

Actualización

Síndrome de Down. Segunda parte: estudios genéticos y función del pediatra

Down syndrome. Second part: genetic surveys and pediatrician role

Dras. Patricia Kaminker y Romina Armando***

CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

Se denomina correlación genotipo-fenotipo a la relación directa entre determinados genes y rasgos observables.

En el número del 18 de mayo de 2000 de la revista *Nature* apareció el producto final de la secuenciación (orden de bases del ADN) del cromosoma 21.⁴⁸

Uno de los hallazgos más llamativos ha sido el reducido número de genes que parecen ubicarse en su interior, cuando se compara con el de otros cromosomas. El cromosoma 21 contendría alrededor de 225 genes (127 ya conocidos y 98 previsibles) más 59 pseudogenes (genes con secuencias homólogas a genes conocidos pero no funcionales).

Esta relativa escasez de genes en el cromosoma 21 podría explicar la mayor viabilidad y esperanza de vida de las personas engendradas y nacidas con trisomía 21, en comparación con las que son engendradas con trisomías de otros cromosomas.

La T21 resulta clínicamente en SD pero todavía se sabe poco acerca de cómo el incremento de la dosis génica propia de la T21 causa el efecto pleiotrópico (afección de múltiples órganos y sistemas) que se observa en el síndrome.

Las técnicas moleculares efectuadas sobre pacientes con trisomías parciales del cromosoma 21 (de sólo un fragmento del cromosoma), han colaborado en delimitar la denominada "región crítica para SD" (DSCR, por su sigla en inglés).

El estudio de estos pacientes, con trisomía 21 parcial, ha permitido definir un área de aproximadamente 1.6 megabases (Mb) en el brazo largo (q) del cromosoma 21, en la región de banda 22 (21q22), la cual, si se encuentra por triplicado, determina ciertos rasgos característicos del SD,

como: retardo mental, hipotonía, rasgos faciales típicos (oblicuidad hacia arriba de aperturas palpebrales, epicanto, puente nasal deprimido, protrusión lingual), manos cortas y anchas, clinodactilia (incurvación) del 5° dedo, separación del primer dedo del pie, talla corta, manchas de Brushfield y dermatoglifos característicos.

Como en varios trabajos se señala también la ocurrencia de rasgos de SD en asociación con regiones cromosómicas o genes del cromosoma 21, por fuera de la denominada "región crítica", este último concepto se encuentra actualmente en revisión, pues se considera que el fenotipo completo se debería a una sobreexpresión e interacción compleja de varios genes localizados en todo el cromosoma 21, más que a la correlación directa entre un fragmento de él y los rasgos fenotípicos.⁴⁹⁻⁵²

Más aun, la ocurrencia de trastornos hematológicos típicos del SD se debería a la interacción entre el gen GATA1, en relación a la presencia de tres copias (en vez de las dos normales) del cromosoma 21.

El gen GATA1 es un factor de transcripción (Factor de transcripción de Globina-1), que interviene en la diferenciación de células sanguíneas, y su locus no se encuentra en el cromosoma 21 sino en el X. Este dato refleja una vez más las dificultades que deben afrontarse en la interpretación de los rasgos fenotípicos; en este caso, generados por el desbalance cromosómico.^{53,54}

Hasta el presente, la única correlación genotipo-fenotipo firmemente establecida es la alta incidencia entre enfermedad de Alzheimer y T21, la cual se atribuye al efecto de la dosis génica del gen de la Proteína Precursora Amiloide (APP por sus siglas en inglés) cuyo locus se encuentra en 21q21.

Los pacientes con SD desarrollan los

* Sección de Genética del Hospital de Niños "Dr. Pedro de Elizalde".
**Becaria del Servicio de Genética del Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".

