

Entrevista a Mara Dierssen (España)

<http://www.down21.org/revista/2006/noviembre/entrevista.htm>

La Dra. Mara Dierssen es una de las investigadoras punteras en la neurobiología del síndrome de Down a nivel mundial. Nacida en 1961 y madre de cuatro hijos, obtuvo el doctorado en Medicina y Cirugía en la Universidad de Cantabria. Actualmente desempeña el puesto de Investigadora en el Centro de Regulación Genómica de Barcelona en donde lidera el grupo de investigación dedicado al cromosoma 21.

En su actividad docente, es Profesora de Psicofisiología de la Universidad Ramón Llull, y Profesora colaboradora (Cursos de Doctorado y Master) en la Universidad Autónoma de Barcelona. Participa, además, en el PhD Program in Health and Life Sciences. Genetics and Disease, de la Universidad Pompeu Fabra.

En el año 2005 fue Presidenta de la International Behavior and Genetics Society y actualmente es miembro de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Neurociencias. Es miembro del Comité Editorial de la revista internacional Genes, Brain and Behaviour.

Aparte de por sus hijos, tiene pasión por la música y actúa como solista en coros y bandas, tanto de música clásica como moderna.

1 - Pregunta de Canal Down21: Sabemos que usted ha llegado a un observatorio de excepción desde el cual participa activamente y puede contemplar con perspectiva la investigación biológica mundial sobre el síndrome de Down. ¿Podría resumir en términos sencillos las principales líneas de trabajo?

Nuestras líneas de investigación se dirigen principalmente a dilucidar cuáles son los genes que, entre todos los que se hallan triplicados en el síndrome de Down podrían ofrecer una mayor contribución a la peculiar neuropatología de este síndrome. Es decir, aunque son muchos los genes que están en triple copia en el síndrome de Down, muy probablemente los efectos de este exceso de dosis sobre las capacidades mentales, o la morfología cerebral estén producidos por un número reducido de genes, que denominamos "genes candidatos". En mi grupo queremos saber cómo el exceso de dosis de un pequeño número de proteínas codificadas por esos genes altera los procesos celulares y bioquímicos que subyacen y sostienen el desarrollo neuronal. Aún más, queremos conocer cómo esas alteraciones moleculares derivan en cambios a nivel de los circuitos cerebrales reduciendo la eficacia de los procesos cognitivos.

2 - Pregunta de Canal Down21: ¿Qué puesto ocupa España en el concierto mundial? ¿Cuáles son sus principales equipos y líneas de investigación?

Debido a la falta de herramientas experimentales, y como también sucedía en diversas enfermedades neurológicas, durante mucho tiempo la investigación en síndrome de Down se limitó a los estudios clínicos y los neuroanatómicos postmortem, dadas las lógicas constricciones éticas de los estudios en humanos. En los últimos años, y en gran medida gracias a los logros alcanzados en el contexto del Proyecto Genoma Humano, de los avances tecnológicos en los ámbitos de la genómica y la proteómica y de la posibilidad de conseguir organismos que sirvan de modelo de enfermedad más específicos, ha surgido un excitante lanzamiento en la investigación básica en esta área.

Como sucede en muchos otros ámbitos, en España, pese a que existe un buen número de grupos de investigación potentes, realmente la contribución en número y calidad de publicaciones sigue siendo muy inferior a la de los Estados Unidos. Sin embargo, ha alcanzado un nivel bastante razonable dentro del contexto europeo. Aún así, los escasos medios económicos que se asignan a este tipo de discapacidades, que se consideran poco accesibles al tratamiento farmacológico, hace verdaderamente más difícil que grupos potentes se animen a adentrarse en este terreno.

A pesar de todo, contamos con nuevos grupos de gran solidez y cuyos ámbitos de trabajo son punteros en investigación biomédica básica, cuyas aportaciones con toda seguridad proporcionarán una nueva dimensión a la investigación española en síndrome de Down.

3 - Pregunta de Canal Down21: ¿A qué se debe o cómo se inició su interés científico por el síndrome de Down?

