

CANDIDATURA ESPAÑOLA

# CENTRO MÉDICO DOWN

Premios Reina Sofía 2010, de Prevención de la Discapacidad

# Índice\*

CENTRO MÉDICO DOWN – RESUMEN DE LA PROPUESTA .....	13
EL CENTRO MÉDICO DE LA FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN .....	17
EL CENTRO MÉDICO DOWN HOY .....	19
ALGUNAS ACTUACIONES DEL CENTRO MÉDICO DOWN UTILIZADAS POR LOS PEDIATRAS ESPAÑOLES .....	21
ACTIVIDAD DOCENTE Y CAMPAÑAS DIVULGATIVAS Y DE SENSIBILIZACIÓN DEL CENTRO MÉDICO DOWN .....	26
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN, ENTIDAD QUE ACOGE AL CENTRO MÉDICO DOWN .....	27
PATRONATO DE LA FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN .....	29
<b>ANEXO 1.</b> Investigaciones biomédicas y publicaciones derivadas.....	33
investigaciones psicopedagógicas, publicaciones y presentaciones derivadas. Congresos internacionales, médicos y psicopedagógi- cos. Ganadores de los Premios de Investigación Ramón Trías Fargas	
<b>ANEXO 2.</b> Libros. Cuentos infantiles.....	65

\* Menú principal

## INTRODUCCIÓN

Siendo la convocatoria de los Premios Reina Sofía 2010 de Prevención de la Discapacidad y después de 23 años de desarrollo del Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down, nos presentamos a esta edición aportando el conocimiento científico obtenido. El correcto abordaje de los problemas de salud de las personas con síndrome de Down es crucial para prevenir situaciones que pueden agravar su discapacidad.

## CENTRO MÉDICO DOWN – Resumen de la propuesta

El Centro Médico Down (CMD), creado en 1987, nació de la necesidad de dar respuesta médica a la realidad que vivían las familias con niños con síndrome de Down (SD). Seguía al **Primer Programa de Salud preventivo de España** para personas con SD **elaborado en 1986** por los mismos médicos especialistas que, un año más tarde, constituirían el CMD. En aquella época, cualquier afectación médica se atribuía al síndrome y por ello no era tratada. No obstante, la discapacidad intelectual que genera el SD hace que enfermedades relativamente benignas, como una otitis, por ejemplo, tengan mayor impacto en el desarrollo global del niño, ya que si el niño no oye bien pierde uno de los nexos más importantes con el exterior, lo cual repercute negativamente en su aprendizaje. Es por ello que **la labor preventiva del Centro Médico Down ha sido tan importante y definitiva en el desarrollo y mejora de la calidad de vida de estos niños.**

El SD no solo se manifiesta por anomalías morfológicas y retraso mental, sino también por una posible secuencia de efectos patológicos que se pueden hacer evidentes a lo largo de toda la vida, como resultado de una alteración en la programación genética. Asimismo, el SD no excluye padecer las enfermedades habituales de cualquier otro niño sin discapacidad. Por ello, el CMD creó el primer programa de atención sanitaria específico para esta población.

Así pues, el CMD fue fundado hace 23 años por la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD), gracias a la ayuda extraordinaria de la ONCE, y avalado por el Departamento de Sanidad y Seguridad Social de la Generalitat de Cataluña. Creado con la intención de ser **un centro preventivo, fue el primero del Estado español**, específico para este síndrome.

El CMD está a disposición de las personas con SD de toda España, desde la etapa prenatal hasta la tercera edad. Dispone **de la base de datos informatizada más exhaustiva de todo el mundo**, con **más de 2.000 historias clínicas**, y un grupo coordinado de **21 profesionales médicos de 17 especialidades médicas**, tanto para niños como para adultos: cardiología, dermatología, dietética y nutrición, endocrinología, genética, ginecología, medicina interna, neurología, neuropsicología, odontología, oftalmología, ortodoncia, otorrinolaringología, pediatría, psicología clínica, psiquiatría, y traumatología y ortopedia. El resto de subespecialidades se hacen con la colaboración, entre otros, de los principales hospitales universitarios de Barcelona (Hospital Clínic, Hospital del Mar, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Hospital Sant Joan de Déu, Hospital Vall d'Hebrón).

Empezó siendo un centro pionero y actualmente es uno de los centros más relevantes en la atención a las personas con SD, tanto por la cantidad –el volumen de visitas supera las 2.200 al año– como por la calidad, dada la dilatada experiencia de los especialistas que, en su mayoría, siguen siendo los mismos que en el inicio. Por ello se ha convertido en un **referente a nivel nacional e internacional. Su objetivo es prevenir, atender y corregir**, en la medida de lo posible, todos aquellos aspectos sanitarios que se presentan con mayor frecuencia en las personas con SD.

Desde su inicio se establecieron tres directrices básicas de actuación, que se actualizan permanentemente, enfocadas en las siguientes áreas:

- **Asistencial**, con la finalidad de prevenir y/o corregir los problemas médicos que pueden tener con más probabilidad. Empezó aplicando el Primer Programa de Salud preventivo de España para personas con SD (1986), inspirado en el Down Syndrome Checklist de M. Coleman y P. T. Rogers. Cubría 12 especialidades que han ido aumentando hasta las 17 actuales.

Algunas **aplicaciones terapéuticas** del CMD, que son resultado de la investigación biomédica y que están a disposición de todos los pediatras y médicos de familia de España y Latinoamérica, son:

- **Programa preventivo de salud para niños y niñas con SD.**
- **Programa preventivo de salud para adultos con SD**, a partir de los 18 años.
- **Curvas de crecimiento específicas para niños españoles con SD** (talla, peso y perímetro craneal, para niños y niñas de 0 a 15 años) publicadas por primera vez en 1998. Desde su publicación hasta ahora, gran parte del colectivo de pediatras españoles las han solicitado y las utilizan en su práctica diaria. **En el 2010 se han incorporado en el sistema público de salud catalán a través del programa informático de historias clínicas de atención primaria (E-CAP) y de los hospitales de la red del Institut Català de la Salut (ICS) –proveedor público de los servicios sanitarios de Cataluña–.**
- Creación de una **nueva especialidad**, la **neuropsicología**, para la detección del deterioro cognitivo en adultos con SD que tienen un riesgo más elevado que la población general de desarrollar la **enfermedad de Alzheimer**.

Estas aplicaciones se difunden a través de las entidades españolas y latinoamericanas que trabajan en beneficio de las personas con síndrome de Down y de las propias publicaciones científicas del CMD.

- **Investigación biomédica.** El CMD ha liderado varios proyectos de investigación biomédica, basándose en la propia experiencia y en sus historias clínicas. También ha establecido colaboraciones puntuales con otras instituciones públicas y privadas para la realización de proyectos conjuntos. Asimismo, algunos médicos del equipo del CMD han impulsado investigaciones muy relevantes. Se han generado **publicaciones en revistas científicas de los resultados derivados de las mismas**.

En 1989 creó el **Premio Bienal de Investigación Ramon Trias Fargas**, en honor al que fue presidente de la Comisión LISMI y patrón fundador de la FCSD, dirigido a profesionales del campo médico.

En los años 1997, 2001 y 2005, **para crear un marco de intercambio científico y estimular la investigación**, convocó la **International Conference on Chromosome 21 and Research on Down Syndrome**. En estos congresos se llevaba a cabo la **reunión anual** del **Down Syndrome Medical Interest Group** (DSMIG).

● **Difusión y divulgación médica a familias y profesionales.** El síndrome de Down cursa con discapacidad intelectual. Por ello es imprescindible el correcto abordaje de las enfermedades que pueden sufrir estos pacientes para **prevenir otras situaciones que pueden agravar la discapacidad**. Con este objetivo, el CMD ha publicado una revista periódica y dos libros encaminados a **sensibilizar al colectivo médico**, por un lado, **y a los familiares**, por otro, sobre el riesgo real y el tratamiento más indicado de las patologías y complicaciones más frecuentes que pueden sufrir estos pacientes en cada etapa de su vida:

- Edición del libro **Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales** (Ed. Masson, 2005, 386 págs.). Se dirige al colectivo médico. Plasma la experiencia de más de 50 profesionales titulares o asociados al CMD y se contrasta con la bibliografía internacional. En sus capítulos, de exposición sistemática, clara y práctica de las **medidas diagnósticas, preventivas y de seguimiento** de las personas con síndrome de Down desde el nacimiento hasta la edad adulta, se hace énfasis en las **consideraciones prácticas** derivadas de la experiencia aportada por historias clínicas del CMD.
- Edición del libro **Su hijo con síndrome de Down. De la A a la Z. Guía práctica para padres sobre los aspectos médicos del síndrome de Down** (Ed. Antares y FCSD, 2008, 236 págs.). Está escrito por más de 30 especialistas del CMD y de acreditados hospitales universitarios de Cataluña y Ecuador. Se dirige a padres de niños con síndrome de Down para ofrecerles una primera aproximación objetiva y práctica a los problemas de salud, conducta o desarrollo que sus hijos puedan presentar. Estructurado en breves capítulos, se inicia con un recordatorio sobre genética y síndrome de Down, continúa con la exposición por orden alfabético de los aspectos médicos y finaliza con un anexo que incluye el Programa de Salud y las tablas de crecimiento del CMD.
- **SD-DS. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down.** Incluye artículos inéditos y trabajos de médicos de la FCSD y está indexada en Scopus, EM-BASE/Excerpta Medica, IME e IBECs. Se distribuye gratuitamente a pediatras y otros especialistas médicos, profesionales y familiares de España y Latinoamérica. Se edita en castellano, catalán e inglés.

En los últimos veinte años se ha demostrado con creces que la persona con SD que disfruta de una buena integración familiar y social, y que cuida de manera eficiente su salud física y mental, tiene muchas más posibilidades de llegar a ser una persona sana y equilibrada, de desarrollar sus capacidades con normalidad, de vivir una vida plena y de sentirse útil para la sociedad. Por ello la FCSD, entidad que acoge al CMD, impulsa la

**realización de programas para la prevención de situaciones desfavorables para la discapacidad en los ámbitos educativos, sociolaborales y familiares a través de sus 8 servicios psicopedagógicos:** atención temprana, seguimiento en la etapa escolar, incorporación al mundo laboral, formación de adultos, ocio y tiempo libre, vida independiente, atención terapéutica y atención a familias.

También tiene como objetivo la **proyección social** del conocimiento obtenido a través de su práctica tanto en el mundo del síndrome de Down como en el de la discapacidad intelectual. En esta labor se dirige a las personas con discapacidad y sus familias, a los profesionales y a la sociedad en general con su **actividad docente, campañas divulgativas y de sensibilización, y participación activa en foros y asociaciones del ámbito de la discapacidad:**

- **Jornadas Internacionales** sobre síndrome de Down.
- **Centro de Documentación Begoña Raventós**, una de las bibliotecas más completas en SD y de las más importantes en discapacidades de Cataluña.
- **Programa anual de formación para profesionales y familiares.**
- **Publicaciones** en varios formatos: libros divulgativos, infantiles, cd's, dvd's, pósters.
- **Concurso para el trabajo de investigación** sobre la persona con síndrome de Down realizado por alumnos de Bachillerato (anual).
- Pertenece y participa en diversas **asociaciones y federaciones de carácter local, nacional e internacional y en las plataformas que impulsa, así como con los órganos directivos de gobierno** que lo requieren, tanto a nivel de Cataluña como del resto del Estado español, para asesorar en los **redactados de leyes y decretos y políticas** que regulan el futuro de las personas con discapacidad.

Todo ello, junto con la continuidad y el reconocimiento oficial de importantes entidades y administraciones, ha hecho que Centro Médico Down, de la mano de la Fundació Catalana Síndrome de Down, sea un punto de referencia incuestionable para la mayoría de asociaciones, familiares y profesionales de nuestro país y del extranjero (destacando Latinoamérica).

**Hace 27 años las personas con síndrome de Down tenían un pronóstico muy pesimista. Hoy, su esperanza de vida está alrededor de los 60 años. Los avances médicos y en el área social han sido definitivos.**

## EL CENTRO MÉDICO DOWN DE LA FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

El Centro Médico Down (CMD) fue inaugurado en **1987** y sigue siendo prácticamente el único de estas características. Cuenta en la actualidad con una base de datos que incluye más de **2.000 historias clínicas** de personas procedentes de todo el Estado español y la labor asistencial e investigadora de 17 especialidades. Fruto de la experiencia que ello posibilita ha sido la realización de numerosas **investigaciones y estudios**, la **publicación** de la **única revista médica mundial dedicada al SD (DS-SD)** y la elaboración de **documentos de uso extrapolable a todas las comunidades del Estado**, tales como un **programa de salud** para las personas con SD de carácter preventivo –ya que gracias a los avances en la medicina y en el área social, ha aumentado la esperanza de vida– y las **tablas de crecimiento** de los niños con el síndrome, que se actualizan periódicamente de acuerdo con sus exigencias y necesidades.

Con ese objetivo se decidió crear y aplicar el llamado **«Programa de Salud», de carácter preventivo**, diseñado por primera vez por el equipo médico en 1986 e inspirado en el Down Syndrome Checklist de M. Coleman y P. T. Rogers. El programa consta de visitas a diferentes especialistas según la edad, desde el nacimiento hasta la etapa adulta. En su inicio había 12 especialidades que han ido aumentando hasta las 17 actuales. Este plan de actuación tiene como finalidad la detección temprana de problemas y la aplicación temprana de los recursos terapéuticos más pertinentes. Consta de un calendario de visitas a los especialistas, análisis clínicos y exploraciones complementarias. Asimismo se realizan también actuaciones individualizadas en función de las necesidades médicas de cada persona. Después de tantos años de trabajo en equipo, el CMD, que no solo cubre la vertiente asistencial sino que dedica gran parte de sus esfuerzos a la investigación y a la docencia, es **reconocido internacionalmente en el tratamiento y prevención de los problemas de salud en el SD**. Es un centro pionero considerado como referente para otras instituciones y profesionales de nuestro país y del extranjero.

Los objetivos planteados por el CMD desde su inicio se orientan para poder cubrir tres áreas básicas:

- **Asistencial:** dirigida exclusivamente a las personas con SD y cuya finalidad es prevenir y/o corregir los problemas médicos que con mayor probabilidad puede padecer esta población.
- **Docente y divulgativa:** destinada a los padres, médicos, educadores y otros profesionales que tienen contacto directo con el niño o adulto con SD y cuya finalidad es la difusión médica de forma general o especializada.
- **Investigación clínica:** consistente en la recopilación de datos mediante una base de datos informática –creada específicamente para facilitar la investigación médica– que permite conocer mejor las patologías más frecuentes en el SD a fin de prevenir y paliar sus problemas de salud.

A nivel asistencial, se contempla a la persona de una forma global, tratando tanto los aspectos médicos como los psicológicos para garantizar una mejor evolución de la persona: su finalidad es la detección precoz, tratamientos o paliación de los problemas que pueden afectar el desarrollo de estas personas de tal forma que los profesionales que

conducirán el tratamiento sobre los aspectos psicopedagógicos no se encuentren con dificultades adicionales debido a alguna patología que se podía tratar preventivamente. Debido al aumento de la esperanza de vida de las personas con SD, recientemente se han realizado estudios que han demostrado que las personas con síndrome de Down presentan un **riesgo más elevado que la población general de desarrollar la enfermedad de Alzheimer**. El cromosoma 21, que está triplicado en el síndrome de Down, contiene un gen que origina la producción de una proteína concreta, la *beta-amiloide*, que es característica de la enfermedad de Alzheimer.

Por ello, el CMD ha creado en **2009** una **nueva especialidad**, la **neuropsicología**, orientada a la **detección precoz del deterioro cognitivo** en adultos con SD y el **enlentecimiento** de su curso a través de la aplicación de un **Programa de Psicoestimulación** que consiste en el entrenamiento, mediante una serie de ejercicios, de diversas funciones del cerebro, como la atención, el lenguaje, la memoria, la percepción, la capacidad de razonamiento, etc., con el fin de conservarlas durante más tiempo o de mejorarlas cuando estén afectadas.

El CMD ha permitido sensibilizar y divulgar en toda España la idea de que estas personas también merecen ser tratadas médicamente; no solo para ayudar a mejorar su calidad de vida sino también para que sean consideradas como seres humanos en igualdad de condiciones que el resto de la población (no se debe olvidar que en aquellos días el colectivo no recibía ningún tipo de tratamiento médico –ni tan siquiera pediátrico– muchas veces por considerarse que “no valía la pena”). En este sentido hay que destacar que el Centro Médico Down, gracias a la aportación de *La Marató de TV3* de 1993, pudo confeccionar la primera base de datos de personas con SD a nivel mundial con más de 1.600 historias clínicas, en aquel momento, y traducida al castellano e inglés. Gracias a esto, posteriormente pudo llevar a cabo **las investigaciones y las publicaciones en revistas científicas de los resultados derivados de las mismas que se adjuntan en el anexo**.

