un projecte d'investigació pioner per a la detecció precoç de l'Alzheimer en persones amb síndrome de Down**

- **Jaume Giró, director general de la Fundació Bancària "la Caixa", el doctor Albert Salazar, director gerent de la Fundació de Gestió Sanitària de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (FGS) i el doctor Rafael Blesa, director del Servei de Neurologia de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, han presentat al Palau Macaya de l'Obra Social "la Caixa" el projecte de recerca pioner *Down Alzheimer Barcelona Neuroimaging Initiative (DABNI)*.**
- **Aquesta nova etapa de l'estudi que ara engega és fruit de l'aliança entre l'Obra Social "la Caixa", la Fundació de Gestió Sanitària de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau i l'Institut de Recerca de Sant Pau. L'objectiu és trobar els biomarcadors que indiquin el deteriorament cognitiu que poden patir les persones amb síndrome de Down i la detecció precoç de la malaltia de l'Alzheimer.**
- **El significatiu augment en l'esperança de vida de les persones amb síndrome de Down, que actualment supera la mitjana dels 60 anys, s'ha traduït en l'aparició de neuropatologies. El 80% de persones amb síndrome de Down de més de 60 anys desenvolupen la malaltia de l'Alzheimer. La raó radica bàsicament que en el cromosoma 21 que tenen triplicat precisament conté el precursor de la proteïna  $\beta$ -amiloide, present en l'Alzheimer.**
- **La recerca actual comptarà amb la participació de 1.000 individus adults amb síndrome de Down, la mostra més gran realitzada mai, als que se'ls hi faran una sèrie de proves específiques consensuades internacionalment per a avaluar la possibilitat de desenvolupar la malaltia de l'Alzheimer.**

**Barcelona, 20 de març de 2017.-** Jaume Giró, director general de la Fundació Bancària “la Caixa”, el doctor Albert Salazar, director gerent de la Fundació de Gestió Sanitària de l’Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (FGS) i el doctor Rafael Blesa, director del Servei de Neurologia de l’Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, han presentat al Palau Macaya de l’Obra Social “la Caixa” el projecte de recerca pioner *Down Alzheimer Barcelona Neuroimaging Initiative (DABNI)*. Aquesta nova etapa de l’estudi (iniciat l’any 2015) neix de l’aliança entre l’Hospital de Sant Pau i la Fundació Bancària “la Caixa” i permetrà unir les sinèrgies per a la recerca d’excel·lència que es deriven de la conjunció d’una de les fundacions més grans del món relacionada amb la síndrome de Down, la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD), amb la Unitat de Memòria del Servei de Neurologia de Sant Pau, actualment centre de referència internacional en l’assistència i la recerca de l’Alzheimer i altres malalties neurodegeneratives.

“Avui presentem un estudi pioner de la mà dels millors experts que ha de contribuir a millorar notablement la salut de les persones amb síndrome de Down que per la seva trisomia (alteració genètica) presenten un risc elevat de poder desenvolupar la malaltia d’Alzheimer. No només per a ells, sinó també per a les seves famílies cal unir tots els esforços necessaris per aconseguir una millor qualitat de vida d’aquesta part de la societat sensiblement en risc d’exclusió”, explica **Jaume Giró**, director general de la Fundació Bancària “la Caixa”.

“La Unitat Alzheimer-Down va néixer com a primer centre de referència assistencial creat al món per a la detecció precoç de la malaltia de l’Alzheimer en les persones adultes amb síndrome de Down. Va ser possible gràcies a la col·laboració entre la Fundació Catalana de la Síndrome de Down i l’Hospital de Santa Creu i Sant Pau, i el posterior reconeixement de la Generalitat de Catalunya. Igualment, es va iniciar el projecte de recerca DABNI per trobar signes biològics de l’Alzheimer en les persones amb Down, com a marcadors diagnòstics de la malaltia en etapes asimptomàtiques i poder desenvolupar estratègies terapèutiques per a prevenir, aturar o guarir la malaltia. Ara, gràcies a la filantropia de la Fundació Bancària “la Caixa”, tenim l’oportunitat única d’estudiar la cohort de persones en Down més gran del món, constituir-nos en el centre de referència internacional de la recerca de l’Alzheimer en el Down, avançar en el coneixement de la manera en que emmalalteix el cervell, fer el diagnòstic abans de l’aparició de la demència, i poder desenvolupar tractaments preventius per a les persones amb risc de patir Alzheimer, sobretot, per a aquelles que són portadores d’una predisposició genètica, com la síndrome de Down”, afirma el doctor **Rafael Blesa**, director del Servei de Neurologia de l’Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

L'augment de l'esperança de vida de les persones amb síndrome de Down, ha generat que a partir dels 60 anys un 80% d'aquestes persones acabin tenint aquesta malaltia degenerativa. Aquesta evidència ha motivat que es desenvolupi una recerca que aportí noves dades per a la possible detecció i prevenció: **Down Alzheimer Barcelona Neuroimaging Initiative**.

La Unitat de Memòria del Servei de Neurologia de FGSHSCSP-IR-IIB Sant Pau, Grup de Recerca consolidat per la Generalitat, ha aconseguit cinc beques competitives per a la investigació de la història natural de la malaltia de l'Alzheimer en la síndrome de Down, dues concedides per l'Institut de Salut Carlos III, que van permetre iniciar el projecte de recerca DABNI l'any 2015, una per la Marató de TV3, i dos internacionals, una de la Jêrome-Lejeune Foundation (França), i l'altra dels National Institutes of Health (USA). Aquesta Unitat també participa en nombroses col·laboracions internacionals, tant a Europa com a Amèrica.