Correspondencia:
Dra. Patricia Kaminker
patriciakaminker@fibertel.com.ar

Recibido: 28-1-08
Aceptado: 25-2-08

signos neuropatológicos específicos de la Enfermedad de Alzheimer mucho más temprano de lo que ocurre en personas sin SD. La copia triplicada del gen de la APP sería la causa de este fenómeno.⁵⁵

ASPECTOS MOLECULARES DEL SD

El cromosoma 21 contiene alrededor de 225 genes. Se considera que algunos de ellos, localizados en la denominada región crítica para el SD, contribuyen a la patogenia del síndrome; aunque la función específica de la mayoría de sus productos permanece aún desconocida y es objeto de intensas investigaciones.⁴⁸

En la *Tabla 4* se señala un grupo de genes frecuentemente vinculados a las manifestaciones clínicas de SD. La ubicación o locus de algunos de ellos dentro del cromosoma 21 puede observarse en la *Figura 7*.

Modelos de ratones trisómicos

El cromosoma 21 humano presenta regiones homólogas con el cromosoma 16 del ratón.

Diferentes modelos experimentales de ratones transgénicos han sido desarrollados con la intención de avanzar en la comprensión de los mecanismos fisiopatogénicos que intervienen en la producción del síndrome. Entre ellos, un modelo trisómico, denominado Ts65D demuestra retardo del desarrollo madurativo, anomalías esqueléticas, dismi-

nución del volumen cerebeloso y de la densidad de la capa granulosa, plasticidad sináptica anormal, respuesta pobre al dolor e infertilidad, todas ellas características del SD.

FIGURA 7. Esquema del cromosoma 21. A la derecha de la figura: ampliación de la región distal del brazo largo (q) comprendida entre 21q21.2 y 21q22.3 con genes detectados dentro de ella.

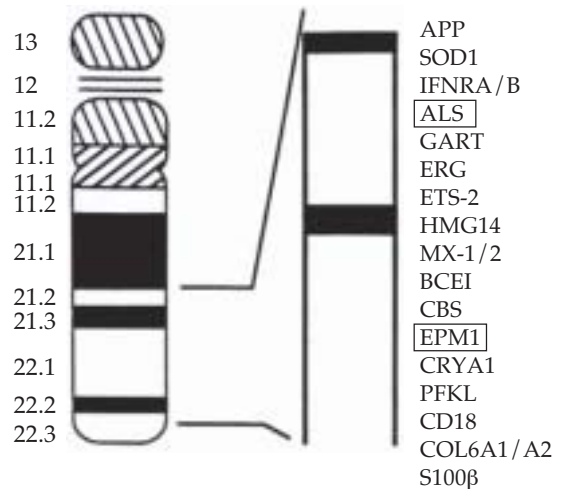


TABLA 4. Lista parcial de genes vinculados al fenotipo del SD⁵⁶⁻⁶²

LOCUS	GEN	NOMBRE	ACTIVIDAD/TRASTORNO VINCULADO EN SD
21q22.1	SOD1	Superóxido dismutasa	Interviene en funciones oxidativas. Aumenta el estrés oxidativo del SNC fetal con SD. ²
21q22.3	CBS	Cistationina beta sintetasa	El aumento de su función interfiere con el metabolismo de la homocisteína. ⁷
21q22.1	GART	Glicinamida fosforil transferasa	El aumento de su función interfiere con el desarrollo neuronal. ²
21q22.2	DSCAM	Molécula de adhesión celular de SD	Interviene en procesos neurales. Se relaciona con: RM, defectos cardíacos y E. de Hirshprung. ⁸
21q22.3	COL6A1	Colágeno IV Alfa 1	Relacionado con trastornos de la migración neuronal. ⁹
21q22	S100	Proteína ligadora de CA (neural)	Neuroseñalización. Desarrollo dendrítico y sinaptogénesis. Relacionado con RM. ⁹
21q22	GLUR5	Receptor de glutamato	Su incremento determina alteración en la diferenciación y daño neuronal. ²
21q22.1	DSCR1	Reg. crítica para SD 1 calcipresina	Inhibidor de la actividad de calcineurina. Relacionado con defectos cardíacos, neurológicos e inmunológicos. ^{9,10}
21q22.3	ETS2	Oncogen ETS-2	Factor de transcripción. Podría contribuir con apoptosis neuronal. ¹¹
21q21	APP	Proteína precursora amiloide	Relacionado con desarrollo de enfermedad de Alzheimer. ¹²

RM: retardo mental

Este modelo de ratón también evidencia neurodegeneración de neuronas colinérgicas e hipertrofia extensiva de astrocitos, lo cual remeda aspectos neuropatológicos propios de la enfermedad de Alzheimer que se observan en el SD.