El CMD es miembro fundador del *Down Syndrome Medical Interest Group* (DSMIG), grupo reducido de prescriptores que marcan las pautas mundiales en la atención sanitaria para las personas con SD. El trabajo sistemático, actualizado y muchas veces pionero del CMD lo ha convertido en un **centro de referencia marcando pautas que han seguido posteriormente otras asociaciones**. Por ejemplo, en el **ámbito nacional**, el Programa de Salud del CMD es el modelo que inspiró a la Federación Española de Instituciones para el Síndrome de Down (FEISD, [www.sindromedown.net](http://www.sindromedown.net)) y con ello, su influencia llega a todas las entidades españolas. En el **ámbito internacional** tienen acceso al Programa de Salud las entidades médicas de los núcleos hispanos de EE.UU. (a través del DSMIG) y las de los países latinoamericanos (a través del portal de la Fundación Iberoamericana Down 21 [www.down21.org](http://www.down21.org)). Todas ellas, entre otras, han mostrado su interés para seguir el modelo llevado a cabo en el CMD.

La aplicación del **Programa de Salud**, que incluye visitas según la edad, y que cubre desde el nacimiento hasta la etapa adulta, permite la detección precoz de problemas y la aplicación de los recursos terapéuticos pertinentes. Consta de un calendario de visitas a los especialistas, análisis clínicos y exploraciones complementarias que se realizan según sea la edad de cada persona. No se trata, sin embargo, de un «patrón» fijo sino de una recomendación que se debe seguir.

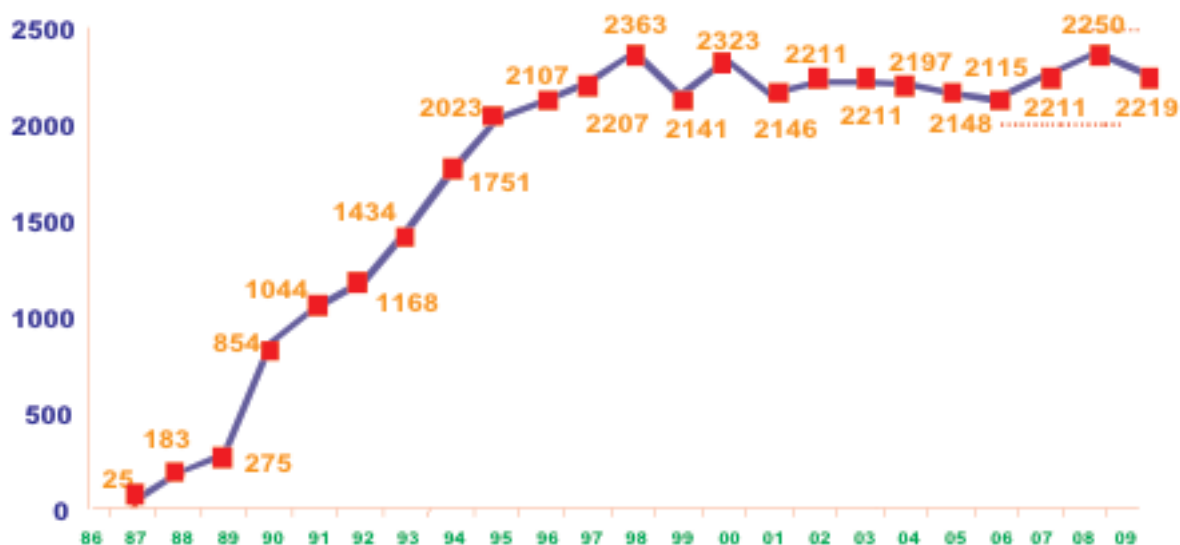
Todo ello hace del CMD hoy una institución consolidada y valorada por las más prestigiosas instituciones de nuestro país y del exterior, así como por los usuarios que se benefician anualmente, hecho que lo sitúa como un centro de referencia en el tratamiento y la prevención de los problemas de salud en el SD.

## EL CENTRO MÉDICO DOWN HOY

En el año 2009 se han realizado 2.219 visitas en el Centro Médico Down. Esta cifra confirma el sostenimiento de la actividad que se ha venido observando durante los últimos años, debido a la estabilidad alcanzada en el Centro, manteniéndose por encima de las 2.100-2.200 visitas anuales.

### Gráfico de la evolución anual del Centro Médico Down

#### Centro Médico Down

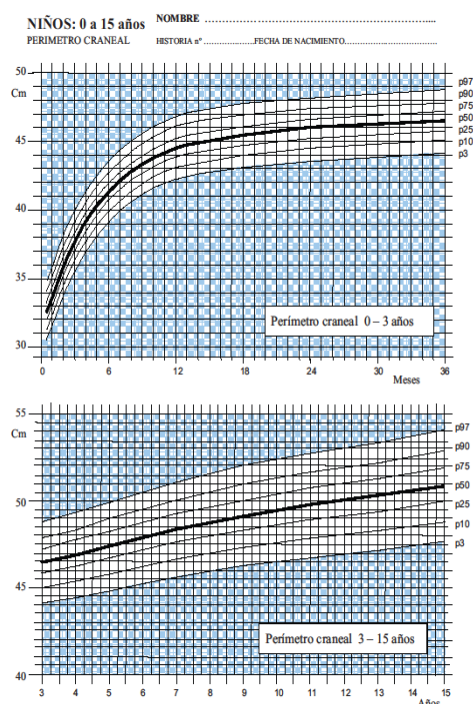


### Relación de visitas realizadas durante el año 2009

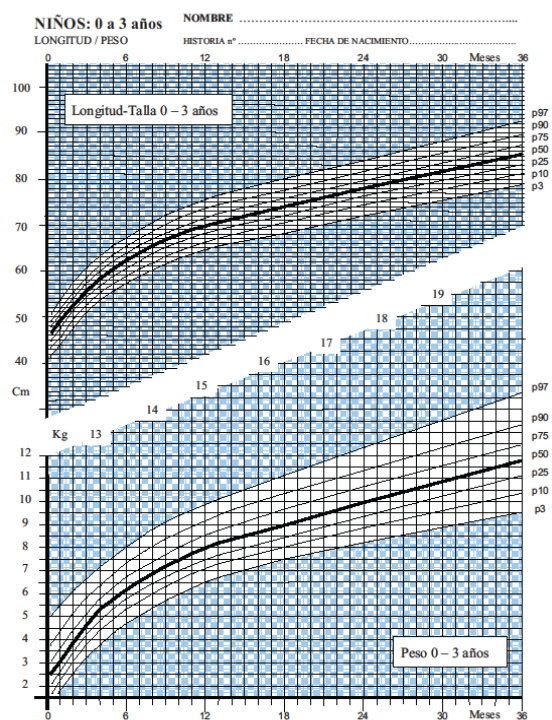
	Enero	Febrero	Marzo	Abril	Mayo	Junio	Julio	Agosto	Septiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre	TOTAL
Cardiología	6	4	4	4	6	6	1		5	9	5	3	53
Dietista	5		7		5	6	5		5	4	5	4	46
Dermatología	5	4	2	2	4	5	8		3	5	7	5	50
Endocrinología	11	9		18	17	11	17		8		13	10	114
Ginecología			2		2	1	2		5	1	2		15
Genética		1			2	1	1		2			1	8
Med. Interna	10	8	8	11	11	12	11		4	17	9	12	113
Neurología Ad.	3	1	1	4	2	5			1	3	2	2	24
Neurología Inf.	3	6	11	10	12	8	8		12	5	16	3	94
Neuropsicología *	10	10	10	9	10	12	6		10	13	9	14	113
Odontopediatría	5	5	4	8	1	5	20	3	10	5	13	4	83
Odontología Ad.	1					1	3			1	6	9	21
Oftalmología Ad.	8	14	8	13	18	22	9	4	13	21	16	13	159
Oftalmología Inf.	29	17	20	28	27	25	34	13	19	34	40	11	297
Ortodoncia				1		1							2
Otorrinolaringología	8	7	17	10	15	8	17		15	14	10	10	131
Pediatría	8	11	11	17	13	10	13		17	21	16	13	150
Psicología	40	40	54	39	38	45	46		42	55	48	29	476
Psiquiatría	9	20	16	18	19	18	11		18	18	22	12	181
Traumatología	11	8	8	9	12	9	8		6	6	10	2	89
<b>Total</b>	<b>172</b>	<b>165</b>	<b>183</b>	<b>201</b>	<b>214</b>	<b>211</b>	<b>220</b>	<b>20</b>	<b>195</b>	<b>232</b>	<b>249</b>	<b>157</b>	<b>2.219</b>

# ALGUNAS ACTUACIONES DEL CENTRO MÉDICO DOWN UTILIZADAS POR LOS PEDIATRAS ESPAÑOLES

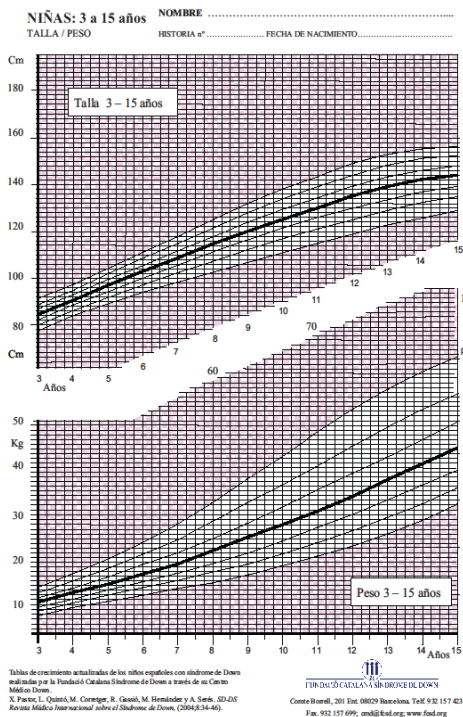
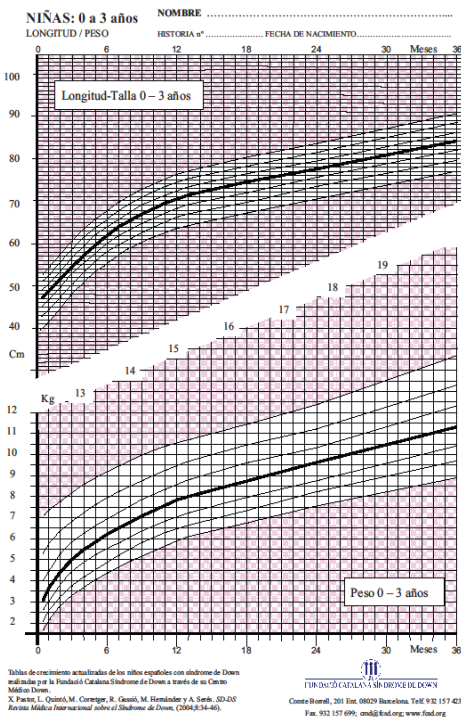
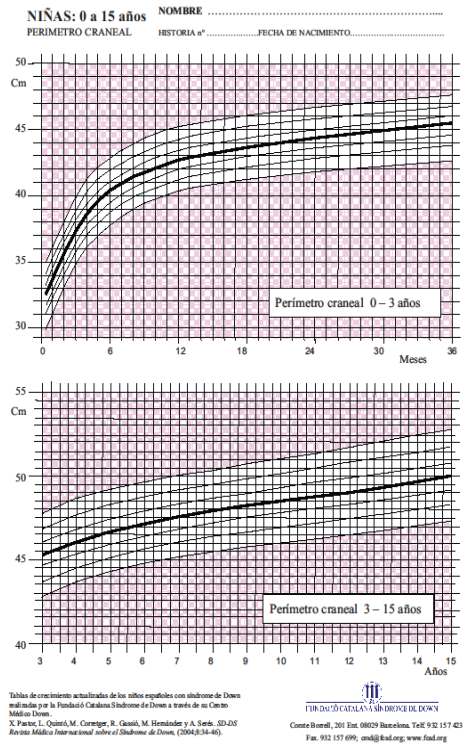
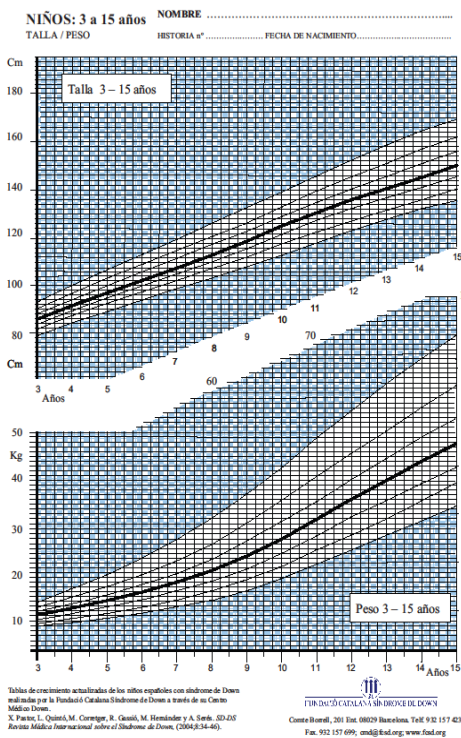
- **Curvas de crecimiento específicas para niñas y niños españoles con SD**, de peso, talla y perímetro craneal, creadas por el CMD y publicadas en 1998 (utilizadas como referencia en todo el Estado español) que posteriormente se han ido actualizando utilizando la metodología estadística adecuada para asegurar exactitud y precisión. Para su elaboración se utilizaron un total de 1.736 mediciones, desde el nacimiento hasta los 15 años exactos, descartándose 18 por tratarse de valores erróneos. De las 1.718 mediciones restantes, 763 (44,4%) correspondían a mujeres y 955 (55,6%) a hombres. En el análisis del crecimiento en longitud / talla se demostró un patrón parecido entre niños y niñas, alcanzando una máxima diferencia hacia la adolescencia. Con relación al peso se comprobó una gran variabilidad y dispersión que aumentaba con la edad, especialmente a partir de la edad escolar.



Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down editadas por la Fundación Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down.  
 X. Pastor, L. Quintó, M. Corregger, R. Gasó, M. Hernández y A. Seris. SDJDS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, (2004);34-40.  
 FUNDACIÓN CATALANA SÍNDROME DE DOWN  
 Comte Borrell, 201 Est. 08029 Barcelona. Tel: 932 157 423  
 Fax: 932 157 699; cmd@fund.org; www.fund.org



Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down editadas por la Fundación Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down.  
 X. Pastor, L. Quintó, M. Corregger, R. Gasó, M. Hernández y A. Seris. SDJDS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, (2004);34-40.  
 FUNDACIÓN CATALANA SÍNDROME DE DOWN  
 Comte Borrell, 201 Est. 08029 Barcelona. Tel: 932 157 423  
 Fax: 932 157 699; cmd@fund.org; www.fund.org



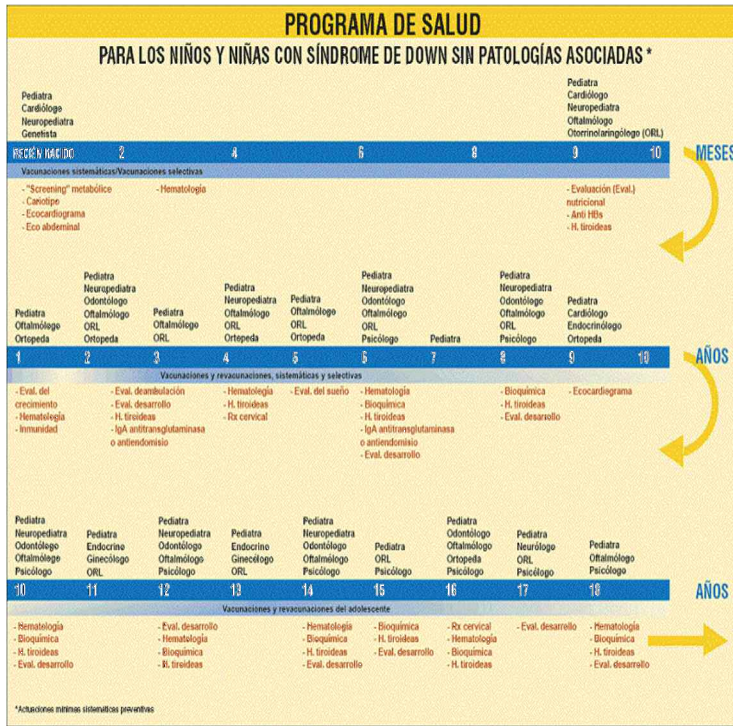
- **Programa preventivo de salud para niños y niñas con SD y para adultos** a partir de 18 años (que inspiró a todas las entidades de SD del Estado español).

El CMD pretende cumplir sus objetivos de reconocimiento y prevención de los problemas de salud de las personas con SD aplicando un *Programa de Salud* sistematizado, reflejo del trabajo interdisciplinario de los profesionales médicos que lo integran, representantes de la mayoría de las especialidades relacionadas con las patologías más frecuentes en el SD, en el niño y en el adulto, como se acaba de comentar.

El diseño se acomoda a las líneas universalmente aceptadas para este fin y se actualiza periódicamente a la luz de los avances científicos aplicables a su problemática y de la experiencia del propio CMD, propiciada por las más de 2.000 personas atendidas durante los 22 años que han transcurrido desde su puesta en marcha. Su cumplimiento, paralelamente al del programa de atención temprana, representa una garantía de consecución de las máximas potencialidades posibles para cada persona con SD. La última actualización se ha realizado en 2008 con la implantación del servicio de Neuropsicología, que tiene como objetivo la atención a todas las personas con SD en edad adulta (a partir de los 18 años). Este servicio se ha creado con la finalidad de realizar estudios neurocognitivos (que incluyen la valoración de la atención, la memoria, el lenguaje, las funciones visoperceptivas y visoespaciales, de las funciones ejecutivas, de las praxis constructivas y de la velocidad de procesamiento de la información) que permitirán la detección precoz de la enfermedad de Alzheimer y/o de otros procesos neuropatológicos y, por lo tanto, el tratamiento de los problemas que con más frecuencia vienen asociados a estas patologías.

