

Análisis del desarrollo ontogenético en personas con trisomía 21: un enfoque comparativo

Bernardo Yáñez Macías Valadez*

Conocer cuáles son las particularidades del desarrollo ontogenético de un grupo de individuos con trisomía 21 (T21), en comparación con un grupo control que no presenta dicha condición, ambos de la Ciudad de México y con la misma edad cronológica, es el objetivo primordial de un proyecto de investigación de nueva creación, adscrito a la Dirección de Antropología Física (DAF) del Instituto Nacional de Antropología e Historia. Definir en qué sentido y cómo difieren los patrones ontogenéticos de ambos grupos de estudio desde un enfoque antropofísico y, con base en el método comparativo, es un asunto que debe ser atendido a la brevedad por nuestra disciplina.

Son dos las principales razones que sostienen este argumento: en primer lugar, que las personas portadoras de la condición cromosómica de la T21 o síndrome de Down (SD) presentan un conjunto de rasgos y características particulares que se correlacionan de manera interesante con algunas modificaciones morfológicas, fisiológicas, conductuales y cognitivas vinculadas al proceso de desarrollo ontogenético. Desde ese punto de vista es insoslayable la importancia de esta condición humana como objeto de estudio para la antropología física o biológica. Llama la atención, sin embargo, el poco interés que ha mostrado históricamente nuestra disciplina para este fenómeno. En segundo término, las personas con T21 o SD representan a un subgrupo de la sociedad que se ubica en una franja de vulnerabilidad considerable y es pertinente atenderlas desde diferentes frentes, entre los que se incluyen los aspectos clínicos, educativos, laborales, sociales y legales, entre otros. Dicho de otra manera, existen enfoques diversos que confrontan el tema de la T21 como un problema social, sin embargo, esos enfoques o perspectivas se encuentran generalmente desarticulados.

Con base en lo anterior, el Proyecto “Análisis del desarrollo ontogenético en personas con trisomía 21: un enfoque comparativo” pretende justamente ser un espacio que aglutine estos diferentes enfoques para sistematizar la investigación y el impulso de políticas públicas para las personas que portan la condición extracromo-

* Dirección de Antropología Física-INAH (bernardo_yanez@inah.gob.mx).

sómica de la T21. El punto de partida es un enfoque académico, donde la antropología biológica se presenta como la disciplina que, dado su enfoque de estudio —la variabilidad biológica, social y cultural de los diversos grupos humanos— ofrece la perspectiva adecuada para desarrollar un proyecto de esta naturaleza.

Se trata de una investigación a mediano y largo plazos y con distintas etapas a desarrollar, si bien comenzó de manera simultánea al inicio del año en curso. La prospección que se tiene es entender los trabajos vinculados a estas pesquisas por lo menos hasta el término del año 2025, que correspondería a la primera fase del proyecto. Las siguientes etapas se desarrollarán en función de los avances obtenidos en esta primera parte de la implementación. La investigación viene desarrollándose hace poco más de cuatro años, sin embargo, su consolidación es consecuencia de haberse aprobado como proyecto de investigación adscrito a la Dirección de Antropología Física. Sin duda, por un lado, es buena noticia para el desarrollo de esta línea de investigación y una gran motivación para seguir avanzando en la construcción del conocimiento relacionado con esta característica de la condición humana. Por el otro, me comprometo con las personas que presentan este síndrome —y en particular con el grupo que estoy trabajando— para comprender más adecuadamente su situación particular y así intentar mejorar las condiciones y calidad de vida que merecen.

Lo que se ha expresado en las líneas anteriores hace referencia a la parte formal de este proyecto y a algunas de las problemáticas vinculadas a la pregunta de investigación que dirige al mismo: ¿existe un patrón ontogenético particular en las personas con SD o se trata, más bien y solamente, de una desviación del patrón ontogenético humano 'regular'?¹ Si efectivamente hay un patrón de desarrollo específico para las personas con T21 es necesario conocer cuál es, describirlo y tratar de comprenderlo. Si, por el contrario, se trata sólo de una modificación de la ontogenia humana, entonces es necesario saber en qué sentido, cómo se dan esas diferencias particulares y cuáles son sus efectos. Responder a una u otra alternativa permitiría concebir a las personas con SD como un conjunto de individuos con rasgos y características particulares, que en algunos casos están correlacionadas con sus rasgos cromosómicos. Así, podría evitarse que estas personas sean consideradas enfermas, discapacitadas, anormales, etc. Esto último es importante, ya que no se trata de minimizar los efectos que la T21 tienen sobre sus portadores en diferentes dimensiones como la morfológica, la conductual y la cognitiva, sino que a partir de un mejor conocimiento de dichas características se pueda incorporar a estos individuos a la vida cotidiana e integrarlos a la sociedad. Es importante señalar, en este sentido, que la T21 tiene una prevalencia de un caso por cada 750-800 embarazos (López *et al.*, 2000), lo que la convierte en la aneuploidía² más común en nuestra especie, y permite a los individuos que la presentan un desarrollo humano prácticamente igual al de cualquier otro individuo. Son los detalles los que interesa distinguir;

1. El concepto 'regular' es de uso frecuente entre las personas que conviven con la T21, por ejemplo, padres, maestros, terapeutas, instructores, psicólogos, etcétera.

