Leucemia infantil y síndrome de Down: Lo que la investigación nos está enseñando sobre el aprendizaje, el comportamiento y la vida diaria

Seminario Web de DS-Connect

27 de octubre de 2026

Lisa Jacola, PhD, ABPP-CN

Psicología y Ciencias Bio-conductuales

Hospital de Investigación St. Jude Children's

Sobre Mí

St. Jude Children's Research Hospital
Finding cures. Saving children.

- Neuropsicóloga
- Optimización de la calidad de vida para niños y familias
- Cáncer infantil y poblaciones en neurodesarrollo





Leucemia infantil

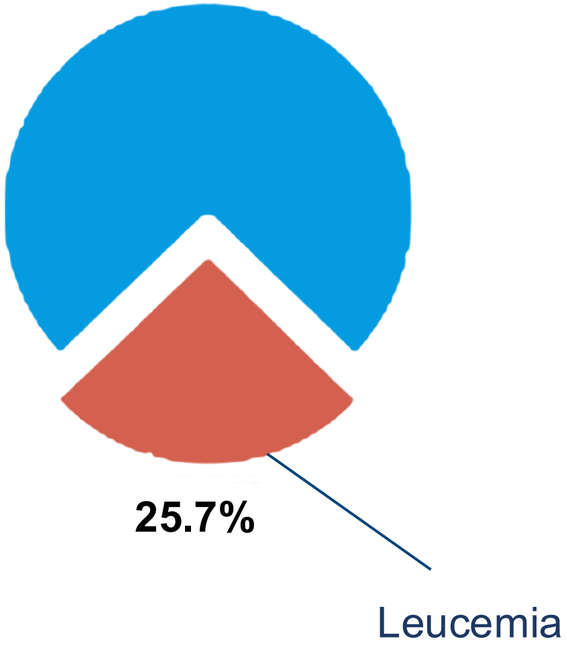
Leucemia infantil en síndrome de Down

Resumen y Dirección hacia el futuro

Leucemia infantil

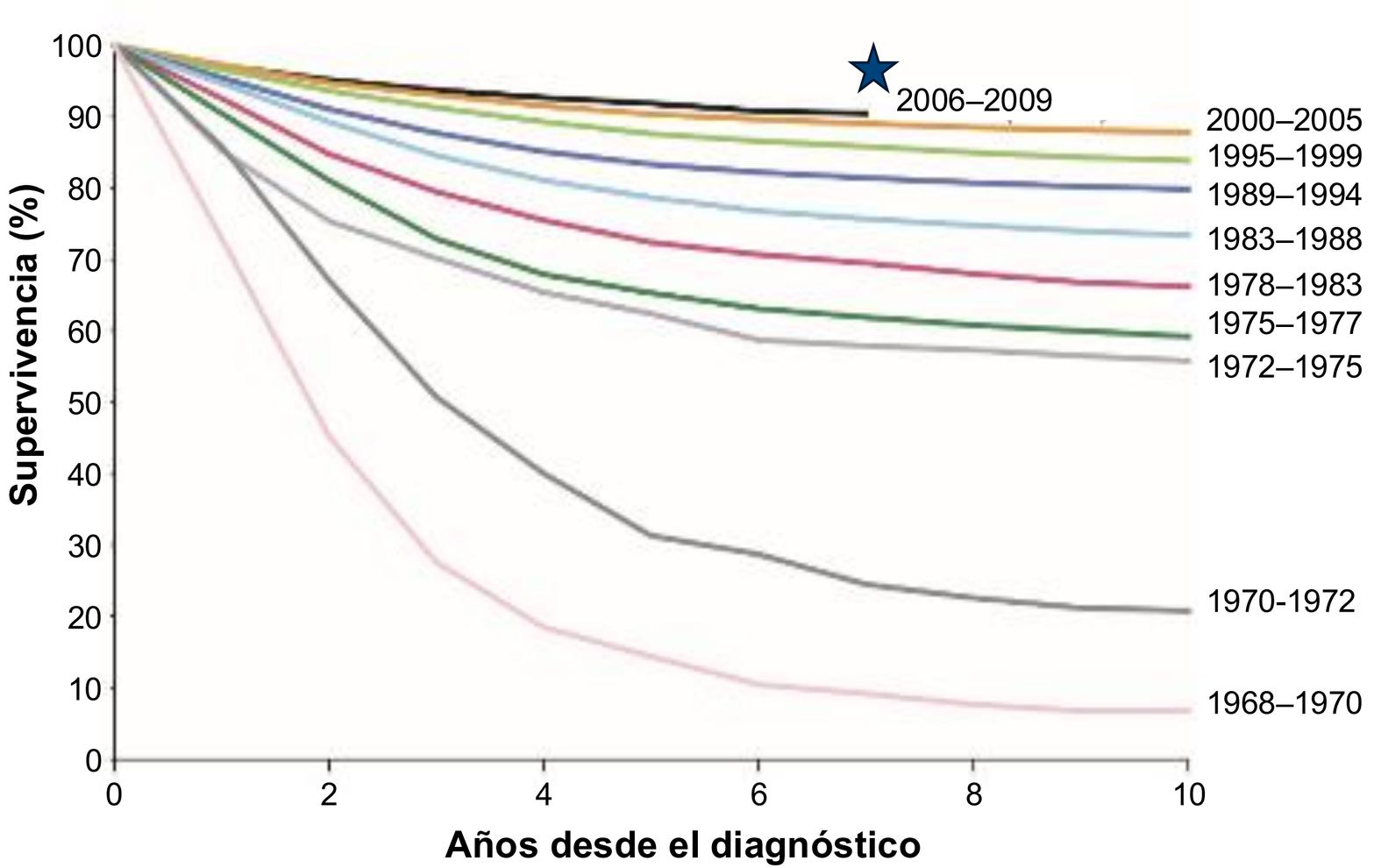
- Cáncer de sangre y médula ósea
  - Leucemia linfoblástica aguda (LLA)
  - Leucemia mieloide aguda (LMA)