Lo constituyen dos partes que diferencian las actuaciones preventivas básicas **para niños** y **para adultos**, a las que se suman las pertinentes adecuaciones ante la percepción de cualquier tipo de patología.

Abarca las intervenciones preventivas sistemáticas que hay que cumplir desde el primer reconocimiento pediátrico en el CMD, a cargo de los distintos especialistas que lo integran, indicadas en las figuras siguientes:



**ADULTOS MAYORES DE 18 AÑOS**

ESPECIALIDAD	PERIODICIDAD (CADA/AÑOS)									
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Internista	▼									
Psicólogo	▼									
Odontólogo	▼									
Ginecología (mayores de 40 años)	▼									
Oftalmólogo	▼									
Endocrinólogo	▼									
Ortopeda	▼									
Analítica	▼									
Neurólogo (mayores de 40 años)		▼								
ORL		▼								
Cardiólogo (mayores de 40 años)			▼							
Neurólogo (menores de 40 años)				▼						
Cardiólogo (menores de 40 años)					▼					
Vacuna Td									▼	▼
Otras actuaciones:										
- estudios de imagen										
- ECG										
- EEG										
- audiometría										
- PEATC*										
- Vacunaciones del adulto (gripe, antineumocócica)										
- ...										

**personalizada**

\*Potenciales evocados auditivos del tronco cerebral

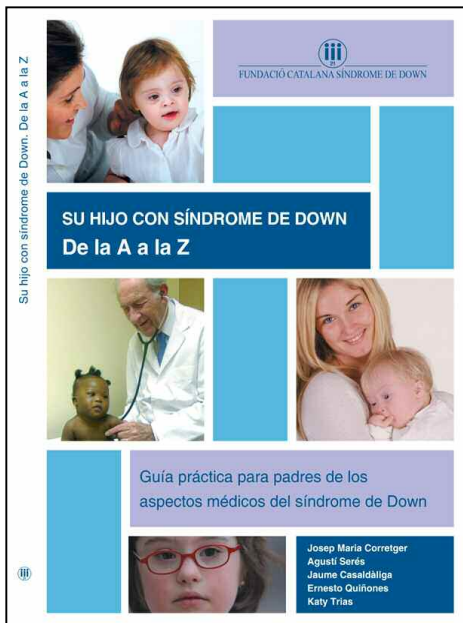
Este documento puede descargarse en <http://www.fcsc.org/pdf/programa-salud.pdf>

- Edición del libro **Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales**. Josep M. Corretger, Agustí Serés, Jaume Casaldàliga y Katy Trias (Ed. Masson, 2005, 386 págs.) en el que se plasma la experiencia de los profesionales del CMD y se contrasta con la bibliografía internacional.



Este libro actualiza todos los aspectos médicos referentes al síndrome de Down. A través de 27 capítulos y 135 fotografías e ilustraciones a color, hace una exposición sistemática, clara y práctica de las medidas diagnósticas, preventivas y de seguimiento de las personas con síndrome de Down, desde el nacimiento hasta la edad adulta, poniendo especial énfasis en las consideraciones prácticas derivadas de la experiencia aportada por más de 1.600 historias clínicas.

Está escrito por más de 50 autores, especialistas titulares o asociados del Centro Médico de la FCSD.



- Edición del libro ***Su hijo con síndrome de Down. De la A a la Z. Guía práctica para padres sobre los aspectos médicos del síndrome de Down***. Josep Maria Corretger, Agustí Serés, Jaume Casaldàliga, Ernesto Quiñones y Katy Trias (Ed. Antares y FCSD, 2008, 236 págs.) en el que se hace accesible a los padres, de forma divulgativa, el conocimiento científico sobre el SD.

Tradicionalmente, se han difundido muchos tópicos e inexactitudes acerca de los problemas y enfermedades que pueden afectar a los niños con síndrome de Down, ofreciendo una información impropia, a veces generada por una confusión con los aspectos constitucionales propios del síndrome. Estos niños presentan las mismas dolencias que cualquier otro de su misma edad y, si bien pueden estar más predispuestos a algunas de ellas, para otras lo están menos; y su tratamiento es el mismo y puede, incluso, ser más satisfactorio y eficaz.

Este libro está dirigido a padres de niños con síndrome de Down. Su intención es ofrecerles una primera aproximación objetiva y práctica a los problemas de salud, conducta o desarrollo que sus hijos puedan presentar. Estructurado en breves capítulos, se inicia con un recordatorio sobre genética y síndrome de Down, continúa con la exposición por orden alfabético de los aspectos médicos y finaliza con un anexo que incluye el Programa de Salud y las tablas de crecimiento del Centro Médico Down (CMD) de la Fundació Catalana Síndrome de Down.

En su redacción han colaborado más de 30 especialistas del CMD y de acreditados Hospitales Universitarios de Cataluña y Ecuador.

- **SD-DS. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down.** Incluye artículos inéditos y trabajos de médicos de la FCSD y está indexada en Scopus, EMBASE/Excerpta Medica, IME e IBECS. Es cuatrimestral y se distribuye gratuitamente a pediatras y otros especialistas médicos, profesionales y familiares de España y Latinoamérica. Se edita en castellano, catalán e inglés. Se editan en formato papel 9.100 ejemplares en lengua castellana, 2.050 en lengua catalana, y en formato digital en inglés. Su divulgación se realiza



a todos los centros médicos, pediatras y otros especialistas de España. Está indexada en EMBASE/Excerpta Medica, Índice Médico Español (IME) e Índice Bibliográfico Español en Ciencias de la Salud (IBECS). También está disponible en versión electrónica en catalán, castellano e inglés, en la web de la Fundación.

Su objetivo es, por una parte, recoger los conocimientos actuales sobre los aspectos médicos del SD y hacer una revisión y actualización permanente de los mismos, desde los avances más prometedores en ciencias básicas, como la biología molecular y la genética, hasta la práctica clínica diaria; y, por otra, tratar aquellos aspectos psicopedagógicos que por su relación con el campo médico, puedan tener un interés práctico para los pediatras generalistas y especialistas relacionados con el síndrome. La revista puede descargarse en <http://www.fcsc.org/es/biblioteca/>

## ACTIVIDAD DOCENTE Y CAMPAÑAS DIVULGATIVAS Y DE SENSIBILIZACIÓN DEL CENTRO MÉDICO DOWN

Esta labor se dirige tanto a las personas con discapacidad y sus familias, como a los profesionales y a la sociedad en general con su **actividad docente, campañas divulgativas y de sensibilización, y participación activa en foros y asociaciones del ámbito de la discapacidad**. Además de las publicaciones explicadas en el punto anterior (“Algunas actuaciones del CMD utilizadas por los pediatras”) hay que destacar:

- Desde 1988 la impartición ininterrumpida de **conferencias médicas para profesionales y familiares**, dentro del programa anual de formación para profesionales y familiares de la FCSD.
- **Premio Bienal de Investigación Ramon Trias Fargas**. Creado en 1989, en honor al que fue presidente de la Comisión LISMI y patrón fundador de la FCSD. Se dirige a profesionales del campo médico para promover la investigación científica y recompensar un trabajo de investigación o un trabajo experimental referente a aspectos genéticos, perinatológicos, psicológicos o médicos en general, relacionados con el SD. Para evaluar el trabajo se constituye un comité científico especializado y pueden optar al premio todas las investigaciones realizadas en el Estado español. Las candidaturas se pueden presentar de forma individual o por grupos de trabajo que estén apoyados por instituciones científicas, académicas o relacionadas con el SD. En el **anexo** que se adjunta figuran los trabajos y autores ganadores de las 11 convocatorias de este premio.
- En los años 1997, 2001 y 2005 se convocaron la **International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome** dirigida a profesionales del campo médico. En estos congresos se llevaba a cabo la **reunión anual del Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG)**. En el **anexo** que se adjunta figura el contenido y los ponentes de los 3 congresos.

## FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN, ENTIDAD QUE ACOGE AL CENTRO MÉDICO DOWN

La Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD), creada en **1984** por un grupo de padres y profesionales, ha intentado cubrir desde sus inicios y gracias a su flexibilidad y facilidad de movimientos y adaptación, todos aquellos vacíos existentes, y ha destacado, sobre todo, por el trato totalmente respetuoso hacia la persona con discapacidad.

Tiene por objetivo contribuir a **mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Down (SD) u otras discapacidades intelectuales**. La FCSD considera la persona con síndrome de Down o con discapacidad intelectual en su globalidad y en todas las etapas de la vida, siempre teniendo en cuenta todos los aspectos del desarrollo de la persona; desde los médicos (explicados en el capítulo anterior) hasta los psicopedagógicos (el desarrollo personal, la identidad, la imagen, o la vida independiente) y los sociales (respeto, oportunidades, etc.). Todos estos temas se tratan en la FCSD con una única finalidad: **la total integración de la persona con discapacidad intelectual en la sociedad**. La FCSD se distingue por ser **la única entidad que conjuga la atención directa, la formación de los familiares, profesionales y estudiantes, y la investigación**:

Ofrece **8 servicios psicopedagógicos**:

- **Atención temprana**  
Consulta, diagnóstico y tratamiento de niños de 0 a 6 años con algún trastorno o riesgo de padecerlo.
- **Seguimiento en la etapa escolar**  
Intervención en grupos para favorecer la comunicación, relación e identidad de niños y jóvenes integrados en escuelas ordinarias para facilitar el proceso de inclusión.
- **Formación de adultos**  
Cursos de formación permanente para adultos.
- **Ocio y tiempo libre**  
Promoción y fomento de actividades de ocio normalizado.
- **Incorporación al mundo laboral**  
Formación e incorporación al mercado laboral ordinario mediante el apoyo natural.
- **Vida independiente**  
Las personas con discapacidad eligen dónde y con quién quieren vivir. El apoyo consiste en hacer realidad el "Plan de Vida Independiente", previamente elaborado con el usuario, y ayudarle a establecer y mantener los vínculos y relaciones con su entorno social.
- **Atención terapéutica**  
Diagnóstico y tratamiento de problemas de salud mental, lenguaje y motricidad. También se ofrece apoyo psicológico y tratamiento a los familiares.
- **Atención a familias**  
Dirigido a familias para fomentar, desde una perspectiva global, el bienestar y la calidad de vida a través de la orientación, información sobre recursos propios o externos y la promoción de actividades y programas de ayuda (grupos de padres y abuelos, personal de apoyo...).

- Impartición ininterrumpida desde 1988 de **conferencias psicopedagógicas** dentro del **Programa anual de Formación para profesionales y familiares**.
- Organiza las **Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down** bianuales, iniciadas en el año 1985 hasta hoy ininterrumpidamente y que siempre han contado con profesionales de alto nivel científico para tratar los temas de más actualidad.
- Produce continuamente material audiovisual informativo y divulgativo, así como carteles sensibilizadores.
- En el campo editorial, siempre ha tenido gran interés por publicar, al principio, traducciones y, recientemente, cada vez más obras propias basadas en la propia experiencia.
- En el año 2001 convocó el 1<sup>er</sup> Concurso Anual de Trabajo de Investigación sobre la persona con síndrome de Down. Se dirige a los alumnos de 2º de bachillerato de Cataluña que optan por tratar este tema en el trabajo de investigación.
- La FCSD pertenece y participa en diversas **asociaciones y federaciones de carácter local, nacional e internacional y en las plataformas que impulsa, así como con los órganos directivos de gobierno** que lo requieren, tanto a nivel de Cataluña como del resto del Estado español, para asesorar en los **redactados de leyes y decretos y políticas** que regulan el futuro de las personas con discapacidad. Es miembro fundador de la *European Down Syndrome Association (EDSA)*. También es miembro del *Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG)*; *Federació Catalana Pro Persones amb Retard Mental (APPS)*; *Federación Española Pro Personas con Retraso Mental (FEAPS)*; *Inclusion International*; *Associació Catalana de Treball amb Suport (ACTAS)*; *Asociación Española de Empleo con Apoyo (AESE)*; *Unió Catalana de Centres de Desenvolupament Infantil i Atenció Precoç (UCCAP)*; *Coordinadora Catalana de Fundacions*; *Asociación Española de Fundaciones*; *Federación Española de Instituciones para el Síndrome de Down (FEISD)*. Ha promovido asimismo la "Plataforma para la Escuela Inclusiva" y la "Plataforma para la Empresa Inclusiva".

La FCSD ha intentado cubrir desde sus inicios y gracias a su flexibilidad y facilidad de movimientos y adaptación, todos aquellos vacíos existentes, y ha destacado, sobre todo, por el trato totalmente respetuoso hacia la persona con discapacidad, dando prioridad a sus deseos y a su proyecto de vida. Todo esto es el resultado de una apuesta decidida por el **rigor científico** y la proximidad a **los aspectos más humanos**.

Pero todo este trabajo no habría sido posible sin el apoyo de las familias, las administraciones, los ciudadanos y empresarios, y sin la experiencia y profesionalidad adquirida por los técnicos y especialistas de la FCSD.

Gracias a las experiencias de integración vividas y demostradas a lo largo de los últimos años, no debemos olvidar que **las personas que denominamos «discapacitadas»**, y que en muchos casos **han logrado integrarse en los diferentes ámbitos de la sociedad**, lo han hecho no por su «discapacidad», sino al contrario **por «sus capacidades»**, igual como sucedería con cualquier otra persona.

Si observamos las nuevas generaciones de chicos y chicas con SD, veremos que con su nuevo talante y preparación para la vida en sociedad nos demuestran, cada día, que todo ha valido y vale la pena.

Tras más de **25 años** de existencia, el carácter pionero de la **FCSD y del CMD** los ha convertido en un **referente indiscutible en el mundo del síndrome de Down**, en los ámbitos

médico y social, **preventivo**, educativo, terapéutico y científico, y ha abierto nuevos caminos y posibilidades a aquellas personas que, de una u otra manera, están relacionadas con **la discapacidad**.

## **PATRONATO DE LA FUNDACIÓN CATALANA SÍNDROME DE DOWN**

### **Patronos de Honor**

Victoria de los Ángeles (QPD)

Ma. del Mar Raventós

Josep M. Espinàs

Ramon Trias Fargas (QPD)

Francisco Domínguez del Brío

Robert Vergés (QPD)

Federico Mayor Zaragoza

### **Patronos**

*Presidencia:* Montserrat Trueta

*Vicepresidencia:* Antoni Trias

*Secretaría:* Immaculada Bosch

*Tesorería:* Carmen Buxeres

*Vocal:* Juan Manuel Cabrera

*Vocal:* Katy Trias

*Vocal:* Joan Uriach

*Vocal:* Marta Corachán

*Vocal:* SAR Princesa Alexía

# **ANEXOS**

## **Anexo 1**

*Investigaciones biomédicas y publicaciones derivadas*  
*Investigaciones psicopedagógicas, publicaciones y presentaciones derivadas*  
*Congresos internacionales, médicos y psicopedagógicos*  
*Ganadores de los Premios de Investigación Ramon Trias Fargas*

## INVESTIGACIONES BIOMÉDICAS

Durante el año 2010 se ha iniciado un estudio en colaboración con el Centro de Regulación Genómica. Es un proyecto de investigación sobre el efecto de concentrados de té verde introducidos en la dieta de adultos con síndrome de Down (SD), con la evolución del desarrollo cognitivo de estas personas y la detención de la enfermedad de Alzheimer.

### CARDIOLOGÍA

- **Problemas cardíacos en las personas con SD durante la vida adulta.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2004.**

**Realizado por:** el Dr. Casaldàliga, cardiólogo del Centro Médico Down (CMD), en colaboración con su equipo del Hospital Materno-Infantil de Vall d'Hebron.

**Resumen.** La incidencia de patología cardíaca en niños y recién nacidos con SD puede llegar a ser del 40%, la cirugía cardíaca soluciona la mayoría de estos casos. En la actualidad, los pacientes con cardiopatías llegan a la edad adulta pudiendo padecer nuevas situaciones patológicas. Este es un trabajo de carácter clínico que se basa en la experiencia del Dr. Casaldàliga y de su equipo, cuentan con más de 20 años de seguimiento exhaustivo de personas con SD. Muchos niños que fueron operados de sus cardiopatías hoy son adultos, es aquí donde se refleja la experiencia cotidiana del equipo médico con pacientes que presentaban este síndrome y una cardiopatía. De sus resultados se deduce que es más frecuente la regurgitación mitral secundaria en la reparación de los defectos del canal auriculoventricular.

- **Estudio clínico y epidemiológico de la asociación entre SD y cardiopatía congénita.**

Inicio del estudio: **2000.** Finalización del estudio: **2003.**

**Realizado por:** Dr. J. Casaldàliga, cardiólogo del CMD.

**Resumen.** Valoración de los datos estadísticos de la Fundación, estudio de los pacientes con SD ingresados en el Hospital Vall d'Hebron y evaluación diagnóstica prenatal a partir de la recopilación de los datos de las interrupciones legales del embarazo del citado hospital.

- **Estudio sobre el rendimiento de la Unidad de Cardiología del CMD.**

Inicio del estudio: **2000.** Finalización del estudio: **2003.**

**Realizado por:** Dr. J. Casaldàliga, cardiólogo del CMD.

**Resumen.** Se comparan las diferencias entre la población global del CMD y la población específica de la Unidad de Cardiología del mismo centro. También se valoran cuales son

los principales motivos de consulta en la Unidad de Cardiología, la situación clínica en la primera visita y la rentabilidad diagnóstica y terapéutica.