Mi interés comenzó cuando obtuve mi plaza de ayudante en el laboratorio del Prof. Jesús Flórez, en la Universidad de Cantabria. Jesús es padre de una chica con síndrome de Down, y seguramente uno de los científicos más apasionados por la investigación que conozco. En ese momento se planteaba a nivel mundial una de las primeras oportunidades de estudiar aspectos de investigación básica en síndrome de Down gracias a la creación del primer modelo en ratón para este síndrome: el ratón con trisomía parcial del cromosoma 16, o Ts65Dn (téngase presente que en el cromosoma 16 del ratón existe más de un centenar de genes que son homólogos o sinténicos con otros tantos del cromosoma 21 humano). Esa afortunada coincidencia, junto con mi interés por las ciencias comportamentales y la neuroquímica, cuyas técnicas básicas había aprendido durante mi etapa postdoctoral en Barcelona, hicieron la mezcla mágica para iniciar una línea de investigación en Santander a la que aún dedico la mayor parte de mi labor científica. En aquel momento tuvimos además la enorme fortuna de contar con el apoyo económico de la Fundación Marcelino Botín, lo que se tradujo en un incremento del potencial investigador de nuestro grupo, con las consiguientes publicaciones de trabajos científicos en revistas internacionales de gran impacto.

Posteriormente volví a tener la suerte de encontrar, ya como investigadora, un grupo en Barcelona, cuya relevancia ha quedado constatada en numerosas ocasiones a nivel mundial. El grupo de Xavier Estivill me acogió en su laboratorio y con ellos viví la emoción de la secuenciación del cromosoma 21, de la generación de los primeros modelos de sobreexpresión de genes únicos, que nos dieron excitantes sorpresas, permitiéndonos identificar genes candidatos que aún hoy día siguen siendo considerados los más relevantes para el síndrome de Down, como es el caso del gen Dyrk1A. (Nota de la Redacción: puede verse un resumen de su investigación sobre este gen en este Portal, en la página: <http://www.down21.org/salud/genetica/Dyrk1a.htm>).

4 - Pregunta de Canal Down21: Además de la investigación científica ¿qué otras actividades desarrolla usted en relación con la discapacidad? (docencia u otras)

Tengo la enorme suerte de contar entre las personas que quiero con varias personas con síndrome de Down a las que he conocido por diversas vías. Ello ha hecho que además de mi aportación científica haya tenido el privilegio de poder compartir con gente entusiasta y maravillosa muchas otras actividades, desde bailes, y conciertos, hasta docencia. Mis hijos mantienen el mismo espíritu abierto hacia esta maravillosa diferencia y son baluarte de la integración en los coles donde han estudiado. Toda mi familia y también mis estudiantes de doctorado hemos tenido la enorme suerte de contar

con una experiencia tan enriquecedora como la que te aporta el contacto con las personas con discapacidad, ya que varias de las actividades que organizamos, tanto científicas como extra-científicas, se dedican a asociaciones de enfermos, pero debo decir que el entusiasmo, la vitalidad y la capacidad de entrega y cariño de las personas con síndrome de Down te enseñan la verdadera dimensión de las cosas.

5 - Pregunta de Canal Down21: Raro es el investigador que, tras describir sus resultados, no destaca lo trascendentes que son para el futuro terapéutico del síndrome de Down. Pero eso crea unas expectativas en las familias que después no se corresponden con la realidad, con la consiguiente frustración y, a la larga, desconfianza. En términos realistas, ¿qué diría usted a los padres en el año 2006?

En términos realistas (ni optimistas ni pesimistas) resulta complicado hablar a las familias, ya que para ellas puede ser difícil calibrar la dimensión de una investigación cuyos frutos seguramente no alcanzarán a sus hijos. Sin embargo, cada vez estamos más cerca de poder encontrar caminos "terapéuticos". En mi opinión, tales vías no se deben descartar ni desmerecer aun cuando se encuentren todavía lejos de la inmediata aplicabilidad clínica. Por el contrario, soy de la opinión de que los avances y las aportaciones a la investigación básica en el síndrome de Down serán cruciales y estamos asistiendo a una dinamización espectacular, de la que estoy segura que alcanzará sus frutos.

Por otra parte, lo que aprendemos de la investigación no es sólo eso, y debemos recordar que el conocimiento de los mecanismos por los que se producen las alteraciones puede aportar soluciones NO farmacológicas que mejoren la calidad de vida de estas personas.