- Diagnóstico de cáncer infantil más común:
  - 3500 a 4000 nuevos casos cada año en Estados Unidos
  - La mayoría de los casos son LLA



https://seer.cancer.gov/statfacts

Avances en la supervivencia de leucemia infantil



- LLA infantil: Supervivencia general ~90%

Hunger & Mullighan 2015. NEJM

Efectos tardíos de la Leucemia Infantil

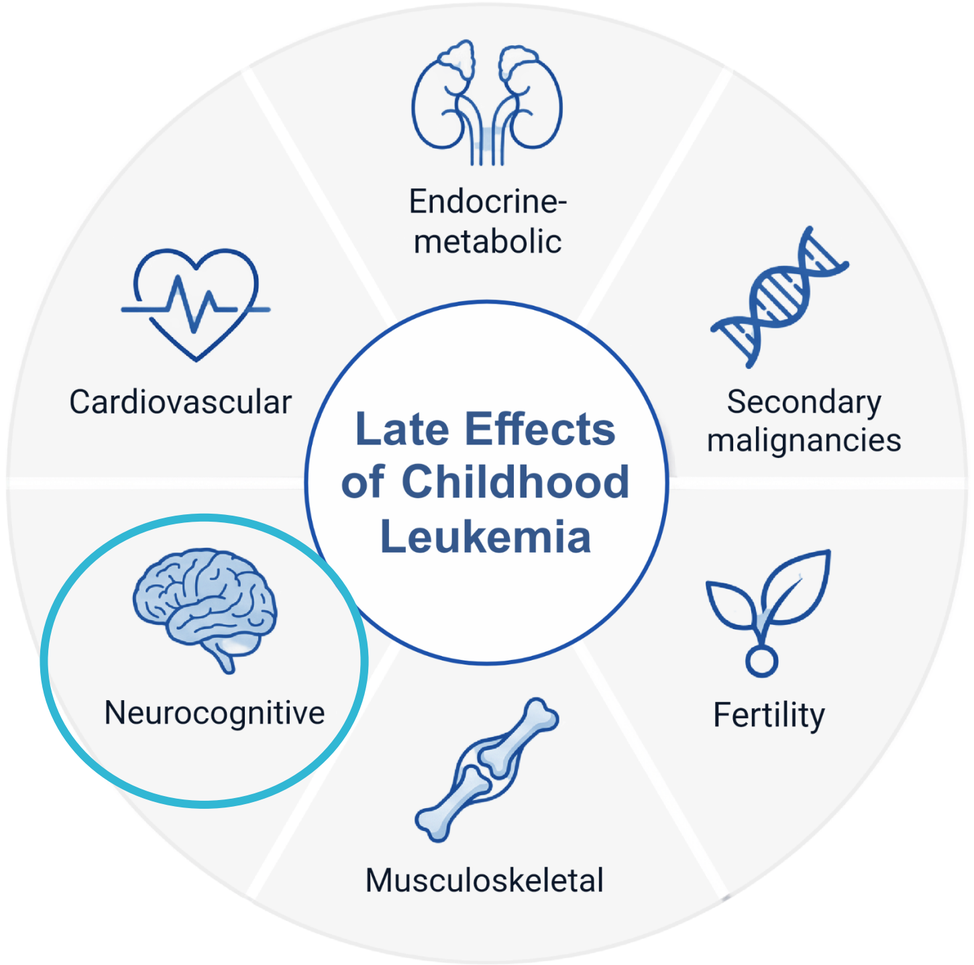


Figura creada en Biorender

- Efectos tardíos → Menor calidad de vida
  - Menor independencia
  - Menor nivel educativo y social
- Factores individuales, clínicos y ambientales que contribuyen a un riesgo mayor
  - Edad al momento del diagnóstico
  - Experiencia en el tratamiento
  - Familia y contexto social

Bhakta et al. 2017, Lancet; cancer.gov/types/childhood-cancers/late-effects-pdq

Efectos tardíos de la Leucemia Infantil

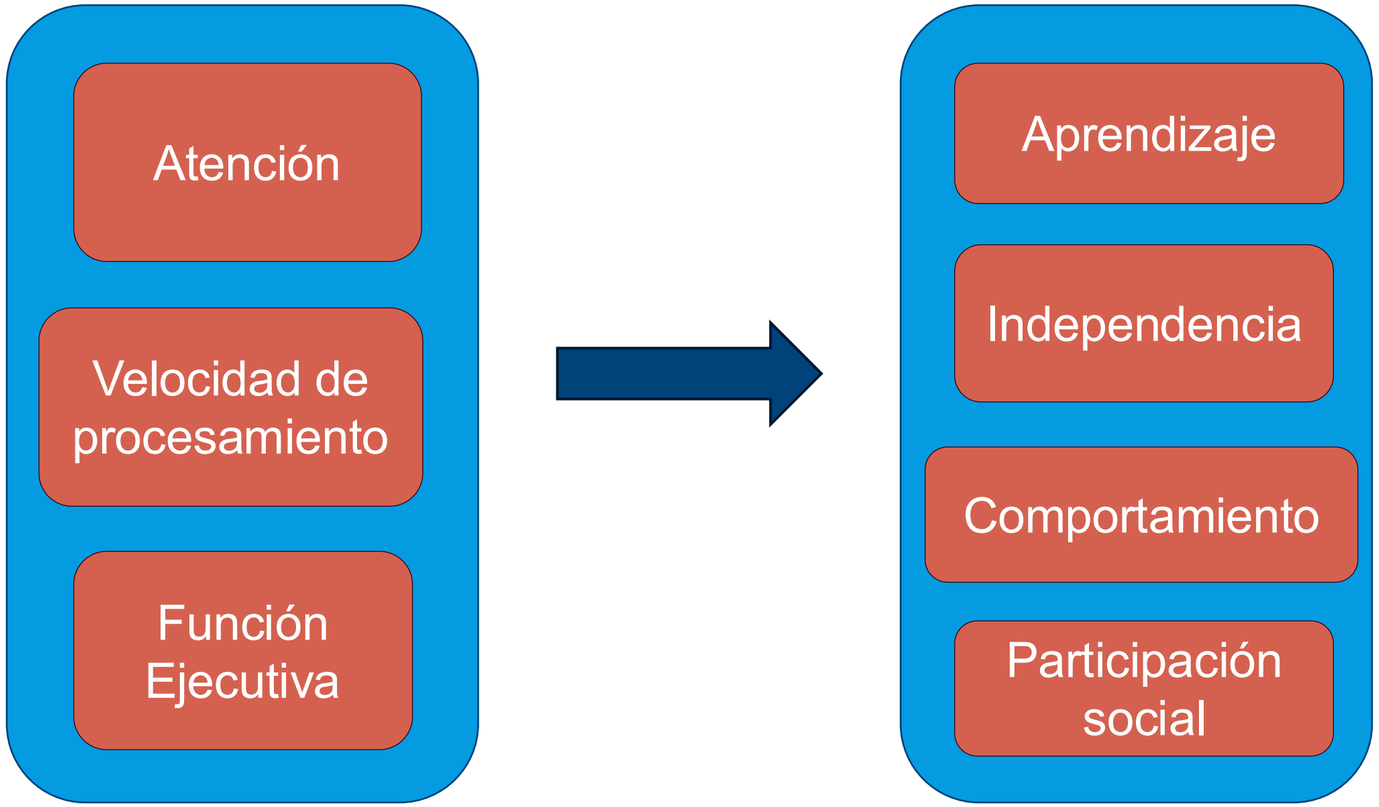
- Efectos cognitivos tardíos = dificultad para pensar y aprender
  - Presente en hasta el 40% de los sobrevivientes a largo plazo
  - Comienza durante el tratamiento y continúa en la supervivencia
  - Predice resultados funcionales y de calidad de vida más bajos