#### **Publicaciones derivadas:**

Bendayán I, Casaldàliga J, Fuster M, Sánchez C, Girona J, Gonçalves A. Evolución de un grupo de 265 niños con síndrome de Down, la mayoría afectos de cardiopatía congénita. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. 2001; 5: 34-40.

Casaldàliga J, Bosser R, Corretger JM, Garnacho À. Rentabilidad de la Unidad de Cardiología del Centro Médico Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. 2002; 6: 18-23.

## **ENDOCRINOLOGÍA**

### ● **Estudio clínico del hipertiroidismo en los pacientes del CMD.**

Inicio del estudio: **2006**. Finalización del estudio: **2009**.

**Realizado por:** Dr. A. Goday, endocrinólogo del CMD, y Dra. M. Cerdá.

**Resumen.** El trabajo está basado en la revisión de casos de hipertiroidismo detectados en el CMD. Los artículos publicados hasta el momento por otros autores incluyen series de 2 - 3 pacientes. En nuestra serie contamos con más de 10 casos de hipertiroidismo, circunstancia excepcional en el SD. La investigación clínica de las historias del CMD continua es constante debido a su gran interés científico. Es intención de los autores que tanto este estudio como las repercusiones que esta patología comporta en los sujetos que la padecen se publiquen en una revista especializada.

#### **Publicaciones derivadas:**

Claret-Torrents C, Godoy-Arno A, Cerdà-Esteve M, Flores-Le Roux J, Chillarón-Jordan J, Cano-Pérez F. Hipertiroidismo en el síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 2009; 13: 2-8.

Godoy-Arno A, Cerda-Esteve M, Flores-Le-Roux, Chillaron-Jordan JJ, Corretger JM, Cano-Pérez JF. Hyperthyroidism in a population with Down syndrome. Clinical Endocrinology 2009; 71: 110- 4.

### ● **Estudio de los motivos de consulta más frecuentes y relación con los diferentes grupos de edad y sexo. Valoración de los tratamientos más utilizados y evolución de los pacientes**

Inicio del estudio: **2000**. Finalización del estudio: **2003**.

**Realizado por:** Dr. A. Goday, endocrinólogo del CMD.

#### **Publicaciones derivadas:**

Chillarón A, Goday M, Carrera JA, Flores J, Puig J, Cano JF. Trastornos tiroideos en el síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. 2005; 9: 34-9.

## GENÉTICA

- **Determinación de marcadores biológicos del sistema colinérgico de pacientes con SD.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2006**.

**Realizado por:** Dra. M. Dierssen, Universidad Hebrea de Jerusalén. Programa "Genes y enfermedad", *Centre de Regulació Genòmica*.

**Resumen.** Los objetivos del estudio están centrados en determinar el estado del sistema colinérgico de pacientes con SD y establecer la relación entre el estado colinérgico y el déficit cognitivo. Las muestras son de pacientes con SD y se analizarán en la Universidad Hebrea de Jerusalén, mediante la determinación de la actividad catalítica de las enzimas del sistema colinérgico.

## MEDICINA INTERNA

- **Estudio de las patologías principales de los pacientes adultos y su media de edad. Se observan las diferencias entre sexos y su evolución.**

Inicio del estudio: **2000**. Finalización del estudio: **2003**.

**Realizado por:** Dr. A. Garnacho, internista del CMD.

### Publicaciones derivadas:

Serés A, Garnacho A. Estudio descriptivo de los aspectos médicos de los adultos con síndrome de Down. *Síndrome de Down* 1996; 27: 2-8.

Serés-Santamaria A, Garnacho A. Clinical Spects of the adults with Down syndrome from the Fundació Catalana Síndrome de Down. *Cytogenet and Cell Genet* 1997; 77(S1): 24.

Alari ME, De la Calzada D, Cararach J, Casaldàliga J, Corretger JM, Domènech J, et al. Programa de salud de la Fundació Catalana Síndrome de Down para niños y adultos con síndrome de Down sin patologías asociadas. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre la Síndrome de Down* 2002; 6(1): 2-7.

Garnacho A. Asistencia médica al paciente adulto con síndrome de Down. En: Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. *Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales*. Barcelona: Masson; 2005. p. 301-12.

- **La acalasia en el SD.**

Inicio del estudio: **1998**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dra. N. Zarate, del Hospital General Vall d'Hebron de Barcelona.

### Publicaciones derivadas:

Zarate N, Mearin, F, Hidalgo A, Malagelada JR. Prospective evaluation of esophageal motor dysfunction in Down's syndrome. *Am J Gaastroenterol* 2001; 6(6):1718-24.

Zarate N, Mearin F, Gil-Vernet JM, Camarasa F, Malagelada JR. Achalasia and Down's syndrome: coincidental association or something else?. Am J Gastroenterol 1999; 94(6): 1718-24.

Puigarnau R, Camarasa F. Acalasia esofágica asociada a un síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1998; 5:7-9.

Zarate N. Intolerancia a la lactosa en un paciente con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 1999; 7: 25-7.

Carnicer J, Farre C, Varea V, Vilar P, Moreno J, Artigas J. Prevalence of coeliac disease in Down syndrome. Eur J Gastroenterol Hepatol 2001; 13(3): 363-7.

## NEUROLOGÍA ADULTOS

- **Prevalencia, incidencia y factores de riesgo clínicos, genéticos, neuropsicológicos y de neuroimagen en la enfermedad de Alzheimer y otras demencias, en el SD.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2007.**

**Realizado por:** Dra. M. Boada, Fundación ACE y la Fundació Catalana Síndrome de Down.

**Resumen.** El objetivo de este estudio es averiguar los factores de riesgo desencadenantes de una EA en persona con SD para poder detectar precozmente la enfermedad y poder tratarla para descubrir y explicar el proceso de envejecimiento patológico en la población con SD.

### **Publicaciones derivadas:**

Boada M, Alegret M, Buendía M, Hernández I, G. Viñas, Espinosa A, Lara S, Guitart M, Tárraga Ll. Utilidad de las baterías neuropsicológicas estandarizadas en sujetos adultos con Síndrome de Down y demencia. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down. 2008; 12(1) 2-7.

### **Estudio neuropsicológico sobre adultos, a partir de 18 años, con SD.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2008.**

**Realizado por:** B. Benejam, neuropsicóloga de la Fundació Catalana Síndrome de Down.

**Resumen.** Es muy importante conocer el estado neuropsicológico de las personas adultas con SD, ya que algunas de ellas iniciarán un deterioro neurológico progresivo y precoz. Por este motivo, es fundamental conocer el estado basal de estas personas y realizar una evaluación periódica de su estado, esto nos permitirá detectar cualquier cambio producido en su evolución neurológica y aplicar, así, la terapia adecuada.

Durante el año 2010 se ha iniciado un estudio en colaboración con el Centro de Regulación Genómica un proyecto de investigación sobre el efecto de concentrados de té verde introducidos en la dieta de adultos con SD, con la evolución del desarrollo cognitivo de estas personas y la detención de la enfermedad de Alzheimer.

### **Publicaciones derivadas:**

Benejam B. Síntomas de demencia en el síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 2009; 13: 18-21.

Benejam B. Envejecimiento natural o demencia en el síndrome de Down. Conferencia pronunciada en: Fundació Catalana Síndrome de Down: 2009 Jun. 11; Barcelona.

- **Efectos cognitivos y de comportamiento en adultos con demencia y SD tratados con donepezilo.**

Inicio del estudio: **2001**. Finalización del estudio: **2004**.

**Realizado por: Dra. M. Boada, junto con el equipo de la Fundación ACE y en colaboración con el CMD.**

### **Publicaciones derivadas:**

Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz I, Badenas-Homiar S, Buendía-Torras M, Tarraga-Mestre L. Clinical-Therapeutic study of dementia in people with Down syndrome and the effectiveness of donepezil in this population. Neurology, 1-15; 41: 129-36.

Castañé M, Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz. Eye conditions as features of Down syndrome in patients over 40 years of age. Neurology 1-15; 39: 1017-21.

Castañé M, Boada M, Hernández I. Estudio de la calidad visual en adultos con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2004; 8: 2-7.

Simó M, García JR, Hernández I, Escanilla A, Boada M, Lomeña F. Estudio del metabolismo cerebral de glucosa mediante tomografía por emisión de positrones (PET) en pacientes con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2004; 8: 23-8.

Castañé M, Boada M, Hernández I. Étude sur la qualité de la vue chez les adultes porteurs d'un syndrome de Down. Journal de la Trisomie 21. 2005; 14: 16-21.

Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz I, Badenas-Homiar S, Buendía-Torras M, Tarraga-Mestre L. **Estudio clinicoterapéutico de la demencia en las personas con síndrome de Down y eficacia del donepezilo en esta población.** Revista de Neurología 2005; 3: 129-136.

Castañé M, Boada M, Hernández I. **Estudi de la qualitat visual en adults amb síndrome de Down. Revista mèdica internacional sobre la Síndrome de Down.** Revista mèdica internacional sobre la Síndrome de Down 2004; 8: 2-7.

Castañé M, Boada M, Hernández I. **Trastornos oculares propios del Síndrome de Down en mayores de 40 años.** Rev Neurol 2004; 39: 1017-21.

- **Estudio para comparar las primeras visitas con las visitas de seguimiento. Interés en observar la evolución de los diferentes problemas neurológicos, de los diagnósticos y de los tratamientos.**

Inicio del estudio: **2000**. Finalización del estudio: **2003**.

**Realizado por:** Dr. J. Roquer, neurólogo del CMD.

### **Publicaciones derivadas:**

Roquer J. Variante de Dandy-Walker asociado a síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2003; 7: 6-9.

## NEUROLOGÍA INFANTIL

- **Estudio clínico: asociación entre epilepsia y SD y su repercusión en el desarrollo de los pacientes del CMD.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2007.**

**Realizado por:** Dr. Nascimento, neurólogo infantil del CMD.

**Resumen.** Este estudio se encuentra en fase de recogida de información en relación a la asociación entre epilepsia (especialmente los espasmos) y el SD y su repercusión en el desarrollo. En principio se realiza la revisión conjuntamente con casos seguidos en el Hospital Sant Joan de Déu. Hemos tenido algunos casos que no han evolucionado de la forma esperada, motivo por el cual el año pasado intentamos actualizar el protocolo de tratamiento en los casos que cursan con espasmos o síndrome de West.

### **Publicaciones derivadas:**

Nascimento, A; Ortez, C. Espasmos infantiles y síndrome de Down. Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 2009; 13: 22-4.

- **Estudio y análisis de las alteraciones y trastornos del sueño en las personas con SD.**

Inicio del estudio: **2003.** Finalización del estudio: **2005.**

**Realizado por:** Dra. M. D. de la Calzada, Hospital Vall d'Hebron.

### **Publicaciones derivadas:**

De la Calzada MD, Giménez, Corretger JM, Moya JM, Queralt A. Enquête sur les troubles du sommeil chez les enfants et adolescents porteurs d'un syndrome de Down. Journal de la Trisomie 21 2005; 14: 10-5.

De la Calzada MD, Giménez, Corretger JM, Moya JM, Queralt A. Encuesta sobre trastornos del sueño en niños y adolescentes con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2005; 9: 7-11.

- **Estudio para relacionar los distintos cariotipos (trisomía 21 regular, mosaicismo y translocación), con la evolución del paciente desde el punto de vista neurológico.**

Inicio del estudio: **2000.** Finalización del estudio: **2003.**

**Realizado por:** Dra. Poó, pediatra del Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona.

### **Publicaciones derivadas:**

Póo P, Gassió R. Desarrollo motor en niños con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2000; 3: 34-40.

## NUTRICIÓN Y DIETÉTICA

### ● *Estado nutricional de niños y adultos del CMD.*

**Realizado por:** N. Egea, nutricionista del CMD.

Inicio y finalización del estudio: **2007.**

Durante el 2007 se han realizado 58 visitas, de las cuales:

77 presentan sobrepeso u obesidad.

2 presentan obesidad y dieta de fácil masticación.

11 presentan obesidad y dislipemia.

8 presentan desnutrición (además de celiaquía o disfagia).

**Resumen.** De los 19 pacientes visitados por sobrepeso o por obesidad, el 76,3% baja de peso, el 10% mantiene el peso y el 15,7% aumenta de peso (no más de 1kg/año). De los 3 pacientes por falta de crecimiento pondoestatural (falta de peso por desnutrición) el 100% suben de peso y mejoran su estado nutricional.

**Conclusión:** el 86,3% de los pacientes visitados durante el 2007 consigue el objetivo de las visitas y presenta un buen pronóstico dietético-nutricional.

### ● *Tortícolis en el SD.*

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2004.**

**Realizado por:** Dr. J. Puig Galy y Dra. A. Galán Terraza, oftalmólogos del CMD, en colaboración con su equipo.

**Resumen.** El objetivo del trabajo es determinar la prevalencia de tortícolis en pacientes con SD, recogiendo datos sobre errores de refracción en niños y adultos. Muchos niños se someten cada año a un estudio oftalmológico. Entre los resultados obtenidos, cabe destacar que prácticamente un 10% de las personas estudiadas presentaban tortícolis y que los errores de refracción son más frecuentes que en la población general.

#### **Publicaciones derivadas:**

Puig J, Galán A, Romera M. Tortícoli ocular en el nen amb la síndrome de Down. SD-DS Revista Mèdica Internacional sobre la Síndrome de Down 2006; 10: 8-10.

Galán A, Gabaldón F. Estudi oftalmològic de los niños con síndrome de Down. Acta Estrabológica 1993. vol. XXI. p. 43-8.

Galán A, Visa J, Gracia J. Estrabismo en el Síndrome de Down. Acta Estrabológica 1996; 25: 49-55.

Alemán E, Galán A, Gómez de Liaño R, Remon L, Souza-Dias C. Foro Estrabológico. Un caso de esotropía hiperquinética con hiperconvergencia en elevación pseudobrown bilateral en paciente afecta de Síndrome de Down. Acta Estrabológica 2001; 30: 93-8.

- Puig Galy J, Galán Terraza A, Romera Becerro M, Alonso Alonso T, Wert Espinosa A. Tortícolis ocular en el niño con síndrome de Down. Acta Estrabológica 2005; 34: 125-9.
- Puig J, Galán A, Calatayud M, Freixes S, Alforja S, Garat M. Down syndrome and strabismus. Ophthalmic Research 1999 (EVER '99); vol. 31, sup 1: 11.
- Puig J, Galán A, Díaz J, Fernández E. Ametropia and strabismus in Down syndrome, Down syndrome Research and Practice 2001; 7: 130.
- Puig Galy J, Galán Terraza A. Patología oftalmológica. En: Corretger JM, Serés A, Casaldáliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson; 2005. p. 119-33.
- Puig Galy J, Galán Terraza A. Ametropías y estrabismos asociados al síndrome de Down. 76º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Madrid: 11-15, de octubre de 2000.
- Puig J, Galán A, Díaz J, Fernández E. Ametropia and strabismus in Down syndrome. II<sup>nd</sup> International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome. Fundació Catalana Síndrome de Down. Barcelona: 6-7 de abril de, 2001.
- Morral Palau M, Galán Terraza A, Alonso Alonso T, Puig Galy J. Estrabismo en niños con síndrome de Down. XXXI Congreso de la Sociedad Canaria de Oftalmología. La Gomera: 29-31 de mayo de 2003.
- Puig Galy J, Galán Terraza A. Tortícolis ocular en el niño con síndrome de Down. 17º Congreso de la Sociedad Española de Estrabología. Madrid: 23-24 de abril , de 2004.
- Puig Galy J, Galán Terraza A, Wert Espinosa A, Santos Blanco E, Macià Badia C. Torti-collis in Down Syndrome. III<sup>rd</sup> International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome. Barcelona: 18-19 de marzo de 2005.

#### **Comunicaciones en panel:**

Puig J, Galán A, Calatayud M, Freixes S, Alforja S, Garat M. Down syndrome and strabismus. EVER '99. Palma de Mallorca: 6-9 de octubre de 1999.

#### **Comunicaciones en vídeo:**

Galán A, Calatayud M, Puig J. Alteraciones oculomotoras particulares en niños con síndrome de Down. XIV Congreso de la Sociedad Española de Estrabología. Valencia: marzo de 1998.

### **OFTALMOLOGÍA INFANTIL**

- **Estudio y evaluación de las características de la ametropía y estrabismo en niños con SD.**

Inicio del estudio: **2000**. Finalización del estudio: **2003**.

**Realizado por:** Dra. A. Galán, oftalmólogo del CMD.

#### **Publicaciones derivadas:**

Puig J, Estrella E, Galán A. Desprendimiento de retina bilateral tras corrección de miopía magna con Lasik en un niño con SD. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2002; 6: 24-7.

Puig J, Estrella E, Galán A. Ametropía y estrabismo en el niño con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2002; 6: 34-40.

## OTORRINOLARINGOLOGÍA

- **Amplitud del canal auditivo externo en el SD. Relación con la patología auditiva en niños y adolescentes con SD.**

Inicio del estudio: **2005**. Finalización del estudio: **2006**.