El refinamiento de estos modelos puede llevar a una mejor comprensión de la etiología del SD y orientar un manejo terapéutico más específico y efectivo del trastorno.⁶³⁻⁶⁵

RIESGO DE RECURRENCIA

En general, en el caso de T21 libre, la probabilidad de tener un segundo niño afectado por SD es de alrededor del 1% para cada embarazo subsiguiente.^{3,11,23}

En el caso del SD por translocación, el riesgo de recurrencia dependerá del resultado que se observe en los cariotipos parentales, es decir si la translocación es de "novo" (no heredada) o de tipo familiar (heredada de la madre o del padre).

En este último caso, cuando existe una translocación de tipo familiar, los riesgos varían de acuerdo al sexo del progenitor que porta la translocación. El riesgo suele ser mayor cuando la portadora del reordenamiento es la madre. Se ignora todavía la causa de este fenómeno.

De esta forma, frente a un niño con SD por t (14; 21), que es la forma más frecuente de las anomalías estructurales que presenta el síndrome, si la madre es la portadora, el riesgo para futuras gestas se estima en alrededor del 15% y, si es el padre, es de alrededor del 3%.

En los casos raros de SD por traslocación (21; 21), si alguno de los progenitores presenta la translocación, todas sus gametas serán desbalanceadas (ya que las dos copias del cromosoma 21 se encuentran adosadas y así se transmitirán a las gametas). Por lo tanto, el riesgo para sus hijos de ser afectados será del 100%.^{3,11} (Tabla 5).

FUNCIÓN DEL PEDIATRA FRENTE A UN NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN

A menudo, el niño con defectos congénitos como el SD suele ser un problema para el pediatra en dos aspectos:

- Diagnóstico o categorización del problema.
- Manejo del niño afectado y su familia.

Diagnóstico o categorización del problema

En general, el momento más crítico y de mayor exigencia para el equipo de salud es el del nacimiento del niño afectado por SD o con sospecha de serlo.

En la mayoría de los casos, el fenotipo del niño puede no ofrecer demasiadas dudas acerca del diagnóstico, pero no es infrecuente que, aun en los equipos más entrenados, se plantee el interrogante de la existencia o no del síndrome.

El diagnóstico de SD no siempre se realiza en el momento del nacimiento; en un estudio se refiere que sólo el 74% de los casos se detecta dentro de los 6 primeros meses de edad.⁶⁶

En este último escenario es conveniente reunir, desde la clínica, la mayor cantidad de elementos posibles que fundamenten en forma objetiva la sospecha, *antes* de comunicar la presunción diagnóstica a los padres.

Es útil puntualizar cuidadosamente los signos más frecuentes observados en los neonatos con SD (Tabla 1) y tomar en cuenta si hubo algún tipo de sospecha o indicador de riesgo detectado a través de estudios prenatales (traslucencia nuchal, hallazgos ecográficos, resultados de estudios invasivos, como biopsia corial o estudio de líquido amniótico).

En caso de considerarse necesario, efectuar control cardiológico y, de ser posible, la interconsulta con el genetista clínico, sin demora.

En ocasiones, aun habiendo efectuado los pasos correctos, puede persistir la duda, la cual, si está

TABLA 5. Riesgo de recurrencia de SD

Cariotipo del afectado	Cariotipos parentales	Riesgo de recurrencia
Trisomía 21 libre (Línea pura)	Normales	Alrededor del 1%
Translocación con cromosomas 13, 14, 15 ó 22	Normales	1%*
	Madre portadora	10%-15%
	Padre portador	2%-3%
Translocación con otro cromosoma 21	Normales	1%-2%*
	Madre o padre portador	100%
Mosaicismo	Normales	Igual al de T21 en línea pura**

* Asume la posibilidad de un mosaicismo gonadal en los progenitores.

** Asume un origen similar al de la T21 en línea pura.

fundamentada, deberá entonces ser transmitida a los padres.