Van der plas et al. 2021, J Clin Oncol; Jacola et al. 2021, J Clin Oncol, Jacola 2025, J Clin Exp Neuropsych

Efectos tardíos de la Leucemia Infantil

- Efectos cognitivos tardíos → Dificultades del mundo real





Van der plas et al. 2021, J Clin Oncol; Jacola et al. 2021, J Clin Oncol, Jacola 2025, J Clin Exp Neuropsych

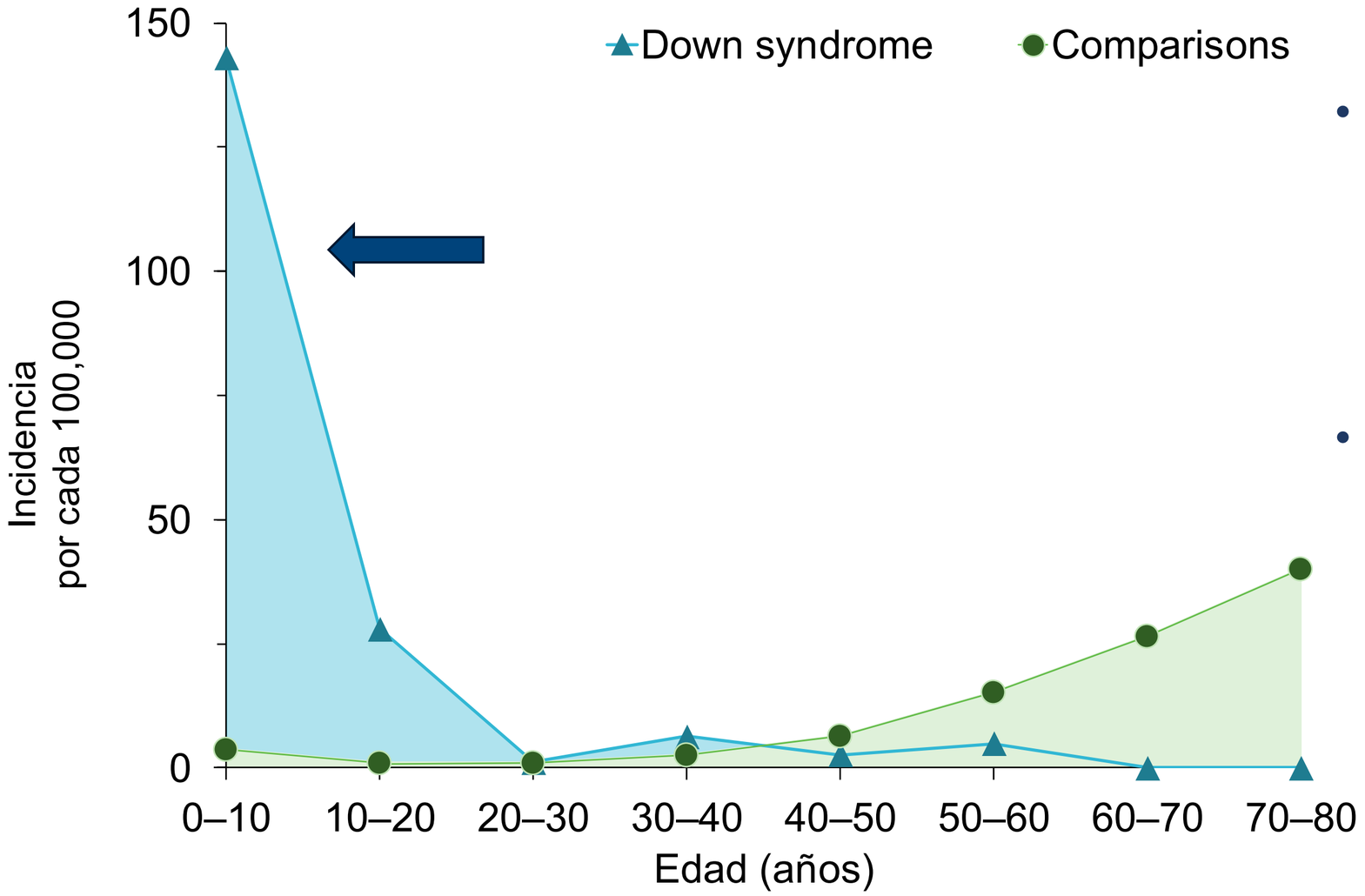


Leucemia Infantil

Leucemia infantil en síndrome de Down

Resumen y Dirección hacia el futuro

Leucemia infantil y síndrome de Down



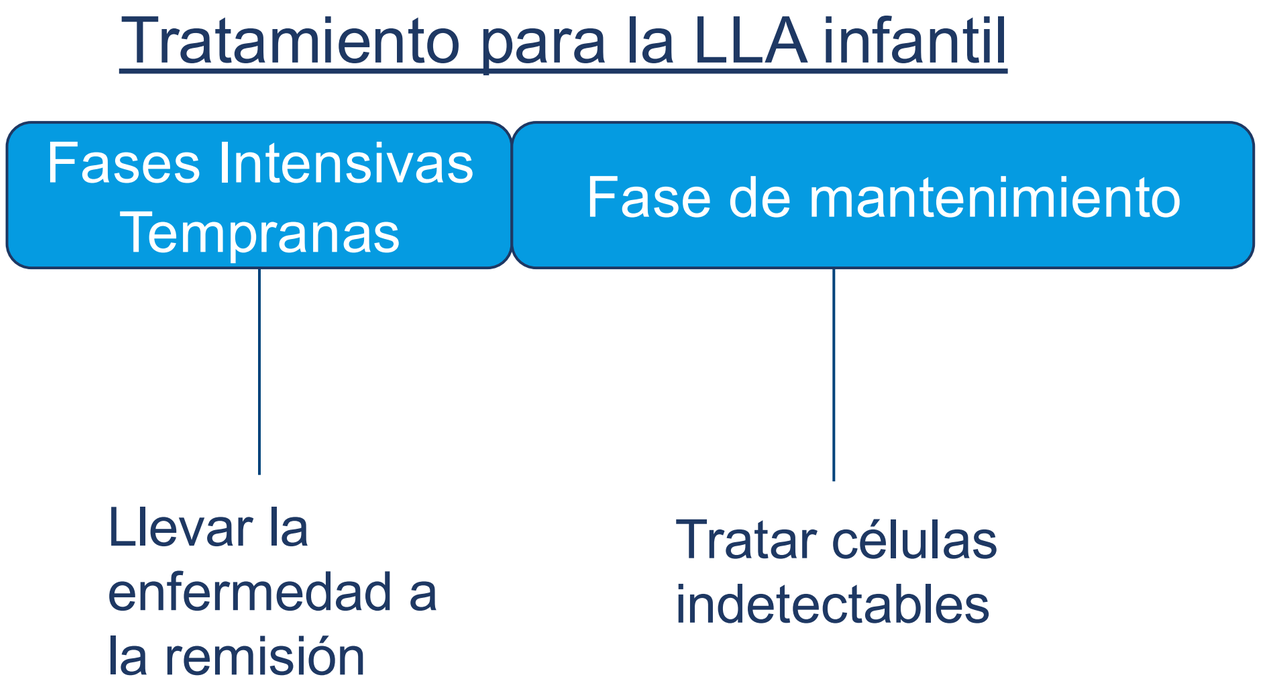
- Riesgo absoluto de diagnóstico de leucemia:
  - Síndrome de Down: 2.49%
  - Comparación de edades: 0.07%

- Personas con síndrome de Down:
  - Riesgo 20 veces mayor para LLA
  - Riesgo 500 veces mayor de LMA

Wachtmeister et al. 2026, Brit J Cancer

Leucemia infantil y síndrome de Down

- Duración del tratamiento: 2 a 3 años
  - Quimioterapia
  - Terapia dirigida a sistema nervioso central
  - Inmunoterapia
- Aumento de la toxicidad aguda en personas con síndrome de Down
- Menos participación en la comunidad
  - Intervención temprana, rehabilitación, escuela



Los efectos tardíos están poco estudiados

- Pocos estudios han descrito efectos tardíos del tratamiento de leucemia infantil en sobrevivientes con síndrome de Down
- Falta de lineamientos personalizados para el cuidado y apoyo a los supervivientes
- Se necesita identificar objetivos para intervenciones que optimicen la calidad de vida de los supervivientes

Tenemos la oportunidad de cambiar el paradigma de exclusión a inclusión

Preguntas de investigación

- ¿Cómo se ven los resultados cognitivos, de comportamiento y de calidad de vida en los sobrevivientes de leucemia infantil con síndrome de Down?
- ¿Cómo cambian los resultados a lo largo del tiempo?
- ¿Cuáles son los factores de riesgo y resiliencia?
- ¿Cómo diseñamos e implementamos intervenciones para apoyar la calidad de vida de los pacientes y sus familias?

