

A close-up photograph of a child's face, focusing on the eye and nose. A large, textured blue chromosome is overlaid on the right side of the image, extending from the eye area towards the bottom right. The background is a soft, out-of-focus blue.

## **Sobredosis de genes y comorbilidades durante las etapas tempranas de la vida en el síndrome de Down.**



El presente proyecto ha recibido financiación del Programa de Investigación e Innovación Horizonte 2020 de la Unión Europea en virtud del Acuerdo de subvención nº 848077



## Dilucidando el vínculo entre discapacidad intelectual, obesidad y otras comorbilidades

### ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE?

El síndrome de Down es la forma genética de discapacidad intelectual más común, con una incidencia de 1 de cada 1000 nacimientos y que afecta a más de 5 millones de personas en todo el mundo. Se caracteriza por una copia extra del cromosoma 21 humano (trisomía 21). Dentro de la población europea, la prevalencia del síndrome de Down sigue siendo alta debido al aumento de la edad materna y la falta de diagnóstico prenatal en determinadas poblaciones de riesgo. Además, el aumento de la esperanza de vida convierte a las personas con síndrome de Down en un segmento significativo de la población que necesita ser mejor investigada para mejorar su atención médica.

Condiciones mentales y físicas, como la discapacidad intelectual y la obesidad, aparecen en una tasa mucho más alta en personas con

síndrome de Down en comparación con la población general. La obesidad en personas con síndrome de Down también aumenta el riesgo de desarrollar apnea obstructiva del sueño (un trastorno respiratorio potencialmente mortal), dislipidemia (una cantidad anormal de lípidos en la sangre), diabetes tipo-2 y problemas al andar.

Comprender las causas subyacentes y las vías biológicas de estas afecciones es por lo tanto de gran importancia para mejorar la salud de las personas con síndrome de Down. A pesar de la complejidad, la causa genética del síndrome de Down es clara: los genes del cromosoma 21 están presentes en exceso (3 copias en lugar de 2). Esto nos ayudará a aclarar los mecanismos subyacentes de la obesidad y otras comorbilidades.

## IMPACTO EN EL MUNDO REAL

GO-DS21 utiliza datos nuevos preclínicos y clínicos procedentes de cohortes clínicas existentes además de generar nuevos datos. Los datos provienen de la llamada “red de comorbilidades del síndrome de Down”, que incluye datos de cohortes en el Reino Unido (más de 6000 casos), Francia, España y otras tres clínicas europeas. Junto al conjunto de datos clínicos, GO-DS21 investiga hipótesis relevantes para el proyecto en modelos animales preclínicos para una mejor comprensión del síndrome de Down. Exploramos cómo factores intrínsecos (genéticos y vías) y extrínsecos (ambientales y epigenéticos) conducen a comorbilidades comunes. Los resultados del proyecto también pueden ser aplicables a personas que padecen otros tipos de discapacidad intelectual.

- Nuevos biomarcadores para un diagnóstico precoz y preciso
- Nuevas terapias innovadoras y novedosas recomendaciones clínicas a nivel nacional e internacional
- Prevención y mejor manejo de la obesidad
- Mejor manejo de la discapacidad intelectual
- Monitorización mejorada a través de mediciones clínicas y biomarcadores en fluidos biológicos
- Mejor comprensión de la interacción entre obesidad y deterioro cognitivo
- Mayor visibilidad y conciencia sobre el síndrome de Down y la investigación relacionada

**El síndrome de Down es la forma genética de discapacidad intelectual más común en el mundo**





## NUESTRA VISIÓN

Tenemos como objetivo identificar y validar nuevos mecanismos causales subyacentes a las enfermedades comórbidas, principalmente la discapacidad intelectual y la obesidad, en el síndrome de Down. Las personas con síndrome de Down suelen tener una combinación de trastornos mentales (discapacidad intelectual, autismo o trastornos afectivos) y deficiencias físicas (defectos cardíacos y hematológicos, obesidad y anomalías gastrointestinales).

Nuestra investigación no solo aumentará la comprensión de estas comorbilidades en personas con el síndrome de Down, sino que también aclarará el vínculo entre la obesidad y los trastornos mentales en la población general. La obesidad es un factor de riesgo importante para muchas enfermedades crónicas y contribuye a la muerte de

>2,8 millones de personas/año. Además, la obesidad está relacionada con el deterioro cognitivo, aumentando drásticamente en las poblaciones con discapacidad intelectual.

El enfoque innovador de este proyecto interdisciplinar que une a investigadores básicos y clínicos, y a expertos en fisiopatología, bioinformática e inteligencia artificial. GO-DS21 pretende mejorar el diagnóstico temprano, el pronóstico y el tratamiento de las afecciones que coocurren en el síndrome de Down. Estableceremos nuevas recomendaciones clínicas e identificaremos intervenciones novedosas y focalizadas en las etapas tempranas de la vida para prevenir o al menos minimizar el desarrollo de la obesidad en el contexto de la discapacidad intelectual.

# CONSORCIO DE INVESTIGACIÓN

12 instituciones y una organización de pacientes de 6 países con experiencia combinada en fenotipado de humanos y ratones, biología molecular y modelos informáticos

- Organización de pacientes
- Socios del consorcio
- Coordinación científica



# GO-DS21 EN POCAS PALABRAS

**Título del proyecto:** Gene **O**verdosage and Comorbidities During the Early Lifetime in **D**own **S**yndrome

**Fecha de inicio:** 1 de enero de 2020

**Duración:** 60 meses (5 años)

**Participantes:** 12 instituciones de 6 países Europeos

**Financiación CE:** 6 millones €

**Web del proyecto:**



## CONTACTO

**Coordinador científico:** **Dr. Yann Héroult** IGBMC-CERBM,  
Illkirch-Graffenstaden, France  
herault@igbmc.fr

**Gestión del proyecto:** **Andrea Wohner**  
concentris research management gmbh  
Fürstenfeldbruck, Germany  
andrea.wohner@concentris.de

**Síguenos en Twitter:**