Es imprescindible *no efectuar estimaciones apresuradas* para poder así dar la información correcta y en forma adecuada.

Debe recordarse en este punto, que el único estudio confirmatorio de SD es el resultado del análisis cromosómico. Es conveniente tener en cuenta que a veces es necesario profundizar este estudio para disminuir la posibilidad de que se escape el diagnóstico de un mosaicismo de T21.

Manejo del niño afectado y su familia

Aunque el fenotipo clínico no ofrezca dificultades en su diagnóstico, el manejo del niño afectado y su familia es siempre una situación compleja.

El nacimiento de un niño con SD supone un momento doloroso para los padres y ello influye en las primeras relaciones entre ellos y su hijo.

La forma en que se brinda la información referente al niño en estos primeros momentos es de vital importancia, pues opera sobre el estado emocional de los padres y puede condicionar su actitud con respecto al niño.

Existen estudios que documentan el malestar producido por la falta de intimidad al momento de comunicarse la noticia, el enfoque sólo sobre aspectos negativos del síndrome y la falta de referencias a fuentes de información idóneas y acerca de sitios de contacto como asociaciones o grupos de padres de niños con SD.⁶⁷⁻⁷¹

El manejo adecuado de la información debe considerarse como una de las *primeras medidas preventivas* con repercusión en la calidad de vida del niño y el núcleo familiar en su conjunto.

Se deberá *ofrecer una visión integradora que acompañe al niño y su familia*, lo cual requerirá del médico no sólo una actualización en sus conocimientos, sino también un entrenamiento en el tipo de contención que normalmente necesitan los casos con situaciones complejas y crónicas, características frecuentes de los cuadros genéticos.

Deberá alentar la resistencia hacia la estigmatización que a menudo acompaña estos trastornos, tratando de *rescatar siempre los aspectos positivos del niño afectado*.

Cuando un niño presenta algún tipo de defecto, ello en general representa la *necesidad de elaborar un duelo por parte de los padres*. Este proceso suele atravesar diferentes etapas que pueden incluir:⁷²

- Shock-aturdimiento del primer contacto con el problema.
- Negación (a menudo se evidencia en el esfuerzo de asimilar los rasgos propios del síndrome

con rasgos familiares: “pero si tiene los ojos igual que...”).

- Enojo (favorece, por ejemplo, situaciones de maltrato hacia cualquiera de los integrantes del equipo de salud o al grupo en su conjunto).
- Culpa (se atribuye la ocurrencia del cuadro a supuestos injustificados o se preguntan qué pueden haber hecho para que algo así sucediera). En este punto es conveniente aclarar que nada de lo que pudieran haber hecho o dejado de hacer está vinculado con la producción del cuadro.
- Aceptación gradual del problema y reorganización.

En ocasiones, para ayudar a superar lo mejor posible estas etapas se considerará el soporte o asistencia psicoterapéutica.

Es importante que el pediatra conozca este tipo de reacciones, para acompañar el proceso, *respetando los tiempos, que serán variables y particulares de cada situación. Debe favorecer una aceptación progresiva del problema*, lo cual fortalecerá a la familia en su conjunto y favorecerá la dinámica del cuidado y el acompañamiento, en un marco de afecto y comprensión.

A continuación se sugieren una serie de recomendaciones para la asistencia del niño con SD y su familia, basadas en las que surgen de diferentes estudios específicos sobre el tema:^{20,73-75}

1. Asistencia en el período neonatal

En general es conveniente no dilatar la información sobre la sospecha del diagnóstico por más de 24 horas. Es fundamental coordinar y consensuar la información que se brindará a la familia con los otros miembros del equipo de salud y tratar de evitar las situaciones confusas por la diversidad de opiniones.

De ser posible, es deseable que la noticia la dé un profesional con experiencia y conocimientos actualizados acerca de la etiología, desarrollo y controles específicos del SD.

La información debe darse idealmente en forma conjunta a ambos padres, en un ambiente que resguarde la intimidad de la pareja, con el niño presente y en contacto con sus progenitores. Es conveniente llamar al niño por su nombre desde el principio e informar a los padres en qué se basa la presunción del diagnóstico. Para ello, se debe emplear una terminología clara y comprensible.