**Realizado por:** Dr. J. Domènech, en colaboración con su equipo del Hospital Clínic de Barcelona.

**Resumen.** El oído externo en el SD se caracteriza por su medida. El objetivo de la investigación se centra en relacionar varias patologías auditivas con el diámetro del conducto auditivo externo (CAE). Se ha realizado un estudio prospectivo en el que se ha medido el CAE en 624 niños y adolescentes con SD, en edades comprendidas entre los 8 meses y los 17 años. Y se valora también el funcionamiento de la trompa de Eustaquio y la presencia de patología auditiva (otitis media aguda y crónica), y también la función nasal.

Conclusión: Los resultados estadísticamente muestran una relación entre la amplitud del CAE con la disfunción de la trompa de Eustaquio y la otitis media. Esta correlación es más fuerte en los menores de 5 años. No se ha podido demostrar la relación con la función nasal. Se puede concluir que la medida del CAE puede ser utilizada en niños y adolescentes con SD para predecir la patología auditiva.

- **Tamaño del Conducto Auditivo Externo en el SD. Relación con la Patología Auditiva en Niños y Adolescentes.**

Inicio del estudio: **2000**. Finalización del estudio: **2003**.

**Realizado por:** Dr. J. Domènech, otorrinolarigólogo del CMD.

### **Publicaciones derivadas:**

Domènech J, Carulla M. Relación entre el tamaño del conducto auditivo externo y la permeabilidad de la trompa de Eustaquio en niños y adolescentes con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2003; 7: 34-8.

## PEDIATRÍA

- **Actualización de las tablas de crecimiento de la población española con SD.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2004**.

**Realizado por:** Dr. X Pastor, en colaboración con su equipo del Hospital Clínic de Barcelona, y los Drs. JM. Corretger y A. Serés del CMD.

**Resumen.** La Fundació Catalana Síndrome de Down publicó las primeras tablas de crecimiento en 1998, a partir de las mediciones recogidas en la base de datos del CMD. Las nuevas tablas son más precisas porque utilizan un sistema estadístico más específico. En la actualidad se está trabajando para que las tablas puedan ser publicadas de forma individualizada y tengan difusión entre pediatras y especialistas médicos. El análisis de los datos sigue demostrando que la longitud y la talla siguen patrones similares en niños y niñas, y que la máxima diferencia entre ellos se encuentra en la adolescencia.

#### **Publicaciones derivadas:**

Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernández M, Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas a los niños españoles con síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down 2004; 8 (3): 34-46.

Pastor X, Quintó L, Hernández M. Crecimiento del niño con síndrome de Down. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. En: Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson, Fundació Catalana Síndrome de Down; 2005. p. 281-5.

Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernández M, Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas a los niños españoles con síndrome de Down. Pediatría 2005; 25 (3): 121-131.

FEISD. Programa español de salud para personas con síndrome de Down. Madrid: FEISD; 2004.

## **TRAUMATOLOGÍA Y CIRUGÍA ORTOPÉDICA**

### ● **Estudio específico de la patología del pie.**

Inicio del estudio: **2000**. Finalización del estudio: **2003**.

**Realizado por:** Dr. J.C. González Casanova, traumatólogo del CMD.

**Resumen.** Asociación con otras inestabilidades (cervical, caderas y rótula), relación con patologías asociadas (cardíaca, oftalmológica, etc.), relación con el cariotipo y con el inicio de la deambulación.

#### **Publicaciones derivadas:**

Torner F, Muset A, Cepero S, Huguet R. Inestabilidad coxofemoral e inestabilidad femoro patelar en el síndrome de Down. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. 2005; 3: 40-3.

La FCSD impulsó los 10 trabajos científicos siguientes, de los cuales 4 eran subproyectos (aprobados por el Comité Científico Asesor Externo que fue designado por la Fundación), financiados con las aportaciones económicas obtenidas gracias a *La Marató* de TV3 del año 1993:

- **Estudios de la correlación genotipo-fenotipo en el SD y análisis genético de la región 21q11.2.**

Inicio del estudio: **1994**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dra. Roser González-Duarte, del Grupo Genética Molecular del Departamento de Genética de la Universidad de Barcelona.

**Publicaciones derivadas:**

Cervantes S, Saura CA, Pomares E, González-Duarte R, Marfany G. Functional implications of the Presenilin Dimerization. *Journal of biological chemistry* 2004; 279(35): 3619-29.

Sánchez-Font MF, Bosch-Comas A, González-Duarte R, Marfany G. Overexpression of FABP7 in Down síndrome fetal brains is associated with PKNX1 gene-dosage imbalance. *Nucleic Acids Research* 2003; 31(11): 2679-777.

Valero R, Marfany G, Gil R, Ibáñez A, López-Pajares I, Prieto F, Rullán G, Sarret E, González-Duarte R. Molecular characterization of partial chromosome 21 aneuploidies by fluorescent PCR. *Journal of Medical Genetics* 1999; 36: 694-9.

Valero R, Marfany G, González-Angulo O, González-González G, Puellas L, González-Duarte R. *USP25*, A new gene encoding a deubiquitinating enzyme is located in the gene-poor region 21q11.2. *Genomics* 1999; 62: 395-405.

Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, Watanabe H, Yada T, Park H-S, Toyoda A, et al. The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature* 2000; 405: 311-9. Este gen figura en el mapa del cromosoma 21 publicado en *Nature* 2000; 405: 311-9.

- **Investigación genética del SD: creación de un banco de ADN, correlación genotipo-fenotipo, estudio de los mecanismos y susceptibilidad de no-disyunción cromosómica.**

Inicio del estudio: **1994**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dra. F. Ballesta Martínez, del Servicio de Genética del Hospital Clínico y Provincial de Barcelona.

**Publicaciones derivadas:**

Ballesta F, Queralt R, Carrió R, Arroyo S, Oliva R. Cytogenetic and molecular analysis in a family with balanced and unbalanced translocation, *Genetics Service*.

Ballesta F, Queralt R, Gómez D, Solsona E, Guitart M, Ezquerro M, Moreno J, Oliva R. Parental origin and meiotic stage of non-disjunction in 139 cases of trisomy 21. *Ann Génét* 1999; 42: 11-5.

Ballesta F, Queralt R, Ballesta F. El síndrome de Down. Historia y evolución. En: Síndrome de Down. La relación con el otro en la construcción de la identidad. Resumen de las ponencias de las V Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down, Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down; 1995. p.353-364.

- Ezquerria M, Ballesta F, Queralt R, Aledo R, Gómez D, Guitart M, Egozcue J, Ascaso C, Oliva R. Apolipoprotein E e4 alleles and meiotic origin of non-disjunction in Down syndrome children and in their corresponding fathers and mothers. *Neurosci Lett* 1998; 248:1-4.
- Nadal M, Milá M, Pritchard M, Mur A, Pujals J, Blouin JL, Antonokarakis SE, Ballesta F, Estivill X. Yac and cosmid FISH mapping of an unbalanced chromosomal translocation causing partial trisomy 21 and Down syndrome. *Hum Gene* 1996; 98:460-6.
- Soler A, Margarit E, Queralt R, Carrió A, Costa D, Gómez F, Ballesta F. Paternal isodisomy 13 in a normal newborn infant after trisomy rescue evidenced by prenatal diagnosis. *A J Med Genet* 2000; 90: 291-3.
- Soler A, Margarit E, Carrió A, Costa D, Queralt R, Ballesta F. Trisomy/tetrasomy 21 mosaicism in CVS: interpretation of cytogenetic discrepancies between placental and fetal chromosome complements. *J Med Genet* 1999; 36: 333-4.

● **Origen, mecanismos y detección preconcepcional de la no-disyunción en el SD.**

Inicio del estudio: **1994**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dr. J. Egozcue Cuixart, del Hospital de Sabadell y la Universidad Autónoma de Barcelona.

Dividido en 4 subproyectos:

Subproyecto 1: **Origen de la no-disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia de SD.**

**Realizado por:** Dra. M. Guitart Feliubadaló, del Consorcio Hospitalario "Parc Taulí" de Sabadell.

**Publicaciones derivadas:**

- Ballesta F, Queralt R, Gómez D, Solsona E, Guitart M, Ezquerria M, Moreno J, Oliva R. Parental origin and meiotic stage of non-disjunction in 139 cases of trisomy 21. *Ann.Génet.* 1999; 42: 11-5.
- Blanco J, Gabau E, Gómez D, Baena N, Guitart M, Egozcue J, Vidal F. Chromosome 21 disomy in the spermatozoa of the fathers of children with trisomy 21, in a population with a high prevalence of Down syndrome: Increased incidence in cases of paternal origin. *Am.J. Hum. Genet.* 1998; 63:1067-72.
- Egozcue J, Guitart M, Vidal F, Baena N, Blanco J, Gabau E, Català V, Gómez D, Santaló J, Solsona E, Caballín MR. Origen de la no disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia del síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 1996; 13(S6).
- Egozcue J, Guitart M, Vidal F, Baena N, Blanco J, Gabau E, Català V, Gómez D, Santaló J, Solsona E, Caballín MR. Origen de la no disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia del síndrome de Down. En: Flórez J, Troncoso MV, Diersen M. *Síndrome de Down. Biología, desarrollo y educación.* Barcelona: Masson; 1997. p. 35-42.
- Ezquerria M, Ballesta F, Queralt R, Aledo R, Gómez D, Guitart M, Egozcue J, Ascaso C, Oliva R. Apolipoprotein E e4 alleles and meiotic origin of non-disjunction in Down syndrome children and in their corresponding fathers and mothers. *Neuroscience Letters* 1998; 246: 1-4.

Gómez D, Solsona E, Guitart M, Baena N, Gabau E, Egozcue J, Caballín MR. Origin of trisomy 21 in Down syndrome cases from a Spanish population registry. *Ann.Génet.* 2000; 43: 23-8.

Subproyecto 2.: **Análisis de la frecuencia de no-disyunción del cromosoma 21 en espermatozoides humanos mediante hibridación in situ.**

**Realizado por:** Dra. F. Vidal Domínguez, de la Facultad de Ciencias de la Universidad Autónoma de Barcelona.

#### **Publicaciones derivadas:**

- Vidal F, Blanco J y Egozcue J. Detección de aneuploidías en espermatozoides humanos. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 1995; 7: 472-4.
- Vidal F, Blanco J, Egozcue J. No-disyunción y estudio de gametos. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down* 1987; 1:8.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Incidence of chromosome 21 disomy in human spermatozoa as determined by fluorescent in-situ hybridization. *Human genetics* 1996; 11: 722-6.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Increased Incidence of disomic sperm nuclei in a 47, XYY male assessed by fluorescent in situ hybridization (*FISH*). *Human Genetics* 1997; 99: 413-6.
- Colls P, Blanco J, Martínez-Pasarell O, Egozcue J, Vidal F, Guitart M and Templado C. 2 Chromosome segregation in a man heterozygous for a pericentric inversion, inv (9), analyzed by using karyotyping and two-color fluorescence in situ hybridization on sperm nuclei. *Human Genetics* 1997; 99: 761-5.
- Blanco J, Colls P, Templado C, Egozcue J, Vidal F. Structural abnormalities and lack of an interchromosomal effect for chromosome 21: a *FISH* study in spermatozoa. *Cytogenetics and Cell Genetics* 1997; 77(S1): 10.
- Blanco J, Egozcue J, Clusellas N, Vidal F. *FISH* in sperm heads allow the analysis of the chromosome segregation and interchromosomal effects in carriers of structural reorganizations. Results in a translocation carrier t(5;8)(q33;q13). *Cytogenetics and Cell Genetics* 1998; 83: 275-80.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Incidence of chromosome 21 disomy in human spermatozoa as determined by fluorescent in-situ hybridization. *Human Reproduction* 1996; 11: 722-26.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Non-disjunction of chromosome 21 in human spermatozoa: a *FISH* study in a high risk population. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics* 1997; 14(8): 426.
- Blanco J, Gabau E, Gómez D, Baena N, Guitart M, Egozcue J, Vidal F. Chromosome 21 disomy in the spermatozoa of the fathers of children with trisomy 21 in a population with a high prevalence of Down syndrome. Increased incidence in cases of paternal origin. *American Journal of Human Genetics* 1998; 63: 1067-72.
- Blanco J, Rubio MC, Simón C, Egozcue J, Vidal F. A fluorescent in-situ hybridization study of the spermatogenic process and sperm production in a 47,XYY and a 47,XXY/46, XY infertile males: implications for ICSI. *Human Reproduction* 1996; 11: 159-60.
- Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Incidence of chromosome 21 disomy in human spermatozoa as determined by fluorescent in-situ hybridization. *Human genetics* 1996; 11: 722-26.
- Blanco J, Simón C, Rubio C, Egozcue J, Vidal F. Incidence of disomic sperm nuclei in a 47, XYY male assessed by fluorescent in-situ hybridization (*FISH*). *European Journal of Human Genetics* 1996; 4(S1): 40.

- Egozcue J, Blanco J, Vidal F. Chromosome studies in human sperm nuclei using fluorescence in situ hybridization (FISH). *Human Reproduction Update* 1997; 3: 441-52.
- Valero R, Bayés M, Francisca Sánchez-Font, González-Ángulo O, González-Duarte R, Marfany G. Characterization of alternatively spliced products and tissue-specific isoforms of USP28 and USP25. *Genomebiology* 2001.
- Vidal F, Blanco J, Egozcue J. Nondisjunction gamete studies. *Cytogenetics and Cell Genetics* 1997; 77(S1): 4.
- Vidal F, Fugger EF, Blanco J, Keyvanfar K, Català V, Norton M, Hazelrigg WB, Black SH, Levinson G, Egozcue J, Schulman JD. Efficiency of microsort flow cytometry for producing sperm populations enriched in X or Y chromosome haplotypes: a blind trial assessed by double and triple colour FISH. *Human Reproduction* 1998; 13: 308-12.
- Vidal M, Blanco J, Egozcue J. Detección de aneuploidías en espermatozoides humanos. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 1995; 7: 472-4.

Subproyecto 3: ***Estudio del mecanismo de no-disyunción en células somáticas mediante hibridación in situ.***

**Realizado por:** Dra. M. Dolors Coll Sandiumenge, de la Facultad de Ciencias de la Universidad Autónoma de Barcelona.

**Publicaciones derivadas:**

- Arenas C, Escudero T, Mestres F, Coll MD and Cuadras CM. CACROMOS: A computer program to reconstruct the position of chromosomes on the metaphase plate. *Hereditas* 2000; 132: 157-9.
- Escudero T, Arenas C, Fuster C, Coll MD, Cuadras CM, Egozcue J. Distribution of human chromosomes in lymphocyte metaphases from Down Syndrome patients treated with colcemid: a multidimensional scaling approach. *Second European Cytogenetics Conference Cytogenetic and Cell Genetics* 1999; 85: 111 Supl. 1-2.
- Escudero T, Coll MD, Fuster C, and Egozcue J. Chromatic segregation analysis in native human lymphocyte anaphases using sequential fluorescence in situ hybridization. *Cytotechnology* 2002; 39: 171-5.
- Sánchez-Font MF, Sebastiá J, Sanfeliu C, Cristófol R, Marfany G, González-Duarte R. Peroxiredoxin 2 (PRDX2), an antioxidant enzyme, is undexpressed in Down in Down Syndrome fetal brains. *CMLS* 2003; 60: 1513-23.
- Escudero T, Fuster C, Coll MD, Egozcue J. Chromosome segregation in lymphocytes from a patient with Down syndrome. *International Conference on Chromosome 21 and medical research on Down Syndrome. Cytogenetics and Cell Genetics* 1997; 77 supl. 1: 8.
- Escudero T, Fuster C, Coll MD, Egozcue J. Cytogenetic analysis using simultaneous and sequential fluorescence in situ hybridization. *Cancer Genetics and Cytogenetics* 1998; 100: 111-3.
- Escudero T, Fuster C, Coll MD, Egozcue J. Sequential FISH analysis. *12th International Chromosome Conference Chromosome Research* 1995;3 supl.1: 112-3.

Subproyecto 4: ***Diagnóstico preconcepcional del SD en oocitos humanos mediante análisis citogenético molecular del primer corpusculo polar.***

**Realizado por:** la Dra. J. Navarro Ferreté, Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Barcelona.

Fuentes JJ, Pucharcós C, Pritchard M, Estivill X. Alu-splice PCR: a simple method to isolate exon-containing fragments from cloned human genomic DNA. *Human Genetics* 1997; 101: 346-50.

Durban M, Benet J, Pujol A, Egozcue J and Navarro J. Abstract form of Fish analysis of first polar body and metaphase II chromosome complements from fresh and unfertilised mature human oocytes. 2<sup>nd</sup> European Cytogenetic Conference. Viena: julio 3-6, 1999..

Durban M, Benet J, Egozcue J and Navarro J. Diagnóstico preconcepcional. *Revista Iberoamericana de Fertilidad* 1999; 16: 93-7

Durban M, Benet J, Sarquella J, Laiz A, Marina S, Gely JM, Egozcue J and Navarro J. Abstract form 15th Annual Meeting of the European Society of Human Reproduction & Embryology and Annual Meeting of the Fédération Française pour l'Etude de la Reproduction. Tours: junio 27-30, 1999.

Durban M, Benet J, Sarquella J, Egozcue J and Navarro J. Chromosome studies in first polar bodies from hamsters and human oocytes. *Hum Reprod* 1998;13(3): 583-7.