Resultados cognitivos en sobrevivientes a largo plazo

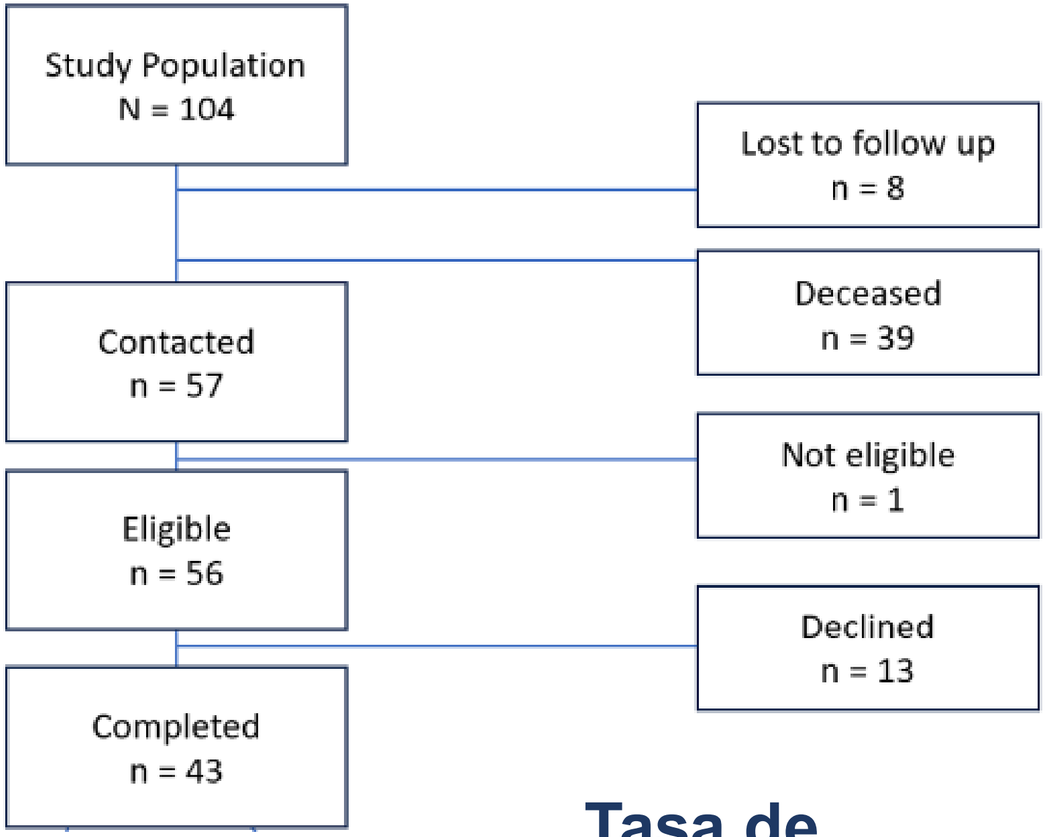
- Población estudiada:
  - Sobrevivientes de leucemia infantil con síndrome de Down tratadas en St. Jude
- Grupo de comparación:
  - Personas con síndrome de Down sin antecedentes de cáncer
- Abordaje:
  - Punto único de tiempo
  - Evaluación directa y calificación de cuidadores

Gandy et al. 2024, Cancer Medicine

Psychosocial Launch Grant (PI: Jacola)

Participantes del estudio

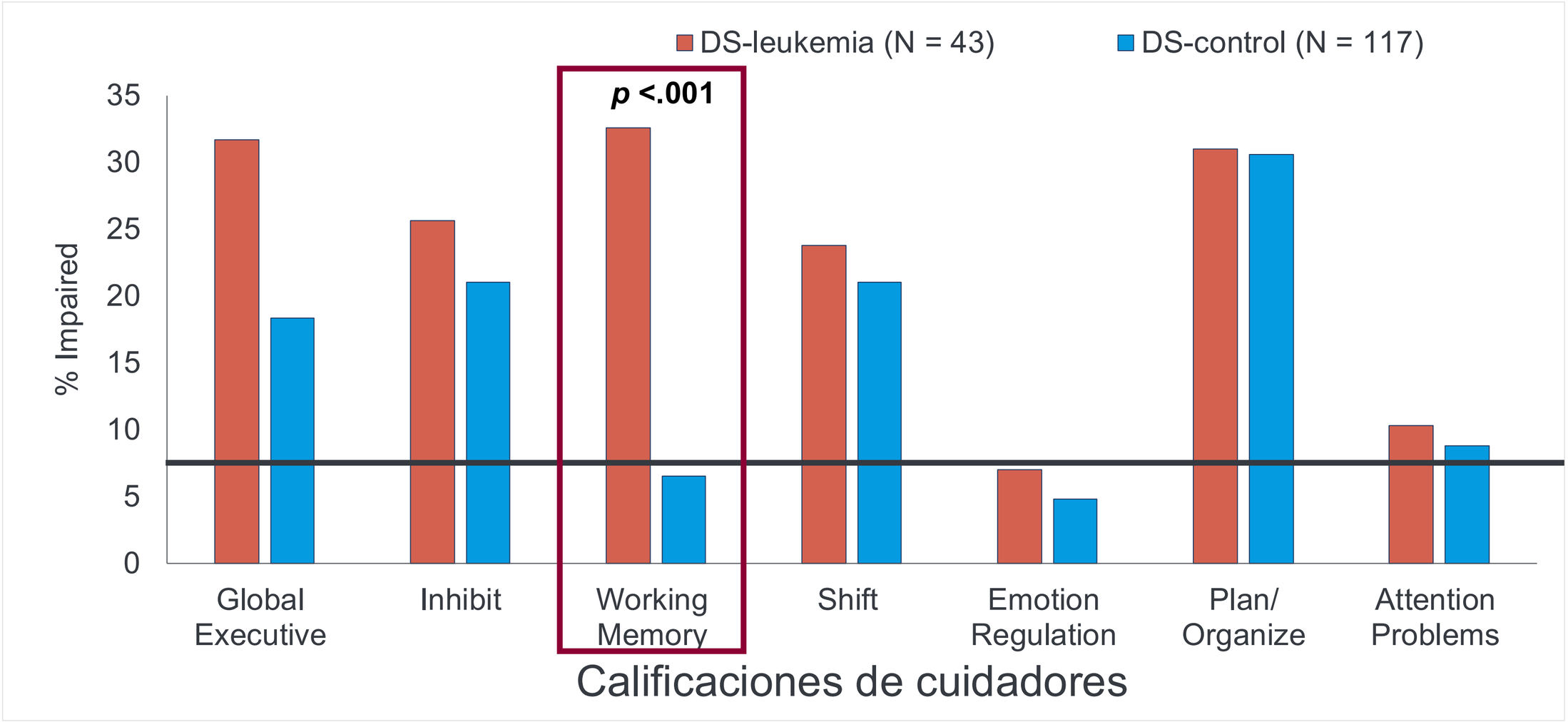
- Sobrevivientes de leucemia con SD tratados en St. Jude
  - ≥ 6 meses sin tratamiento
  - Idioma principal: inglés
- Criterios de exclusión
  - Edad actual >30 años
  - Lesión o enfermedad del SNC después del tratamiento
  - Abuso de sustancias pasado o actual