Debe realizarse una exposición equilibrada y global del problema, tratando de no convertir la situación en un innecesario y doloroso catálogo de signos y síntomas, a menudo contraproducente y fuera de la comprensión de los padres.

Es conveniente que, inmediatamente después

de la primera entrevista, los padres dispongan de un espacio de tiempo a solas, para compartir sus sentimientos.

Los tiempos y las formas, deben ser adecuados a cada familia y cada situación, no perdiendo de vista la importancia de resguardar al máximo posible el vínculo entre el niño y sus padres, particularmente el de la díada madre-hijo.

Es importante centrar la información en los aspectos positivos del cuadro: "lo que el niño podrá hacer" y no en los aspectos negativos.

Debe manejarse con cautela la información referente a la evolución a largo plazo, recordando que estos pronósticos suelen ser difíciles de realizar en cualquier recién nacido.

Debe brindarse la oportunidad de entrevistas posteriores, ya que con frecuencia la primera entrevista está fuertemente teñida por el impacto emocional de la situación.

Se deberá, siempre que sea posible, solicitar el cariotipo y encaminar la interconsulta con genética antes del alta.

Debe comunicarse a los padres la sospecha del diagnóstico, pero que la confirmación llegará a través del estudio cromosómico.

Recordar que este estudio indica el tipo de mecanismo que produjo el síndrome y establece las bases para un asesoramiento genético adecuado.

El cariotipo no dará información con respecto al pronóstico del desarrollo global del niño.

Mientras se esperan los resultados, y antes del alta, deberá efectuarse siempre la evaluación cardiológica y oftalmológica y orientar la pesquisa de las posibles malformaciones frecuentes en el SD.

Se deberá evaluar si es necesaria la asistencia psicológica especializada de los padres por agentes del equipo de salud mental, así como también conectar a los padres con grupos de soporte comunitarios.

TABLA 6. Guía anticipatoria de seguimiento para el SD

Tarea	0-4 sem	6 sem	1 año	1,5 año	2-4 años	5-6 años	7-9 años	10-12 años	13-14 años	15-16 años
Estudio cromosómico										
Asesoramiento genético	+									
Control pediátrico de rutina	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Estimulación del desarrollo	Estimulación temprana	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Control de crecimiento	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Examen cardiológico	Ecocardiograma	+						Ecocardiograma		
TSH, T4 (a)	Pesquisa neonatal	+	+		+	+	+	Anticuerpos antitiroideos	+	+
Hemograma	+									
Audición	Pesquisa neonatal	+	+	+	+			Control bienal		
Evaluación oftalmológica	Reflejo rojo	+	+		+			Control anual		
Enfermedad celíaca (b)								Control trienal		
Inestabilidad atlantoaxoide (c)					Rx					

a. Determinar anualmente TSH si estuviera elevada.

b. Determinar en suero anticuerpos antitransglutaminasa a los 3 y 4 años. Repetir cada 2-3 años si son negativos.

c. Rx de perfil cervical entre los 3-5 años. Repetir si realiza deporte con asiduidad o previo anestesia general.

A continuación se brindan las direcciones de distintos grupos de referencia:

ASDRA

Uriarte 2011. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. (011) 4777-7333/6145.

<http://www.asdra.org.ar/>

Otras asociaciones nacionales de síndrome de Down:

<http://www.asdra.org.ar/asociaciones.asp>

2. Después del período neonatal

"El niño con síndrome de Down puede y debe ser controlado por el pediatra de cabecera."

El pediatra organizará las acciones posteriores de acuerdo a las pautas específicas de seguimiento recomendadas para el SD (ver *Tabla 6 - Guía anticipatoria*), integrando la situación con los controles pediátricos habituales.

En todos los casos, será el nexo coordinador entre los especialistas y la familia; actuará como referente integrador de la situación, para evitar que el niño se transforme en el objeto de una atención fragmentaria.

Elaborará la mejor estrategia de seguimiento posible y tutelaré su cumplimiento, de modo de evitar que los padres asuman unilateralmente esta responsabilidad.