2. Número anormal de cromosomas en una célula, puede tener más o menos cromosomas. A la condición normal se le conoce como euploidía.

no obstante, se debe reconocer que la cantidad de personas con esta condición genética en nuestro país es grande, pero poco visibles socialmente. Esto último es en sí mismo claramente de interés antropológico.

Este es un proyecto de reciente creación y los resultados y productos derivados de él son todavía modestos, pero no por ello irrelevantes. En primer lugar, se han podido conformar ambos grupos de estudio, lo cual ha permitido que, a la fecha, la investigación se encuentre en marcha y avanzando. Las edades que abarcan los individuos de la muestra oscilan entre 3.2 y 5 años; para cada niño con SD en una edad particular hay un niño sin T21 de la misma edad, lo que permite realizar comparaciones importantes en términos del desarrollo ontogenético. Además, durante los seis años que durará esta primera fase de la investigación se le dará seguimiento al desarrollo de estos dos grupos de estudio, por medio de dos mediciones somatométricas al año, lo cual facilitará un conocimiento más detallado de su proceso de desarrollo. Se consideró ese rango de edad para iniciar la investigación porque la bibliografía biomédica señala que las principales modificaciones del desarrollo ontogenético en las personas con T21, con respecto al resto de la población, ocurren precisamente entre los 6 meses y los 6 años. Dada la dificultad que conlleva el trabajo con niños menores de 3 años, se optó por establecer el corte de edad justamente en ese intervalo. Una vez definidos los dos grupos de estudio, se realizó una serie de mediciones somatométricas y somatoscópicas que han permitido caracterizar a ambos grupos de estudio y ubicar las diferencias morfológicas con respecto al rostro, que es quizá la región del cuerpo donde son más evidentes las modificaciones. Además del análisis somatométrico, descrito muy brevemente en las líneas anteriores, el estudio plantea el cruce de información de tipo cualitativo; esto es, se realizan entrevistas a los padres de los individuos para conocer la aparición puntual de algunos hitos del desarrollo: el momento en el que el individuo se pudo sentar por sí solo por vez primera; edad a la que gateó; edad en la que caminó por sí mismo y edad en la que dijo su primera palabra. A pesar de que este proyecto de investigación es joven y se encuentra en una etapa incipiente, ha sido posible detectar una gran variabilidad en el grupo de estudio que presenta la T21. Es decir, contrariamente a la idea popular de que las personas con SD son todas iguales, incluso hay quien dice que se parecen más entre sí que de lo que se parecen a sus familiares (padres y hermanos), la realidad es que la diversidad fenotípica, conductual y cognitiva es enorme. Ese es ya un resultado preliminar, si bien permite caracterizar de mejor manera la condición genética del SD y sus diversos fenotipos.

En esta última parte intentaré expresar la importancia de un enfoque bioantropológico para el caso de la T21 en algunos temas concretos. Son muchas las potenciales áreas de desarrollo científico académico respecto de la condición de la T21. En su mayoría éstas se han enfocado desde la perspectiva biomédica, clínica y, por ende, sustentadas en un discurso patológico. Mi interés es distinto, ya que al observarlo desde la antropología biológica se busca comprender el fenómeno en su amplia complejidad y no tan sólo como una condición anormal o apartada de los

parámetros de 'normalidad'. Dado el poco interés histórico por el estudio de esta condición humana, las posibles avenidas para la investigación bioantropológica son enormes y muy variadas.