Tasa de participación 77%

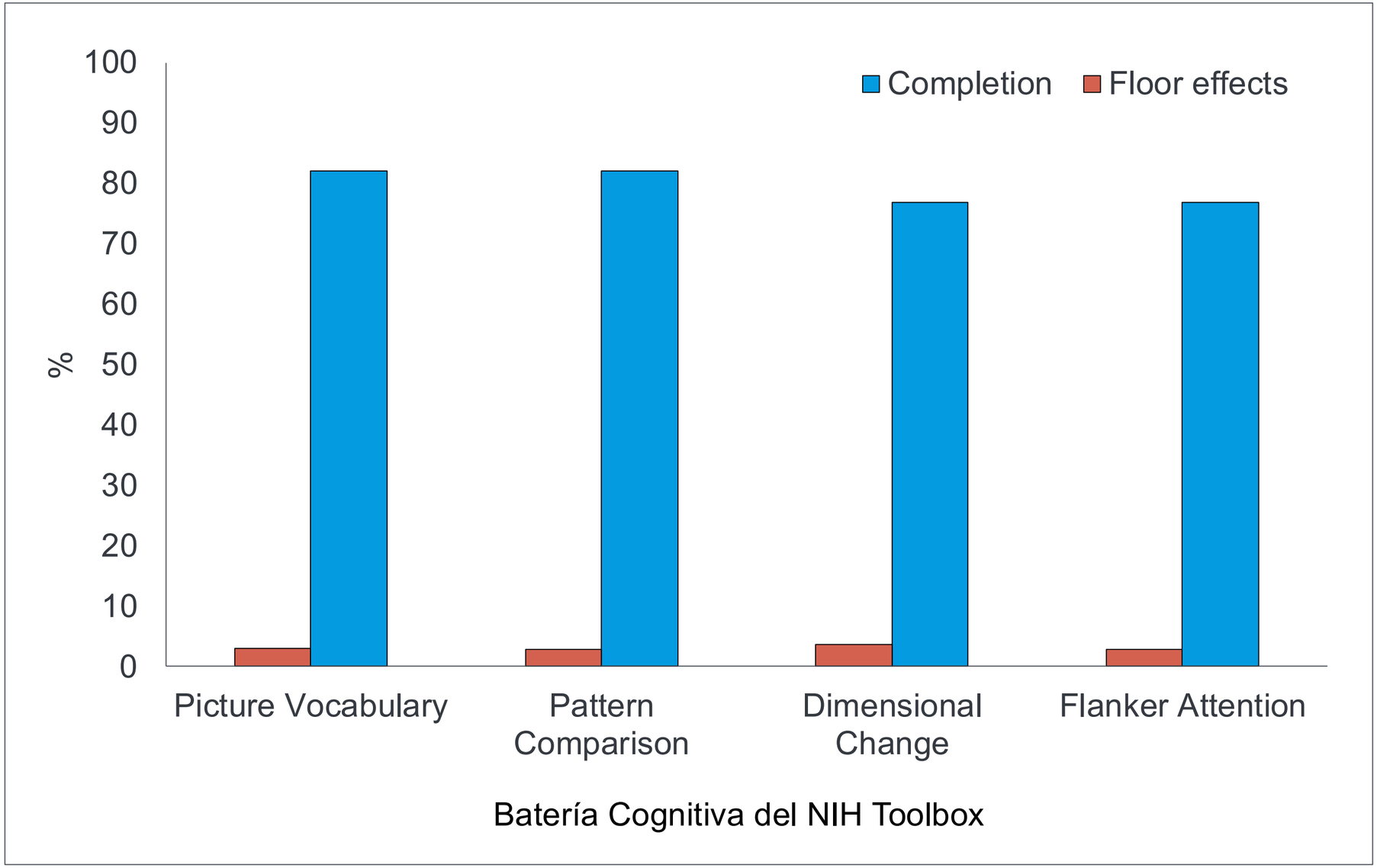
Gandy et al. 2024, Cancer Medicine

Diferencias grupales en Atención y Función Ejecutiva



Gandy et al. 2024, Cancer Medicine

Viabilidad de la Evaluación Directa

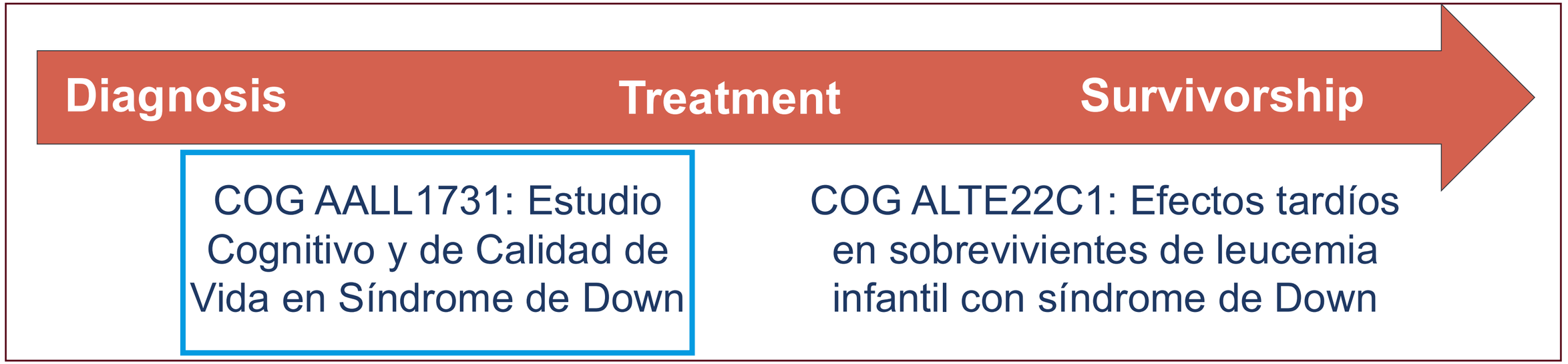


Gandy et al. 2024, Cancer Medicine

Resumen

- ¿Qué aprendimos?
  - Gran interés de las familias
  - El estudio mide el 'trabajo'
  - Áreas específicas de vulnerabilidad
- Siguientes pasos
  - Múltiples sitios de investigación
  - Múltiples puntos en el tiempo
  - Factores de riesgo y resiliencia