Llegado el momento, articulará el seguimiento posterior por especialistas en adolescencia que puedan abarcar este tipo de problemática.

CONCLUSIONES

Es absolutamente necesario comprender que todo niño con el SD o sin él, constituye un ser individual. El desarrollo de su personalidad y de su ser físico y mental, dependerá de los factores genéticos hereditarios y de las influencias culturales y ambientales que, en conjunto, distinguen a toda persona de cualquier otro nacido.

Frente al desarrollo exponencial de los conocimientos y avances científicos en torno al tema, debe rejerarquizarse la función del pediatra como nexo integrador y coordinador del seguimiento del niño con SD y su familia en el marco de la atención primaria de salud. ■

BIBLIOGRAFÍA

48. Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, et al. Chromosome 21 mapping and sequencing consortium. The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature* 2000; 405(6784):311-9. Erratum in: *Nature* 2000; 407(6800):110.
49. Korenberg JR, Chen XN, Schipper R, et al. Down syndrome phenotypes: the consequences of chromosomal imbalance. *Proc Natl Acad Sci* 1994; 91:4997-5001.
50. McCormick M, Schinzel A, Petersen M, et al. Molecular genetic approach to the characterization of the Down syndrome region of chromosome 21. *Genomics* 1989; 5:325-331.
51. Korenberg J, Kawashima H, Pulst MS, et al. Molecular definition of the region of chromosome 21 that causes features of the Down syndrome phenotype. *Am J Hum Genet* 1990; 47:236-246.
52. Delabar JM, Theophile D, Rahmani Z, et al. Molecular mapping of twenty-four features of Down syndrome on chromosome 21. *Eur J Hum Genet* 1993; 1:114-124.
53. Hitzler JK, Cheung J, Li Y, et al. GATA1 mutations in transient leukemia and acute megakaryoblastic leukemia of Down syndrome. *Blood* 2003; 101:4301-4304.
54. Mundschau G, Gurbuxani S, Gamis AS, et al. Mutagenesis of GATA1 is an initiating event in Down syndrome leukemogenesis. *Blood* 2003; 101:4298-4300.
55. Goate A, Chartier-Harlin MC, Mullan M, et al. Segregation of a missense mutation in the amyloid precursor protein gene with familial Alzheimer disease. *Nature* 1991; 349:704-706.
56. George T, Capone MD. Down syndrome: Advance in molecular biology and neuro-sciences. *J Dev Behav Pradiatr* 2001; 22:40-59.
57. Progribona M, Melnyk S, Pogribona I, et al. Homocysteine metabolism in children with Down syndrome: in vitro modulation. *Am J Hum Genet* 2001; 69:88-95.
58. Barlow GM, Chen XN, Shi ZY, et al. Down syndrome congenital heart disease: A narrow region and a candidate gene. *Genet Med* 2001; 3:91-101.
59. Engidawork E, Lubec G. Molecular changes in fetal Down syndrome brain. *J Neurochem* 2003; 84:895-904.
60. Lange AW, Molkenin JD, Yutzey KE. DSCR1 gene expression is dependent on NFATc1 during cardiac valve formation and colocalizes with anomalous organ development in trisomy 16 mice. *Dev Biol* 2004; 266:346-360.
61. Wolvetang EJ, Bradfield OM, Hatzistavrou T, et al. Overexpression of chromosome 21 transcription factor ETS2 induces neuronal apoptosis. *Neurobiol Dis* 2003; 14:349-356.
62. Head E, Lott IT. Down syndrome and beta-amyloid deposition. *Curr Opin Neurol* 2004; 17:95-100.
63. Epstein CJ, Cox DR, Epstein LB. Mouse Trisomy 16: An animal model of human trisomy 21 (Down syndrome). *Ann NY Acad Sci* 1985; 450:157-168.
64. Davisson MT, Schmidt C, Akeson EC. Segmental trisomy for murine chromosome 16: A new system for studying Down syndrome. *Prog Clin Biol Res* 1990; 360:263-280.
65. Sago H, Carlson EJ, Smith DJ, et al. Ts1Cje, a partial trisomy 16 mouse model for Down syndrome, exhibit learning and behavioral abnormalities. *Proc Natl Acad Sci* 1998; 95:6256-6261.
66. Shapiro BL. The environmental basis of the Down syndrome phenotype. *Dev Med Child Neurol* 1994; 36:84.
67. Cunningham CC. Down Syndrome: is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? *Dev Me Chil Neurol* 1984; 26:33-9.
68. Skotko B, Canal R. Apoyo postnatal para madres de niños con síndrome de Down. *Rev Síndrome Down* 2004; 21:54-71.
69. Skotko B. Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* 2005; 115(1):64-77.
70. Van Riper M. Living with Down syndrome: The family experience. *Down Syndrome Quarterly* 1999; 4(1).
71. Rossel K. Apego y vinculación en el síndrome de Down: una emergencia afectiva. *Rev Ped Elec* 2004; 1(1):3-8. [Disponible en: <http://www.revistapediatria.cl/vol1num1/pdf/apego.pdf>
72. Solnit AJ, Stark MH. Mourning and the birth of a defective child. *Psychoanal. Study Chile* 1961; 16:526-537.