El projecte actual consisteix en avaluar una cohort de 1.000 individus adults amb síndrome de Down al llarg de tres anys per detectar precoçment el possible desenvolupament de la malaltia d'Alzheimer. Aquestes persones rebran un seguiment anual que inclou una sèrie de proves com: una avaluació clínica, neurològica i neuropsicològica, un electroencefalograma (EEG) i una analítica sanguínia anualment.

En un subgrup, a més, es realitzaran unes proves específiques consensuades internacionalment per a avaluar l'evolució de la malaltia d'Alzheimer. Entre d'altres proves, se'ls hi farà una punció lumbar, una polisomnografia, una ressonància magnètica cerebral, una tomografia d'emissió de positrons (PET) per detectar la  *$\beta$ -amiloide* i la *Tau*, que són les proteïnes que s'agreguen de forma anòmala en el cervell de les persones afectes per l'Alzheimer.

Els objectius:

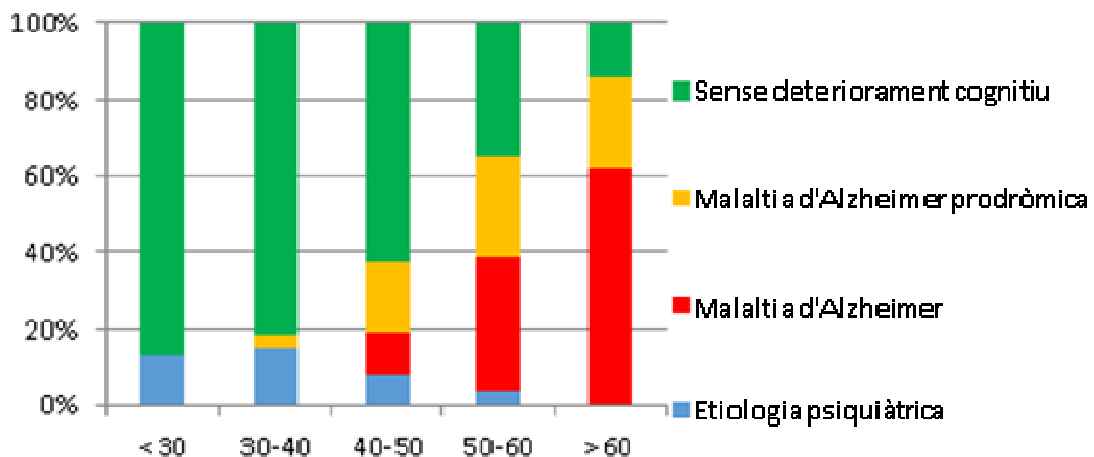
- **Avançar en el coneixement** dels mecanismes patogènics que van del dipòsit anormal d'amiloide a nivell cerebral a la causa de la mort de les neurones.
- **Disposar dels biomarcadors** que indiquin en quina etapa de les tres etapes patològiques de l'Alzheimer es troba el pacient (preclínica, simptomàtica amb deteriorament cognitiu lleu o simptomàtica en l'etapa de demència).
- A nivell de prevenció, **desenvolupar estratègies terapèutiques** per a les etapes preclínica o prodròmica (abans de la demència), per a aconseguir la prevenció de l'Alzheimer en la síndrome de Down.
- En l'àmbit del tractament, **millorar la qualitat de vida dels malalts i familiars** controlant els símptomes d'una forma més efectiva.

## La malaltia d'Alzheimer i la síndrome de Down

La síndrome de Down és una síndrome complexa que s'associa a diferents problemes mèdics que es presenten en determinats períodes vitals. Alguns d'ells s'originen durant la infància, i altres en l'edat adulta i la senectut. El significatiu augment en l'esperança de vida de les persones amb la síndrome de Down, que ha passat de menys de 10 anys a més de 60 en l'últim segle, redunda en un especial interès per aquelles complicacions que els afecten a l'edat adulta.

Cap als 40 anys, pràcticament totes les persones que tenen síndrome de Down presenten els elements característics de la Malaltia d'Alzheimer, degut a que els subjectes amb síndrome Down tenen una còpia extra de la proteïna precursora d'amiloide. Aquesta proteïna es pot depositar de forma anòmla al cervell causant la mort de les neurones.

La presentació clínica d'una demència, però, succeeix en la població amb síndrome de Down en edats més prematures, assolint prevalències de més del 80% en els majors de 60 anys segons els estudis més recents (veure gràfic adjunt amb dades de la Fundació Catalana Síndrome de Down en vermell i groc demència tipus Alzheimer i malaltia de l'Alzheimer prodròmica respectivament).



En l'actualitat es desconeixen les causes de la variabilitat en la presentació de la demència. El diagnòstic del deteriorament cognitiu associat a la malaltia de l'Alzheimer en una població amb discapacitat intel·lectual és molt complex i és un desafiament al qual els facultatius, en general, se senten poc preparats per afrontar.

**Més informació:**

**Departament de Comunicació de la  
Fundació Bancària "la Caixa"**

Irene Roch: 934 046 027 / 669 457 094

[iroch@fundaciolacaixa.org](mailto:iroch@fundaciolacaixa.org)

[www.lacaixa.es/obrasocial/](http://www.lacaixa.es/obrasocial/)

**Sílvia Castells**

Directora de Comunicació

Hospital de Santa Creu i Sant Pau

[scastells@santpau.cat](mailto:scastells@santpau.cat)

93 553 78 65