Durban M, Benet J, Boada M, Fernández E, Calafell JM, Lailla JM, Sáñchez-García JM, Pujol A, Egozcue J and Navarro J. PGD in female carriers of balanced Robertsonian and reciprocal translocations by first polar body analysis, *Human Reproduction* 2001; 7(6): 591-602.

Nadal M, Moreno S, Pritchard M, Preciado MA, Estivill X, Ramos-Arroyo MA. Down syndrome: characterisation of a case with partial trisomy of chromosome 21 owing to a paternal balanced translocation (15;21)(q26;q22.1) by *FISH*. *Journal of Medical Genetics* 1997; 34: 50-4.

Pujol A, Boiso I, Benet J, Veiga A, Durban M, Campillo M, Egozcue J, Navarro J. Analysis of nine chromosome probes in first polar bodies and metaphase II oocytes for the detection of aneuploidies. *European Journal of Human Genetics* 2003; 11: 325-36.

Pujol A, Durban M, Benet J, Boiso I, Calafell JM, Egozcue J, Navarro J. Multiple aneuploidies in the oocytes of balanced translocation carriers: a preimplantation genetic diagnosis study using first polar body. *Reproduction* 2003; 126: 701-11.

- **Análisis genético y molecular del SD: identificación de los genes de la región cromosómica 21q.2-q22.3.**

Inicio del estudio: **1994**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dr. X. Estivill Pallejà, de la Unidad de Neuropatología del Hospital Príncipes de España de la Ciudad Sanitaria de Bellvitge.

**Publicaciones derivadas:**

Alfataj X, Dierssen M, Baamonde C, Marti E, Visa J, Guimerà J, Oset M, González JR, Florez J, Fillat C, Estivill X. Neurodevelopmental delay, motor abnormalities and cognitive deficits in transgenic mice overexpressing Dyrk1A (minibrain), a murine model of Down's syndrome. *Human molecular Genetics* 2001; 10: 1915-23.

Bosch A, Guimerà J, Graw S, Gardiner K, Chumakov I, Patterson D, Estivill X. Integration of 30 CA-Repeat Markers into the Cytogenetic, Genetic and YAC Maps of Human Chromosome 21. *European Journal Human Genetics* 1996; 4: 135-42.

Bosch A, Guimerà J, Patterson D, Estivill X. Characterisation of three microsatellite polymorphisms (D21S1262, D21S1419 and D21S1421) from band 21q22.1. *Human Genetics* 1995; 95: 596-8.

- Bosch A, Guimerà J, Pereira de Souza, Estivill X. The Eurogem Map of Human Chromosome 21. *European Journal of Human Genetics* 1994; 2: 244-5.
- Bosch A, Guimerà J, Wiemann S, Ansorge W, Patterson D, Estivill X. Identification of two highly polyphormic CA-repeats (D21S224 and D21S1261) on Human Chromosome 21q22.3. *Human Genetics* 1995; 95: 367-9.
- Bosch A, Pritchard MA, Guimerà J, Fuentes JJ, Estivill X. Avances en la genética del síndrome de Down. En: *Síndrome de Down. La relación con el otro en la construcción de la identidad. Resumen de las ponencias de las V Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down*. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1995. p. 367-70.
- Bosch A, Wiemann S, Ansorge W, Patterson D, Estivill X. Three CA/GT repeat polymorphisms from loci D21S1414 and D21S1234 on Human Chromosome 21. *Human Genetics* 1994; 93: 359-60.
- Bosch A, Wiemann S, Guimerà J, Ansorge W, Patterson D, Estivill X. Five New microsatellite polymorphisms at the q21 region of human Chromosome 21. *Human Genetics* 1995; 95: 119-22.
- Casas C, Martínez S, Pritchard MA, Fuentes JJ, Nadal M, Guimerà J, Arbones M, Flórez J, Soriano E, Estivill X, Alcántara S. A novel endogenous inhibitor of calcinerium signaling, is expressed in the primitive ventricle of the Heart and during neurogenesis. *Mechanisms of Development* 2001;101: 289-92.
- Dierssen M, Fillat C, Crnic L, Arbonès ML, Flórez J, Estivill X. Murine models of Down syndrome. *Physiology and Behaviour* 2001; 73: 859-71.
- Dierssen M, Fillat C, Pritchard M, Arbonés M, Aran JM, Flórez J, Estivill X. Generación y caracterización de modelos del síndrome de Down en el ratón. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down* 1999; 7:18-24.
- Dierssen M, Martí E, Pucharcos C, Fotaki V, Alfataj X, Casas C, Solans A, Arbonès ML, Fillat C, Estivill X. Functional genomics of Down syndrome: a multidisciplinary approach. *Journal Neural Transm* 2001; Supl. 61:131-48.
- Dierssen M, Pritchard M, Fillat C, Arbonés M, Aran J, Flórez J, Estivill X. Modelling Down syndrome in mice. En: W. Crusio, T Gerlai (eds). *Molecular-Genetic Techniques for Brain and Behavior Research*. Amsterdam: Elsevier Science, 1999; 13:895-913.
- Dierssen M, Fotaki V, Martínez de Lagran, Gratacós M, Arbonès ML, Fillat C, Estivill X. Neurobehavioral developement of two mouse lines commonly used in transgenic studies. *Pharmacology Biochemistry and Behaviour*. Elsevier Science 2002; 73: 19-25.
- Estivill X, Arbonès ML, de la Luna S, Fuentes JJ, Fillat C, Guimerà J, Aran, JM, Pérez-Riba, Pritchard M, Dierssen M. Disección Molecular del cromosoma 21 y modelos murinos del síndrome de Down. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 1999; 11: 162-6.
- Estivill X. Estudio de los genes del cromosoma 21: un camino hacia el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 1996; 13: 35-6.
- Estivill X, Fuentes JJ, Guimerà J, Nadal M, Milà M, Ballesta F, Aledo R, Solans A, Domènech A, Casas K, Pucharcós C, Puig A, Planas AM, Ferrer I, Fillat C, Pérez-Riba M, Dierssen M, Flórez J, Pritchard M. Disección molecular del cromosoma 21 humano y del síndrome de Down. En: J. Flórez (ed). *Síndrome de Down: Biología, desarrollo y educación*. Barcelona: Masson; 1996. p. 13-23.
- Fuentes JJ, Genescà L, Kingsbury TJ, Cunningham KW, Pérez-Riba M, Estivill X, de la Luna S. *DSCR1*, overexpressed in Down syndrome, is an inhibitor of calcinerium-mediated signalling pathways. *Human Molecular Genetics* 2000; 9: 1681-90.
- Fuentes JJ, Pritchard M, Pucharcós C, Planas AM, Bosch A, Ferrer I, Estivill X. A new human gene from the Down Syndrome critical region encodes a proline-rich protein

- highly expressed in fetal brain and heart. *Human Molecular Genetics* 1995; 4: 1935-44.
- Fuentes JJ, Pritchard M, Estivill X. Genomic Organization, Alternative Splicing, and Expression Patterns of the DSCR1 (Down Syndrome Candidate Region 1) Gene. *Genomics* 1997; 44: 358-61.
- Fuentes JJ, Pritchard M, Pucharcós C, Planas AM, Ferrer I, Fillat C, Pérez-Riba M, Estivill X. Gen DSCR1 en el síndrome de Down: identificación, expresión y modelo animal. En: Flórez (ed). *Síndrome de Down: Biología, desarrollo y educación*. Barcelona: Masson; 1996. p. 25-33.
- Fuentes JJ, Pucharcós C, Pritchard M, Estivill X. Alu Splice PCR: a simple method to isolate exon-containing fragments from cloned human genomic DNA. *Human Genetics* 1997; 101: 346-50.
- Guimerà J, Casas C, Estivill X, Pritchard M. Human Minibrain Homologue (MNBH/DYRK1): Characterization, Alternative Splicing, Differential Tissue Expression, and Overexpression in Down Syndrome. *Genomics* 1999; 57: 407-18.
- Guimerà J, Casas C, Pucharcós C, Solans A, Domènech A, Planas AM, Ashley J, Lovett M, Estivill X, Pritchard MA. A human homologue of Drosophila minibrain (MNB) is expressed in the neuronal regions affected in Down syndrome and maps to critical region. *Human Molecular Genetics* 1996; 5: 1305-10.
- Guimerà J. Investigación española sobre el síndrome de Down. El gen Minibrain en el cromosoma 21 y el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 1998; 15: 135-6.
- Guimerà J, Pritchard M, Nadal M, Estivill X. Minibrain (MNBH) is a single copy gene mapping to human chromosome 21q22.2. *Cytogenetics and Cell Genetics* 1997; 77: 182-4.
- Guimerà J, Pucharcós C, Domènech A, Casas C, Solans A, Gallardo T, Ashley J, Lovett M, Estivill X, Pritchard M. Cosmid Conting and Transcriptional Map of Three Regions of Human Chromosome 21q22: Identification of 37 Novel Transcripts by Direct Selection. *Genomics* 1997; 45: 59-67.
- Leder S, Weber Y, Alfataj X, Estivill X, Joost HG, Becker W. Cloning and Characterisation of DYRK1B, A novel member of the DYRK family of Protein Kinases. *Biochemical and Biophysical Research Communications* 1999; 254: 474-9.
- Nadal M, Milà M, Pritchard M, Mur A, Pujals J, Blouin JL, Antonakarakis SE, Ballesta F, Estivill X. YAC and cosmid FISH-mapping of an unbalanced chromosome translocation causing partial trisomy 21 and Down Syndrome. *Human Genetics* 1996; 98: 460-6.
- Nadal M, Moreno S, Pritchard M, Preciado MA, Estivill X, Ramos-Arroyo MA. Down syndrome: characterisation of a case with partial trisomy of chromosome 21 owing to a paternal balanced translocation (15;21) (q26;q22.1) by FISH. *Journal of Medical Genetics* 1997; 34: 50-4.
- Nadal M, Vigo CG, Melaragno MI, Andrade JA, Alonso LG, Brunoni D, Pritchard, Estivill X. Clinical and cytogenetic characterisation of a patient with Down syndrome due to a 21q22.1-qter duplication. *Journal of Medical Genetics* 2001; 38: 73-6.
- Pucharcós C, Casas C, Nadal M, Estivill X, de la Luna S. The human intersectin genes and their spliced variants are differentially expressed. *Biochimica et Biophysica Acta* 2001; 31: 1-11.
- Pucharcós C, Estivill X, de la Luna S. Intersectin 2, a new multimodular protein involved in clathrin-mediated endocytosis. *FEBS letters* 2002; 1-9.
- Pucharcós C, Fuentes JJ, Casas C, De la Luna S, Alcántara S, Arbonès ML, Soriano E, Estivill X, Pritchard M. Alu-splice cloning of human Intersectin (ITSN), a putative multi-

valent binding protein expressed in proliferating and differentiating neurons and over-expressed in Down syndrome. *European Journal of Human Genetics* 1999; 7: 704-12.

Solans A, Estivill X, de la Luna S. Cloning and characterization of human FTCD on 21q22.3, a candidate gene for the glutamate formiminotransferase deficiency. *Cytogenetics and Cell Genetics* 2000; 88: 43-9.

Wang SY, Cruts M, Del-Favero J, Zhang Y, Bosch A, Chen HM, Bennet L, Estivill X, Antonarakis S, Van Broeckhoven C. A High resolution physical map of human chromosome 21p using yeast artificial chromosomes. *Genome research* 1999; 9: 1059-73.

Wang SY, Cruts M, Del-Favero J, Zhang Y, Bosch A, Chen HM, Bennet L, Patterson D, Potier MC, Nizetic D, Estivill X, Antonarakis S, Kessling, Van Broeckhoven C. A STS- based YAC contig map of human chromosome 21q ranging from the centromere to the rDNA gene cluster. *Genome research* (under revision).

- **Contribución al mapa génico del cromosoma 21 y al estudio de las correlaciones genotipo-fenotipo en el SD.**

Inicio del estudio: **1994**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dr. C. Mezquita Pla, del Grupo de Genética Molecular de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

Dividido en dos subproyectos:

Subproyecto 1: **Contribución al mapa génico del cromosoma 21 en el SD.**

**Realizado por:** Dr. R. Oliva Virgili de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

**Publicaciones derivadas:**

Egeo A, Mazzocco M, Arrigo P, Vidal-Taboada JM, Oliva R, Pirola B, Giglio S, Rasore-Quartino A, Scartezzini P. Identification and characterization of a new human gene encoding a small protein with high homology to the proline-rich region of the SH3BGR gene. *Biochem Biophys Res Commun* 1998; 247: 302-6.

Egeo A, Mazzocco M, Sotgia F, Arrigo P, Oliva R, Bergoñón S, Nizetic D, Rasore-Quartino A, Scartezzini P. Identification and characterization of a new human cDNA from chromosome 21q22.3 encoding a basic nuclear protein. *Human Genetics* 1998; 102: 289-3.

Ezquerro M, Ballesta F, Queralt R, Aledo R, Gómez D, M Guitart, Egozcue J, Ascaso C, Oliva R. Apolipoprotein E e4 alleles and meiotic origin of non-disjunction in Down syndrome children and in their corresponding fathers and mothers. *Neuroscience Letters* 1998; 248: 1-4.

Ramos CV, Vidal-Taboada J, Bergoñón S, Lu, Egeo A, Fisher, Scartezzini P, Oliva R. Characterisation and expression analysis of the WDR9 gene, located in the Down critical region-2 of the human chromosome 21. *Biochemical and Biophysica Acta* 2002;1577:377-83.

Vidal-Taboada J, Bergoñón S, Sánchez M, López-Acedo C, Groet J, Nizetic D, Egeo A, Scartezzini P, Katsanis N, Fisher EMC, Delabar JM, Oliva R. High-resolution physical map and identification of transcribed sequences in the Down syndrome region-2. *Biochemical and Biophysical Research Communications* 1998; 243: 572-8.

Vidal-Taboada J, Bergoñón S, Scartezzini P, Egeo A, Nizetic D, Oliva R. High-resolution physical mapping and identification of potentially regulatory sequences of the human

- SH3BGR gene located in the Down syndrome chromosomal region. *Biochemical and Biophysical Research Communications* 1997; 241: 321-6.
- Vidal-Taboada J, Lu, Pique AM, Pons G, Gil J, Oliva R. Down Syndrome Critical Region 2: Expression during Mouse Development and in Human Cell Lines Indicates a Function Related to Cell Proliferation. *Biochemical and Biophysical Research Communications* 2000; 272: 156-63.
- Vidal-Taboada JM, Sanz S, Egeo A, Scartezzini P, Oliva R. Identification and characterization of a new gene from human chromosome 21 between markers D21S343 and D21S268 encoding a leucine rich protein. *Biochemical and Biophysical Research Communications* 1998; 250: 547-54.

Subproyecto 2: **Contribución al estudio de las correlaciones genotipo-fenotipo en el SD.**

**Realizado por:** Dr. C. Mezquita Pla, de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

**Publicaciones derivadas:**

- Mezquita J, Pau M, Mezquita C. Heat shock Inducible Polyubiquitin Gene Ubl Undergoes Alternative Initiation and Alternative Splicing in Mature Chicken Testes. *Molecular Genetics Reproduction and Development* 1997; 46: 471-5.
- Mezquita J, Pau M, Mezquita C. Characterisation and expression of two chicken cDNAs encoding ubiquitin fused to ribosomal proteins of 52 and 80 aminoacids. *Gene, an international Journal on genes and genomes* 1997; 195: 313-9.
- Macip S, Mezquita C, Mezquita J. Alternative transcriptional initiation and alternative use of polyadnylation signals in the  $\alpha$ B-crystallin gene expressed in different chicken tissues. *Gene, an international Journal on genes and genomes* 1997; 187: 253-7.
- Vilagrasa X, Mezquita C, Mezquita J. Differential Expression of Bcl-2 and Bcl-x During Spermatogenesis. *Molecular Reproduction and Development* 1997; 47: 26-9.

- **Estudio de la correlación fenotipo-genotipo de la población con SD atendida en la Fundació Catalana Síndrome de Down.**

Inicio del estudio: **1994**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Dr. A. Serés Santamaria, de Prenatal Genetics, S.L.

**Publicaciones derivadas:**

- Pastor MC, Sierra C, Doladé M, Navarro E, Brandi N, Cabré E, Mira A, Serés A. Antioxidant encimes and fatty acid status in erythrocytes of Down syndrome. *Clinical Chemistry* 1998; 44: 924-9.
- Pastor MC, Sierra C, Doladé M, Navarro E, Brandi N, Cabré E, Mira A, Serés A. Antioxidant encimes and fatty acid status in erythrocytes of Down syndrome. *Clinical Chemistry* 1998;44:924-9.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger J M<sup>a</sup>. Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (parte 2). *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down* 1998; 4: 9-12.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger J M<sup>a</sup>. Parámetros somatométricos de

- referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (parte 1). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1998; 3: 9-11.
- Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger J M<sup>a</sup>. Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1998; 4:9.
- Serés A. Nuevas técnicas diagnósticas (hibridación in situ). Síndrome de Down: artículos y resúmenes científicos 1996; 27:2-7.
- Serés A, Garnacho A. Estudio descriptivo de los aspectos médicos de los adultos con Síndrome de Down. Síndrome de Down: artículos y resúmenes científicos 1994; 19: 3-5.
- Serés A, Triviño E, Jiménez C, Corretger JM. Trisomía parcial del cromosoma 21 diagnosticada mediante hibridación in situ (FISH). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1999; 6: 6-9.
- Pastor MC, Sierra Cristina, Doladé M, Navarro E, Brandi N, Cabré E, Mira A, Serés A. Antioxidant enzymes and fatty acid status in erythrocytes of Down syndrome patients. Clinical Chemistry 1998; 44: 5924-9.