Por ejemplo, el análisis de los dermatoglifos, el crecimiento y desarrollo de los dientes, la pigmentación de la piel, la morfología y el desarrollo craneofacial y de las extremidades, el proceso de formación de los dientes y su patrón de erupción, todos estos temas enmarcados en los intereses clásicos de la antropología física. Llama la atención que la T21 como condición humana ha pasado prácticamente desapercibida como tema de estudio para la antropología física, y por ello hay una cantidad importante de temas que abordar. Por otro lado, resulta de interés preguntarse acerca de la percepción corporal, la identidad, el aprendizaje, la cognición y la conducta en general de las personas con SD. Es decir, no se trata únicamente del análisis paramétrico de las características morfológicas y corporales de las personas con T21 en comparación con el grupo de individuos que no presentan este rasgo genético, sino de integrar los resultados obtenidos con esos métodos a la investigación cualitativa que está fundamentada en una perspectiva fenomenológica de las personas con SD y la gente cercana a ellas (familiares, cuidadores, terapeutas, amigos, etcétera). La intención última de este proyecto de investigación es dar voz a las personas con SD, para así poder tener una mejor comprensión de sus necesidades, deseos, problemáticas y retos desde su propia perspectiva.³

Además de lo ya señalado, existen otras posibilidades de interés para abordar el tema de la T21 desde una mirada bioantropológica. Por ejemplo, sería interesante conocer de qué manera se comporta el dimorfismo sexual entre las personas con SD; en principio uno esperaría observar un patrón igual o similar al observado en la población general; sin embargo, podríamos encontrar alguna diferencia interesante. Otra cuestión relevante es conocer los patrones de ritmo y velocidad del crecimiento y desarrollo del cerebro en personas con SD. Hay claras diferencias en cuanto al tamaño del cerebro de personas con T21 respecto de la población regular o neurotípica, pero ¿qué hay con respecto a la estructura, conectividad, número de neuronas, sinapsis y otras cuestiones que hasta el momento se desconocen del neurodesarrollo de individuos con SD? En un ámbito más técnico, pero ciertamente de interés también para la antropología biológica, es posible abordar el tema de la asimetría fluctuante durante el desarrollo ontogenético craneofacial de este sector poblacional. Es decir, sería interesante conocer de qué manera se relacionan e interactúan el neurocráneo con el esqueleto facial y, estos dos, con la base del cráneo. En otras palabras, existen interesantes preguntas que a mi juicio pueden ser estudiadas desde nuestra disciplina.

En otro orden de ideas, de carácter más bien sociológico y sumamente polémico, es importante pensar sobre los estudios prenatales que buscan diagnosticar la T21 en una fase temprana del embarazo. La reflexión a este respecto es que en el ámbito clínico y biomédico existe un

3. A pesar de los problemas que presentan las personas con síndrome de Down en relación con la expresión lingüística, es probable que de aquí a seis años pueda realizarles entrevistas directamente a los sujetos con T21. Ése es el objetivo más ambicioso de mi proyecto y, creo, el más necesario.

mayor interés por desarrollar y estandarizar pruebas de este tipo que recursos financieros para atender a las personas con SD que de hecho ya están vivas y son parte de nuestras sociedades (Kazemi *et al.* 2016). En pocas palabras, existe mayor interés por detectar e interrumpir los embarazos portadores de un producto trisómico, que recursos financieros para desarrollar políticas públicas para este grupo social particular. A esta forma de proceder de los laboratorios e institutos de investigación yo la considero una *eugenesia contemporánea*, tema de suma relevancia en la historia de nuestra disciplina. En países del norte de Europa la prevalencia de embarazos con productos trisómicos no ha variado respecto de las mediciones de los años 70, 80 y 90. Sin embargo, el número de nacimientos ha disminuido de manera dramática; mientras que en las últimas décadas del siglo pasado se registraba un embarazo y nacimiento de una persona con T21 por cada 750-800 individuos, en los citados países ahora se estima un valor de un nacimiento por cada 1300-1500 embarazos. Lo que quiere decir que la prevalencia de nacimientos se ha reducido en un porcentaje significativamente considerable. Es curioso que en países en vías de desarrollo y “subdesarrollados” este índice se ha mantenido de hecho sin variación.

Se trata, pues, de un proyecto que busca humanizar la investigación de un grupo de personas que por sus características genéticas suelen ser estigmatizadas, discriminadas y maltratadas, cuando, por el contrario, lo que se necesita es comprender mejor su situación y ofrecerles todas las herramientas necesarias para un desarrollo humano óptimo. Si bien este proyecto de investigación se enmarca en una perspectiva antropofísica, es importante echar mano de otras disciplinas para tener una mejor idea de cómo, cuándo y por qué apareció esta condición. Esto último forma parte de un objetivo a largo plazo que es la construcción social e histórica del síndrome de Down, para lo cual es necesaria no sólo la antropología física, sino el conjunto de las disciplinas antropológicas.

Bibliografía

- Kazemi, M. *et al.* (2016). “Down Syndrome: current status, challenges and future perspectives”. *International Journal of Molecular and Cellular Medicine*, 5 (3), pp.125-133.
- López Morales, P. M. *et al.* (2000). “Reseña histórica del síndrome de Down”. *Revista de la Asociación Dental Mexicana*, 57 (5), pp. 193-199.