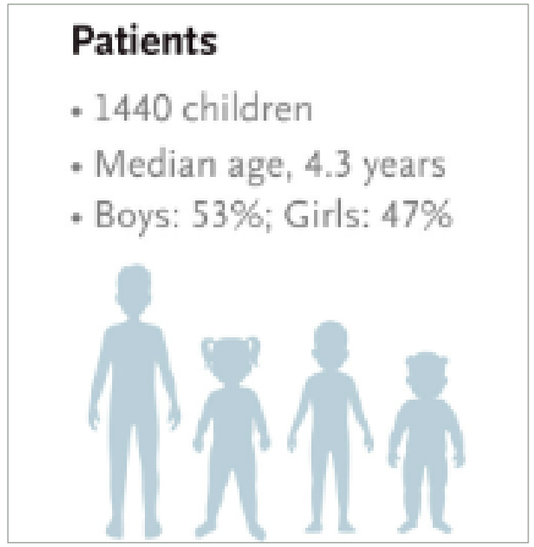
Estudios en curso

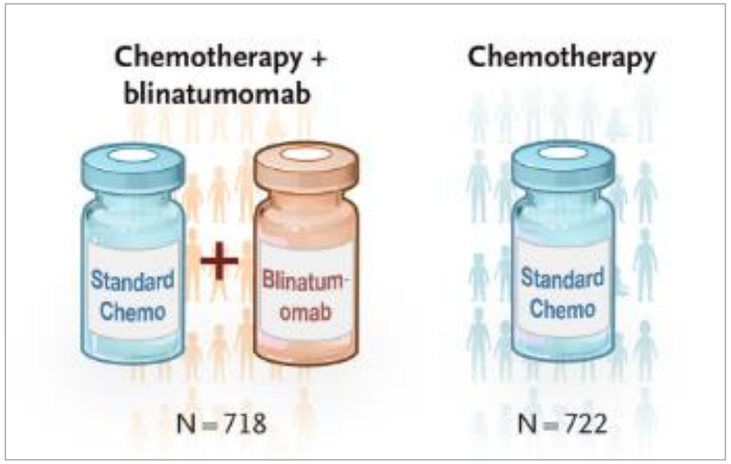


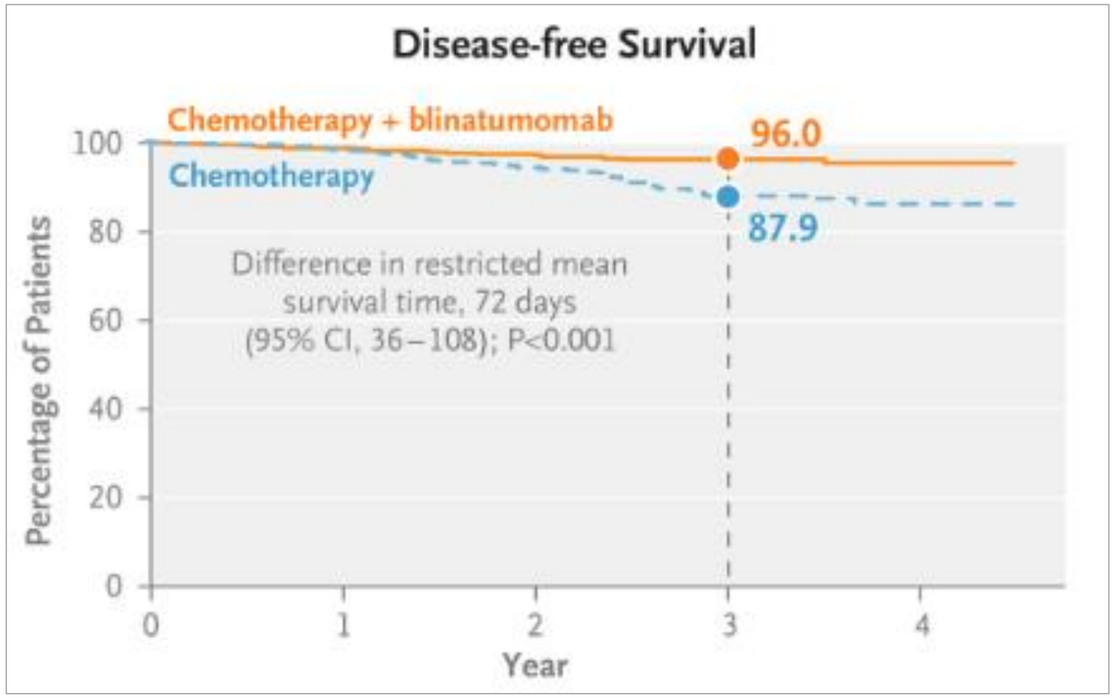
CHILDREN'S ONCOLOGY GROUP

COG AALL1731 Ensayo clínico de tratamiento

- Nuevos diagnósticos con riesgo estándar o síndrome de Down LLA-B







- Síndrome de Down = 3.8% de los pacientes aleatorizados

Gupta et al. 2025, NEJM

AALL1731: Estudio Neurocognitivo en Síndrome de Down

- Población de estudio: Individuos con LLA-B y síndrome de Down en la infancia
- Grupo de comparación: Individuos con síndrome de Down sin cáncer
- Preguntas de investigación:
  - Investigar la cognición, el comportamiento y las habilidades adaptativas durante la terapia y la supervivencia temprana
  - Identificar factores de riesgo y resiliencia