- **Estudio genético con nuevas técnicas diagnósticas.**

Inicio y finalización del estudio: **1993**.

**Realizado por:** Dr. A. Serés, genetista del CMD.

**Resumen.** Estudio comparativo de las técnicas de diagnóstico del SD, donde se valora la técnica de hibridación "in situ" (FISH) con la citogenética habitual. Este estudio, diseñado desde el CMD, se propone establecer el valor real de cada una de estas técnicas diagnósticas y su aplicación clínica.

**Publicaciones derivadas:**

- Serés-Santamaria A, Català V, Cuatrecasas E, Villanueva R. Fluorescent in-situ hybridisation and Down's syndrome. Lancet 1993; (8859): 1544.
- Dierssen M, Fillat C, Pritchard M, Arbonès, Aran JM, Flórez J y Estivill X. Generación y caracterización de modelos del síndrome de Down en el ratón. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1999; 7: 18-24.
- Serés A, Triviño E, Jiménez y Corretger JM. Trisomía parcial del cromosoma 21 diagnosticada mediante hibridación in situ (FISH). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 1999; 6: 6-9.
- Nadal M., Estivill X. Correlaciones genotipo-fenotipo en casos de síndrome de Down con trisomía parcial del cromosoma 21. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2001; 2: 19-24.
- Dierssen M, et al. Alteraciones de la micro arquitectura de la corteza cerebral en el ratón Ts65Dn, un modelo murino del síndrome de Down: efectos del enriquecimiento ambiental. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2003; 7: 18-25.

- **Estudio neurológico de las alteraciones del sueño en las personas con SD.**

Inicio y finalización del estudio: **1993**.

**Realizado por:** Dra. M. De la Cazada, del Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

**Resumen.** Se estudian todos aquellos casos que presentan trastornos del sueño. Se utilizan los métodos más recientes en este campo, tanto diagnósticos como terapéuticos.

- **Estudio de los parámetros de normalidad en los niños con SD visitados en el CMD.**

Inicio y finalización del estudio: **1993.**

**Realizado por:** X. Pastor, del Hospital Clínic de Barcelona.

**Resumen.** Los datos recopilados en los últimos años servirán para elaborar unas tablas de normalidad propias.

#### **Publicaciones derivadas:**

Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger JM. Caso clínico: Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (parte I). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1997; 3: 9-11.

Pastor X, Corretger M, Gassió R, Serés A, Corretger JM. Caso clínico: Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (parte II). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 1998; 4: 9-12.

Corretger JM, et al. Programa de salud de la Fundació Catalana Síndrome de Down para niños y adultos con síndrome de Down sin patologías asociadas. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2002; 1: 2-6.

### **INVESTIGACIONES PSICOPEDAGÓGICAS**

- **Colaboración de la FCSD y la European Social Work and Care University Portsmouth, Naiara Puy, en un estudio comparativo entre personas con discapacidad intelectual (DI) de Inglaterra y España que acceden a la Vida Independiente, analizando aspectos de autodeterminación.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2008.**

- **Colaboración en el trabajo de Doctorado "Interacción entre madre e hijo con SD" de la Sra. Giselle da Silva. Universidad Autónoma de Barcelona.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2008.**

- **Estudio de la memoria declarativa hipocampo-dependiente en personas con SD.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2007.**

**Realizado por:** Centro de Regulación Genómica con la colaboración de la FCSD. Investigadora principal: M. Dierssen, investigadora del Centro de Regulación Genómica (CRG). Coordinación del estudio desde la FCSD: M. Peralta, director de servicios psicopedagógicos.

**Resumen.** Este estudio tiene como objetivo estudiar la posible alteración de aspectos concretos de la memoria y su relación con estructuras funcionales del cerebro, mediante una prueba de memoria viso-espacial y de la determinación en sangre de marcadores biológicos del sistema colinérgico.

- **Estudio sobre la calidad de vida en personas con DI que viven de manera independiente.**

**Investigación en curso.** Inicio del estudio: **2006**.

**Realizado por:** J. Ruf, coordinador del Programa Vida Independiente "Me voy a casa". Asesoramiento estadístico: T. Catelló, profesor de Psicología de la Educación de la UAB.

- **Estudio sobre la calidad asistencial y la calidad de vida de adultos con discapacidades intelectuales y físicas: Quality of Care and Quality of Life For People with Intellectual and Physical Disabilities: Integrated Living, Social Inclusion and Service User Participation (Project acronym: BIS-k.o. BIS-k.o.; Propozal/contract No: 513723-DIS-QOL).**

Inicio del estudio: **2006**. Finalización del estudio: **2008**.

**Entidades que colaboran:** La Fundación Instituto Catalán de Envejecimiento (Universidad Autónoma de Barcelona) es la entidad que realiza el estudio. La Fundació Catalana Síndrome de Down colabora en la parte del estudio que hace referencia a la discapacidad intelectual.

**Investigadores:** Dra. R. Lucas y Dra. S. Doménech. Coordina desde la Fundación: B. Garvía, psicóloga del CMD.

**Resumen.** El objetivo de este estudio implica la investigación de 15 países de todo el mundo y recoge información sobre la salud, el grado de bienestar y los problemas con los que se encuentran las personas adultas con discapacidad (intelectual y física). Se desarrollarán tres cuestionarios sobre: calidad de vida, calidad asistencial, y actitudes hacia las personas con discapacidad. Se trata de recoger información, traducir las preguntas y elaborar un cuestionario común a los 15 países participantes. A partir de aquí se valorará la calidad de vida en los diferentes países.

- **Estudio de las necesidades de formación continuada y acompañamiento de los trabajadores con discapacidad intelectual integrados en la empresa ordinaria.**

Inicio del estudio: **2006**. Finalización del estudio: **2007**.

**Entidades que colaboran:** la FCSD a través de la empresa Desarrollo Comunitario. Financiado por el Consorcio de Formación Continuada de Cataluña. 2005.

**Resumen.** Se trata de demostrar que para mantener el puesto de trabajo y que éste sea beneficioso para el propio trabajador con discapacidad y para la sociedad, es necesario un seguimiento de un equipo de profesionales especializados que realicen la formación continuada (laboral, personal y social). El apoyo y el acompañamiento

especializados que prestan las entidades de trabajo con apoyo es un factor determinante, tanto para mantener la ocupación de las personas con discapacidad intelectual, como para incentivar su contratación en empresas ordinarias. Esta es la principal hipótesis que nos proponemos contrastar.

- ***Estudio sobre fenotipos conductuales y discapacidad intelectual: evaluación neuropsicológica en personas con SD.***

Inicio y finalización del estudio: **2005**.

**Entidades que colaboran en la investigación:** Fundación Privada Campus Arnau d'Escala y FCSD.

**Investigadores:** Dr. R. Novell, S. Esteba, B. Garvía y C. Gallart y la colaboración de A. Acevedo y J. Bakri.

**Resumen.** La finalidad del estudio es validar instrumentos de evaluación (tests) específicos para diferentes síndromes, con el fin de realizar planes individuales de intervención, habiendo obtenido previamente, mediante la investigación, un perfil neuropsicológico de las personas con síndrome de Down.

Las conclusiones de este estudio se expusieron en el II Congreso Nacional de la Asociación de Profesionales en Discapacidad Intelectual AEECRM en octubre de 2005.

- ***Exposición de las conclusiones en el II Congreso Nacional y V Internacional sobre "Salud mental-Discapacidad Intelectual: Hacia un modelo integral en Investigación y Atención Socio-Sanitaria"***

Año de realización: **2005**.

**Organizado por:** Asociación de Profesionales en Discapacidad Intelectual (AEECRM); la presentación de las conclusiones fue a cargo de C. Gallart, psicóloga del CMD.

***Estudio comparativo sobre los beneficios que genera el trabajo en empresas ordinarias en las personas con discapacidad intelectual.***

Inicio del estudio: **2001**. Finalización del estudio: **2004**.

**Realizado por:** M. Peralta, Coordinador del Programa de Integración Laboral "Colabora". Colaboradores: M. Casellas, B. Garvía, M. Roura, J. Sanhuesa y T. Lloret. Financiación Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Discapacidad.

**Resumen.** En el estudio se comparan los cambios que han habido, a lo largo de un periodo de tiempo determinado, entre diferentes personas; un grupo muestra de personas con discapacidad intelectual que trabajaban y otro grupo de personas, de las mismas características que estaban inactivas.

### **Publicaciones derivadas:**

Peralta M. Beneficios que genera el trabajo en empresas ordinarias en personas con discapacidad. (estudio comparativo). SD-DS Revista Médica internacional sobre el Síndrome de Down 2002; 6: 11-5.

Conferencia sobre "La integración laboral en el mercado ordinario de personas con discapacidad psíquica", Organizada por la Escuela Jeroni de Moragas, dirigida a padres y educadores. A cargo de Màrius Peralta, coordinador del Servicio de Integración Laboral "Colabora", de la FCSD. Celebrada en Barcelona, el 22 de abril de 2004.

"El mercado ordinario de trabajo: experiencias de integración", organizado por el Ayuntamiento de Barcelona en el marco de la conmemoración del Año Europeo de las personas con discapacidad. A cargo de Màrius Peralta, coordinador del Servicio de Integración Laboral "Colabora", de la FCSD. Celebrada en Barcelona, el 29 de enero de 2004.

Conferencia organizada por la Plataforma Ciudadana para la Escuela Inclusiva sobre "La integración laboral de las personas con discapacidad intelectual en la empresa ordinaria", A cargo de Màrius Peralta, coordinador del Servicio de Integración Laboral "Colabora", de la FCSD. Celebrada en Barcelona, el 9 de noviembre de 2004.

### ● **Salud mental y síndrome de Down.**

Año inicio: **2000**. Finalización del estudio: **2004**.

**Realizado por:** B. Garvía, psicóloga del CMD.

**Resumen.** Partiendo de una muestra de 366 pacientes con síndrome de Down de todas las edades, se analizan y clasifican los motivos de consulta y las edades en las cuales se efectúan estas demandas. Se realizan las consiguientes exploraciones psicológicas y se elaboran los psicodiagnósticos, clasificando el tipo de patología mental que aparece con mayor y/o menor frecuencia y en las edades en que se encuentra. Este estudio se amplía a 600 pacientes y los resultados se publican en el libro: Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson, Fundació Catalana Síndrome de Down, 2005.

### **Publicaciones derivadas:**

Garvía B. Salud mental y síndrome de Down. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2000: 4:44-6. Este estudio se amplía a 600 pacientes y los resultados se publican en el libro: Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down: Masson, 2005.

Comunicación sobre "Salud Mental y Síndrome de Down" en el Primer Congreso de la Asociación Española para el Estudio Científico del Retraso Mental-Discapacidad Intelectual: "Hacia un modelo integral en Investigación y Atención Socio-sanitaria", organizado por la Asociación de Profesionales en Discapacidad Intelectual. A cargo de Beatriz Garvía, coordinadora de Recerca i Formació de la FCSD. Celebrada en Reus, los días 24 y 25 de noviembre de 2004.

Participación durante todo el año en la organización de dos Grupos de Trabajo por el II Congreso de Salud Mental del niño y el adolescente, que este año llevaba por título: "Adolescencia y juventud, las nuevas necesidades en salud mental". Participaron como representantes de la FCSD: Beatriz Garvía y Cristina Gallart, psicólogas del CMD. Beatriz Garvía formó parte del Grupo de Trabajo: Adolescencia y salud mental y Cris-

tina Gallart formó parte del grupo de trabajo: Adolescencia y salud mental. Cristina Gallart formó parte también del grupo: Psicopatología en la adolescencia. El Congreso se celebró en Barcelona los días 18 y 19 de noviembre de 2005 .

Ponencia sobre "Salud Mental y Síndrome de Down", en el VI Symposium internacional sobre la especificidad en el síndrome de Down, organizado por EDSA y ASNIMO, en la Universidad de las Islas Baleares (UIB). A cargo de Beatriz Garvía, psicóloga del CMD. Palma de Mallorca, 25, 26 y 27 de febrero de 2005 .

Ponencia sobre "Healthy eating, aesthetics and image in DS people" a la III Conferencia Internacional sobre el cromosoma 21 y la investigación médica en el SD, organizada por la Fundació Catalana Síndrome de Down. A cargo de Beatriz Garvía, psicóloga del CMD y Alejandra Gutiérrez, dietista del CMD. Celebrada en Barcelona, los días 18 y 19 de marzo de 2005.

Participación docente y moderación de la mesa en el Symposium presentado por la FCSD en el II Congreso Nacional y V Internacional sobre "Salud mental-Discapacidad Intelectual: Hacia un modelo integral en Investigación y Atención Socio-Sanitaria", organizado por la Asociación de Profesionales en Discapacidad Intelectual (AEECRM). Conferencia: "Salud Mental y síndrome de Down", a cargo de Beatriz Garvía, psicóloga del CMD. Celebrado en Barcelona, los días 6, 7 y 8 de octubre de 2005.

Participación docente y moderación de la mesa en el Symposium presentado por la FCSD en el II Congreso Nacional y V Internacional sobre "Salud mental-Discapacidad Intelectual: Hacia un modelo integral en Investigación y Atención Socio-Sanitaria", organizado por la Asociación de Profesionales en Discapacidad Intelectual (AEECRM). Conferencia: "Trastornos psiquiátricos en personas con SD", a cargo de Josep Barba, psiquiatra del CMD. Celebrado en Barcelona, los días 6, 7 y 8 de octubre de 2005 .

Conferencias sobre "Salud Mental y síndrome de Down", "Trabajo como padres" y "La construcción de la identidad en las personas con DI", en el IX Congreso Internacional sobre Síndrome de Down "Sembrando hoy la vida de mañana". Organizados por AVESID (Asociación Venezolana para el síndrome de Down). A cargo de Beatriz Garvía, psicóloga del CMD. Celebrado en Caracas, los días 8 y 9 de noviembre de 2005.

- ***El grupo: un instrumento de intervención para el desarrollo global del niño/a con SD en el proceso de inclusión social.***

Inicio del estudio: **1997**. Finalización del estudio: **1999**.

**Realizado por:** Rosa Borbonés y Marta Golanó, de los servicios de Seguimiento en la Etapa Escolar y del CDIAP respectivamente, de la FCSD.

**Resumen.** Se realizó, mediante la técnica de trabajo en grupos, el seguimiento y la valoración del desarrollo de las relaciones interpersonales de un grupo de niños con síndrome de Down, de edades comprendidas entre 7 y 10 años de edad, durante dos años.

**Publicaciones derivadas:**

Borbonés R. Los grupos psicoterapéuticos de niños y adolescentes con el síndrome de Down (I). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2003; vol 7: 44-7.

Borbonés R. Los grupos psicoterapéuticos de niños y adolescentes con el síndrome de Down (II). SD-DS Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down 2004; 8: 13-6.

Encuentros: La Educación Especial en Cantabria, Conferencia "Los grupos terapéuticos de personas con SD durante la etapa escolar", Gobierno de Cantabria, Santander, Mayo del 2001 a cargo de Alexia de Grecia (SSEE).

Borbonés R, Golanó M. The group: an instrument of intervention for the global development of the child with Down's syndrome in the process of social inclusion. Down Syndrome Research and Practice 1998; 5(2): 88-92.

Participación docente y moderación de la mesa en el Symposium presentado por la FCSD en el II Congreso Nacional y V Internacional sobre "Salud mental-Discapacidad Intelectual: hacia un modelo integral en Investigación y Atención Socio-Sanitaria", organizado por la Asociación de Profesionales en Discapacidad Intelectual (AEECRM). Conferencia: "Grupo terapéutico de niños y adolescentes con SD, un espacio para conocerse", a cargo de Rosa Borbonés, psicóloga y logopeda del SSEE. Barcelona, 6, 7 y 8 de octubre de 2005.

- **Una intervención constructivista en las relaciones interpersonales.**

Inicio del estudio: **1990**. Finalización del estudio: **1992**.

**Realizado por:** Marta Golanó, del CDIAP de la FCSD.

**Resumen.** Estudio realizado en dos niños con síndrome de Down, entre 9 y 11 años de edad, en el que se valoró la evolución de la interacción a lo largo de un periodo de dos años.

**Publicaciones derivadas:**

FCSD. Una intervención constructivista en las relaciones interpersonales [vídeo]. Barcelona: FCSD, 1992.

Golanó M. Una intervención constructivista en las relaciones interpersonales. Ponencia presentada en las "Jornadas de Pedagogía operatoria". San Sebastián, 1991.

## **EVOLUCIÓN DE LAS DIFERENTES ACTIVIDADES SIMBÓLICAS EN UNA PAREJA DE NIÑOS CON SD.**

Inicio del estudio: **1990**. Finalización del estudio: **1992**.

**Realizado por:** Rosa Borbonés, del Servicio de Seguimiento de la FCSD.

**Resumen.** Se evaluó el desarrollo de la actividad simbólica (imitación, dibujo y juego) en dos niños en el periodo comprendido entre los 9 y los 11 años de edad, durante dos años.

**Publicaciones derivadas:**

FCSD. Adivina qué hago. [vídeo] Barcelona: FCSD, 1992.