73. VV. AA. Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down. Madrid: Ed. FEISD (Federación Española del Síndrome de Down) 2004.
74. Newton RW, Newton JA. Management of Down's syndrome. En: David TJ, ed. *Recent advances in paediatrics* 10. Edimburgo: Churchill Livingstone; 1992. 21d35.
75. Lingam S, Newton R. Right from the start. Paediatric practice guidelines. Londres: British Paediatric Association, 1996.

La inquietante moda de "la última clase"

Nueva York. En las universidades americanas está de moda invitar a los profesores más importantes a dar una conferencia titulada "La última clase". En ellas se les pide que imaginen, si fuera su última vez frente al aula, qué lecciones les darían a los alumnos.

Cuando le tocó a Andy Pausch, sin embargo, no se trató de un mero ejercicio académico. Pausch, profesor de computación de la universidad Carnegie Mellon, de 46 años y padre de tres niños pequeños, acababa de ser diagnosticado con un cáncer de páncreas que le daba sólo tres a seis meses de vida.

Pausch, considerado hoy uno de los mayores especialistas en realidad virtual, fue recibido por el aplauso ensordecedor de sus 400 estudiantes ("¡Déjenme al menos ganar el aplauso con la conferencia!", lo amonestó al tomar el micrófono).

Lo que siguió fue una clase literalmente magistral sobre el valor de la perseverancia. Por ejemplo, Pausch mostró todas las cartas de rechazo que recibió al aplicar a distintas universidades.

"Las barreras están hechas para mostrarnos cuánto deseamos algo", dijo. También contó como forzaba a sus alumnos a diseñar videojuegos sin sexo ni violencia, y que, a pesar de la resistencia inicial, en todos los resultados habían sido extraordinarios.

Luego mostró fotos de su cuarto de la infancia, cubierto de ecuaciones matemáticas. "Así que si sus chicos quieren garabatear las paredes, por favor, déjenlos", instó. Habló de la importancia del apoyo de los padres (a pesar de que cuando terminó su doctorado en Matemática, su madre solía presentarlo como "mi hijo el doctor, aunque no del tipo que salva vidas"). Siempre un hombre de las computadoras, con humor reconoció ser el "clásico hombre que cambia de religión en su lecho de muerte". "¡Por primera vez, ahora me compré una Mac!, reconoció.

* * *

El video de la conferencia comenzó a circular por You Tube y se volvió tal sensación que hasta Oprah Winfrey invitó a Pausch a su programa. De pronto, y en pleno año electoral, de Andy Pausch y "La última clase" es de todo de lo que se habla. El mercado editorial fue rápido en reaccionar y una versión escrita y expandida de "La última clase" acaba de salir publicada y se convirtió en *best seller* inmediato.

"Todo el mundo parece obsesionado con el número de copias que está circulando de *La última clase* –sostuvo Pausch en su blog, en el que va informando de su enfermedad–, pero a mí sólo me importaban las tres primeras copias, que fueron para mis hijos".

Por JUANA LIBEDINSKY

La Nación,

27 de abril de 2008