Borbonés R. Estudio longitudinal de los diversos sistemas de simbolización utilizados en la reconstrucción de una situación de juego simbólico. Niño/a con síndrome de Down. Ponencia presentada en las "Jornadas de Pedagogía operatoria" San Sebastián, 1991.

## CONGRESOS INTERNACIONALES

Se empezaron a celebrar en el año 1985 en Barcelona, con carácter bienal, y a partir de 1997, se dividieron en dos jornadas: unas de cariz más médico y otras de cariz más psicopedagógico. Así, desde ese año, cada dos años se celebran alternativamente las jornadas médicas y las jornadas psicopedagógicas.

### INTERNATIONAL CONFERENCE ON CHROMOSOME 21 AND MEDICAL RESEARCH ON DOWN SYNDROME

2005

La *III International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome* ha sido organizada por la Fundació Catalana Síndrome de Down, con la colaboración científica del "National Down Syndrome Society" de Nueva York, tuvo lugar en Barcelona los días 18 y 19 de marzo de 2005. Esta conferencia se ha convertido en un foro clásico de discusión sobre los avances en la investigación sobre el cromosoma 21 y SD. Los ponentes, que eran expertos internacionales, ofrecieron una visión actualizada de los aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos de sus investigaciones. Durante dos días intensos los investigadores tuvieron la oportunidad de compartir experiencias y desarrollar nuevas colaboraciones.

#### Programa:

- Exploring the neurobiology of Down syndrome: new insights suggest new treatment strategies. **W.C. Mobley.**
- Oxidative stress markers in Down syndrome (IX Ramon Trias Fargas Award). **A. Casado.**
- Meiotic prophase features, pairing and recombination, in Down syndrome oocytes. **M. García.**
- Cardiac problems on the Down syndrome during adult life. **Q. Ferrer.**
- Torticollis in Down syndrome. **J. Puig Galy.**
- Characterization of the genes in the DSCR2 – SH3BGR region of chromosome 21. **R. Oliva.**
- Phenotypic description and modeling of murine models overexpressing HSA 21 genes. **J. M. Delabar.**
- DYRK1a and neuronal alterations in murine models of Down syndrome. **X. Estivill.**
- Updated growth charts for the spanish children with Down syndrome. **X. Pastor.**
- Complementary and alternative treatments for Down syndrome. **W. Cohen.**
- External auditory canal size in DS. Relationship with ear pathology in children and adolescents. **J. Domènech**
- Compensatory responses in the brains of adults with Down syndrome. **E. Head.**
- The cerebral cortex in Down syndrome murine models. **M. Dierssen.**
- Foundations for therapy of neuronal deficits in Down syndrome. **R.H. Reeves.**
- Protective effect of green tea on brain alterations in murine models overexpressing Dyrk1a. **J. M. Delabar.**
- Gene expression profiles in Down syndrome and in mouse models. **M. Sultan.**
- Dementia and Down syndrome: neuropathological substrates of clinical variability. **Leverenz, B. James.**

- Cognitive and behavioural effects of donepezil in adults with dementia associated with Down syndrome. **M. Boada, M. Buendía**
- Behaviour and learning in the ts65dn mice, a model for Down syndrome: new contributions. **J. Flórez.**
- The pyramidal neuron in cognition and mental retardation. **R. Benavides-Piccione.**
- Reducing oxidative damage and providing behavioural enrichment may promote successful aging in Down syndrome: evidence from a longitudinal study in a canine model of human aging. **E. Head.**

## 2001

La *II International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome* tuvo lugar en el auditorio que la Fundació Caixa de Catalunya tiene en el edificio de "La Pedrera" con una asistencia de 142 personas. En este congreso se trataron paralelamente las dos vertientes básicas de la investigación actual sobre el SD, el estudio genético y los avances médicos en la salud de estas personas. Las sesiones constaron de ponencias oficiales, a cargo de los profesores invitados, y de otras ponencias seleccionadas entre las presentadas por los asistentes, donde los diferentes equipos de trabajo presentaron sus experiencias. La conferencia estaba diseñada para que hubiera un intercambio de experiencias entre los diferentes grupos que trabajaban en temas cómo: medicina preventiva y curas médicas, investigación médica en el SD, el cromosoma 21 en sus diferentes facetas, análisis genético del comportamiento humano, causas genéticas del retraso mental, terapia génica y tratamientos alternativos. El programa estaba dirigido a profesionales de las diferentes ramas de la ciencia que están relacionadas con el SD, principalmente médicos, biólogos y otros profesionales de materias relacionadas con la salud.

A esta conferencia asistieron entre otros ponentes: el prof. D. Patterson, catedrático de genética de la Universidad de Denver, Colorado, EE.UU.; el Dr. I. Cohen, pediatra del Children's Hospital de Pittsburgh, Pennsylvania, EE.UU.; la Dra. B. Patterson de Cincinnati, Ohio, EE.UU.; el prof. J. Flórez, catedrático de farmacología de la Universidad de Santander; el Dr. J. M. Delabar, del Hospital Necker de París, Francia, y el Dr. M. Petersen, del Aghia Sophia Children's Hospital de Atenas, Grecia.

Este acontecimiento reunió en Barcelona, del mismo modo que hace cuatro años, a numerosos expertos mundiales de los ámbitos médico y científico, especializados en los aspectos genéticos y clínicos del SD. Durante dos días de intensa actividad y dilatadas sesiones académicas, 120 profesionales de 21 países diferentes debatieron los temas más candentes relacionados con la trisomía 21.

También cabe mencionar la reunión del Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG), un grupo de especialistas formado en Estados Unidos en 1994, y que establece periódicamente las pautas sobre programas de salud, que después son seguidas y adaptadas por diferentes grupos de trabajo en todo el mundo. Esta reunión se celebró el 5 de abril de 2001, precediendo a las sesiones científicas de la *II Conferencia Internacional sobre el Cromosoma 21 e Investigación Médica en Síndrome de Down* y reunió por primera vez en Europa del grupo de expertos médicos que trabajan sobre las pautas de salud específicas para el SD.

**1997**

La *I International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome* fue organizada por el CMD de la Fundación con la voluntad de crear una plataforma para el intercambio científico. Con cuyo objeto y con colaboración con el CMD y pasados tres años desde que se iniciaron los proyectos de investigación científica y genética y con los fondos obtenidos en *La Marató* de TV3, se quiso destacar especialmente los trabajos obtenidos en *La Marató* de TV3 llevados a cabo por los 10 equipos de investigación. Se invitó como ponentes oficiales a 14 profesores de contrastado prestigio, que expusieron diferentes aspectos relacionados con el SD y el cromosoma 21. A esta conferencia asistieron más de 160 participantes de 23 países, con destacados ponentes de ámbito internacional, especialistas de una amplia variedad de disciplinas relacionadas con el estudio del SD y el cromosoma 21, que presentaron los nuevos avances en la investigación clínica y genética. Un alto nivel científico que se manifestó en más de 25 presentaciones orales libres y en más de 80 pósters científicos presentados por los participantes.

## **JORNADAS INTERNACIONALES SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN**

**2009**

X Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: La conquista de la dignidad.

**2007**

IX Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: Hacia la tercera edad: retos y esperanzas.

**2003**

VIII Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: Construyendo el futuro: interrogantes de hoy. Respuestas para mañana. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1999**

VII Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: Llegar a ser adulto. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1995**

VI Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: Proceso hacia la vida adulta de las personas con síndrome de Down. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1993**

V Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: La relación con el otro para la construcción de la identidad. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1991**

IV Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: Para llegar a ser una persona autónoma. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1989**

III Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: El adolescente y el joven. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1987**

II Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: El niño en edad escolar. Avances médicos y psicopedagógicos.

**1985**

I Jornadas Internacionales sobre el síndrome de Down: Estado de la cuestión. Avances médicos y psicopedagógicos.

## **PREMIO BIENAL DE INVESTIGACIÓN RAMON TRIAS FARGAS**

**2009**

1er premio: **Perfil de la enfermedad celíaca en los pacientes con síndrome de Down.** Drs. A. Rodríguez Martínez, B. Espín Jaime, A. González-Meneses López, M. González Fernández-Palacio, A. Pizarro Martín, I. Gómez de Terreros Sánchez.

Accésit: **Leucemia aguda linfoblástica infantil y síndrome de Down: Análisis de los protocolos SHOP/LAL-99 y 05.** Dra. M. García Bernal.

**2007**

1er premio: **Utilidad de baterías neuropsicológicas estandarizadas en sujetos adultos con síndrome de Down y demencia.** Drs. M. Boada, M. Alegret, M. Buendía, I. Hernández, G. Viñas, A. Espinosa, S. Lara, M. Guitart, Ll. Tàrraga.

Accésit: **El envejecimiento en el síndrome de Down: genes candidatos para el declive cognitivo.** Drs. M. Martínez de Lagrán, A. Bortolozzi, J. Gispert, O. Millán, F. Artigas, C. Fillat, M. Dierssen.

**2005**

**Marcadores de estrés oxidativo en el síndrome de Down.** Drs. Á. Casado, ME. López-Fernández, R. Ruiz.

**2003**

***Alteraciones de la microarquitectura de la corteza cerebral en el ratón TS65DN, un modelo murino de síndrome de Down: efectos del enriquecimiento ambiental.*** Drs. M. Diersen, R. Benavides-Piccione, C. Martínez-Cué, X. Extivill, J. Flórez, GN. Elston, J. De Felipe.

**2001**

***Estudio citogenético-molecular del síndrome de Down: correlaciones genotipo-fenotipo en seis casos de trisomía parcial del cromosoma 21.*** Drs. M. Nadal del Grupo de investigación del síndrome de Down del Centro de Genética Médica y Molecular del *Institut de Recerca Oncològica* (IRO).

**1999**

***La salud en el Síndrome de Down.*** Drs. R. Linares García-Valdecasas, A. Castro Lobera, de la Universidad Autónoma de Madrid.

**1997**

***Detección precoz de la pérdida de audición en pacientes con síndrome de Down.*** Dr. C. López Soler, de la Universidad de Granada.

**1995**

Premio declarado desierto

**1993**

***Atención temprana del lenguaje expresivo en niños con síndrome de Down. Estudio comparativo del desarrollo entre dos grupos con diferente inicio temporal.*** Dr. F. Hurtado Murillo, del Hospital La Fe de Valencia.

**1991**

***Estudio de la frecuencia del SD en España. Importancia de la distribución temporo-espacial para la prevención.*** Dr. M. L. Martínez-Frías, de la Universidad Complutense de Madrid.

**1989**

***Análisis epidemiológico de la Trisomía 21. Estudio citogenético, perinatólogico y clínico en pacientes con Trisomía 21.*** Dr. M. A. Ibáñez Olías, de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

**Anexo 2**  
*Libros*  
*Cuentos infantiles*

## LIBROS

### **Tú bebé con síndrome de Down**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2011

43 p. PVP: 15 €

9788493627096

(También en catalán)

### **Síndrome de Down y Demencia. Guía práctica.**

Diana Kerr.

Edición: revisada y ampliada por Bessy Benejam

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2009

115 p. PVP: 12 €

9788493627034

### **Síndrome de Down. Hacia la tercera edad: retos y esperanzas. Recopilació de les ponències de les IX Jornades Internacionals sobre la síndrome de Down.**

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2009

174 p. PVP: 15 €

9788493627027

### **Fundació Catalana Síndrome de Down: servicios y metodología**

Compilación: Beatriz Garvía Peñuelas

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2009

111 p. PVP: 6 €

9788492102099

(También en catalán e inglés)

### **Su hijo con síndrome de Down. De la A a la Z. Guía práctica para padres de los aspectos médicos del síndrome de Down**

Josep Maria Corretger, Agustí Serés, Jaume Casaldaliga, Ernesto Quiñones, Katy Trias

Barcelona: Antares; Fundació Catalana Síndrome de Down, 2008

236 p. PVP: 15 €

9788488825964

### **Síndrome de Down: construyendo el futuro, interrogantes de hoy, respuestas para mañana. Recopilación de las ponencias de las VIII Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2008

254 p. PVP: 15 €

9788493627010

### **Mírame con otros ojos : la imagen de la discapacidad**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2005

56 p. PVP: 20 €

8492102063  
(También en catalán)

**Síndrome de Down: aspectos médicos actuales**

Josep M. Corretger, Agustí Serés, Jaume Casaldaliga, Katy Trias  
Barcelona: Masson; Fundació Catalana Síndrome de Down, 2005  
385 p. PVP: 51.50 \_  
8445815040

**Síndrome de Down: Construyendo el futuro, interrogantes de hoy, respuestas para mañana. Recopilación de las ponencias de las VIII Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down [Libro electrónico]**

AAVV  
Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2004  
254 p. PVP: 12 €  
8492102020

**Sexualidad, las relaciones y yo. Libros de sexualidad para jóvenes adultos**

AAVV  
Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2002  
8 vol. PVP: 18 €  
8492102071

**Ayudar a las personas con discapacidad a vivir en un hogar propio**

Klein, Jay  
Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2000  
119 p. PVP: 12.02 €  
8492102055

**Llegar a ser adulto. Recopilación de las ponencias de las VII Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV  
Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2000  
161 p. PVP: 15.03 €  
8492102063

**Síndrome de Down y demencia: guía práctica**

Kerr, Diana  
Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1999  
89 p. PVP: 12.02 €  
8492102012

**Síndrome de Down: proceso hacia la vida adulta. Recopilación de las VI Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV  
Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1998  
136 p. PVP: 9.61 €  
9788493627010

### **Síndrome de Down: aspectos médicos y psicopedagógicos**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down; Masson, 1996

64 p. PVP: 56.60 €

8445804936

### **El Viaje del se\_ or Down al mundo de los adultos**

Montobbio, Enrico

Barcelona: Masson, 1995

57 p. PVP: 10.90 €

8445803476

### **La Identidad difícil: el falso yo en la persona con discapacidad psíquica. Una hipótesis teórica según el pensamiento de Bion**

Montobbio, Enrico

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down; Masson, 1995

67 p. PVP: 9.30 €

8445803484

### **Síndrome de Down: la relación con el otro en la construcción de la identidad. Avances médicos y psicopedagógicos. Recopilación de las ponencias de las V Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana per a la Síndrome de Down, 1995

673 p. PVP: 6.01 €

8492102004

(Edición bilingüe: catalán y castellano)

### **Atención médica en el síndrome de Down: un planteamiento de medicina preventiva**

Rogers, Paul T.

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1994

357 p. PVP: 10.82 €

8460496058

### **Incapacitación-tutela de personas con discapacidad**

Corominas, Andreu

Barcelona: Fundació Catalana Tutelar de Disminuïts Psíquics; Fundació Catalana Síndrome de Down, 1993

37 p.

(También en: catalán)

### **Síndrome de Down: para llegar a ser una persona autónoma: avances médicos y psicopedagógicos. Recopilación de las ponencias de las IV Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 1992

475 p. PVP: 6.01 €

8460450406

(Edición bilingüe: catalán y castellano)

**Cambio de relaciones: compartir los planes de acción con las personas con discapacidades intelectuales**

Glaister, Ann

Barcelona: Milán; Fundació Catalana Síndrome de Down, 1991

220 p. PVP: 4.51 €

8478181547

**Síndrome de Down: qu\_ ens cal saber?**

AAVV

Barcelona: Generalitat de Catalunya. Departament de Benestar Social. Programa d'Accions Urgents per a Disminuïts, 1991

63 p.

8439316674

**Síndrome de Down: el adolescente y el joven con síndrome de Down. Avances médicos y psicopedagógicos. Recopilación de las ponencias de las III Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana per a la Síndrome de Down, 1991

434 p. PVP: 5.78 €

8440495137

(También en: catalán)

**El síndrome de Down: una introducción para padres**

Cunningham, Cliff

Barcelona: Paidós, 1990

229 p. PVP: 15.03 €

8475096123

**El Desafío de la integración: un centro de recursos específico de la deficiencia auditiva**

AAVV

Barcelona: Milan; Fundació Catalana Síndrome de Down, 1990

184 p. PVP: 3.01 \_

8478181539

**Nuestra sexualidad: por una vida afectiva y sexual normalizada**

Edwards, Jean P. ; Elkins, Thomas E.

Barcelona: Milán; Fundació Catalana Síndrome de Down, 1990

156 p. PVP: 6.01 €

8478181520

**Criterios de funcionalidad**

Brown, Lou

Barcelona: Milan; Fundació Catalana Síndrome de Down, 1989

162 p.

8478181512

### **Inventario de desarrollo Battelle**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana per a la Síndrome de Down, 1989

7 vol.

8440444311

### **Síndrome de Down: avances médicos y psicopedagógicos. Recopilación de las ponencias de las II Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down**

AAVV

Barcelona: Fundació Catalana per a la Síndrome de Down, 1988

332 p.

844042072

(Edición bilingüe: catalán y castellano)

## **CUENTOS INFANTILES**

### **Mis hermanos y yo**

Sierra i Fabra, Jordi

Barcelona: Edebé, 2003

30 p. PVP: 7.5 €

8423664112

(También en catalán, gallego y euskera)

### **Soy especial para mis amigos**

Sierra i Fabra, Jordi

Barcelona: Edebé, 2003

31 p. PVP: 7.5 €

8423664139

(También en catalán, gallego y euskera)

### **¿Qué seré cuando sea mayor?**

Sierra i Fabra, Jordi

Barcelona: Edebé, 2003

31 p. PVP: 7.5 €

8423664120

(También en catalán, gallego y euskera)