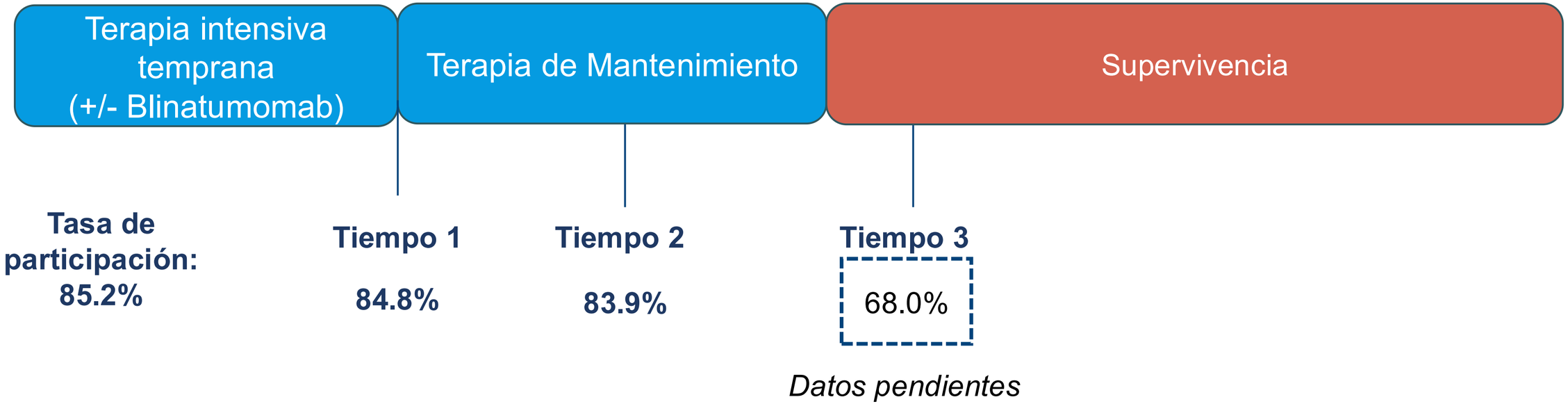


Understanding Differences in Thinking, Learning, and Behavior for Individuals with Down Syndrome With and Without Childhood Cancer

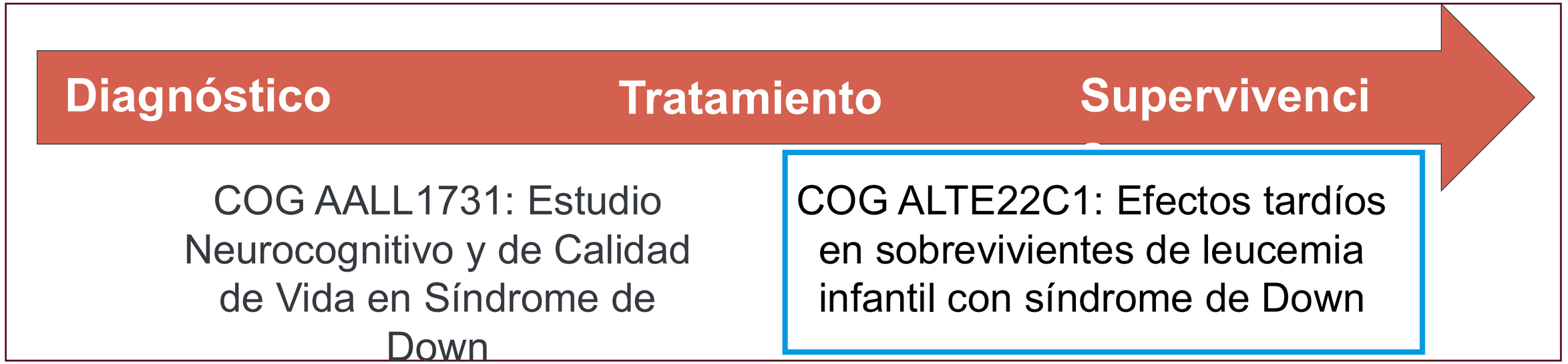
PI: Jacola

AALL1731 Estudio Neurocognitivo en Síndrome de Down

- Modelo de estudio centralizado
- Calificaciones de cuidadores
  - Atención, función ejecutiva, habilidades adaptativas, calidad de vida
  - Cuestionario de participación comunitaria (intervención temprana, escuela, rehabilitación)



Estudios en curso



CHILDREN'S ONCOLOGY GROUP

COG ALTE22C1: Efectos tardíos en sobrevivientes de leucemia infantil con síndrome de Down

- Población del estudio: Sobrevivientes a largo plazo de leucemia infantil (LMA y LLA)
- Grupo de comparación: Individuos con síndrome de Down sin cáncer
- Preguntas de investigación:
  - Investigar condiciones crónicas de salud y resultados cognitivos, funcionales y de calidad de vida
  - Identificar biomarcadores de resultados

Proyecto de Cognición en SD



Tracie Rosser, PhD

NIH NATIONAL CANCER INSTITUTE

Multiple PIs: Gramatges, Lupo, Jacola, Rabin, Rosser

COG ALTE22C1: Efectos tardíos en sobrevivientes de leucemia infantil con síndrome de Down

Actividades centralizadas	Actividades en las cedes de investigación
• Reclutamiento basado en registro • Encuesta sobre condiciones crónicas de salud • Resumen del expediente médico • Encuestas neuroconductuales (cuidador) • ADN en saliva ↓ Entrega de Resultados	• Reclutamiento basado en las cedes • Visita a la clínica de sobrevivientes a largo plazo (laboratorios y pruebas rutinarias) • LLA-SD: evaluación cognitiva directa y muestra de sangre • 164 de 300 Sobrevivientes inscritos

INCLUDE CDP. Colaboración para el Síndrome de Down

- Desarrollar una cohorte de personas con síndrome de Down a lo largo de toda la vida
- El objetivo es mejorar la comprensión de:
  - Historia natural
  - Frecuencia y variabilidad de condiciones concurrentes
  - Factores demográficos, socioambientales y experienciales
  - Terapias e intervenciones actualmente utilizadas

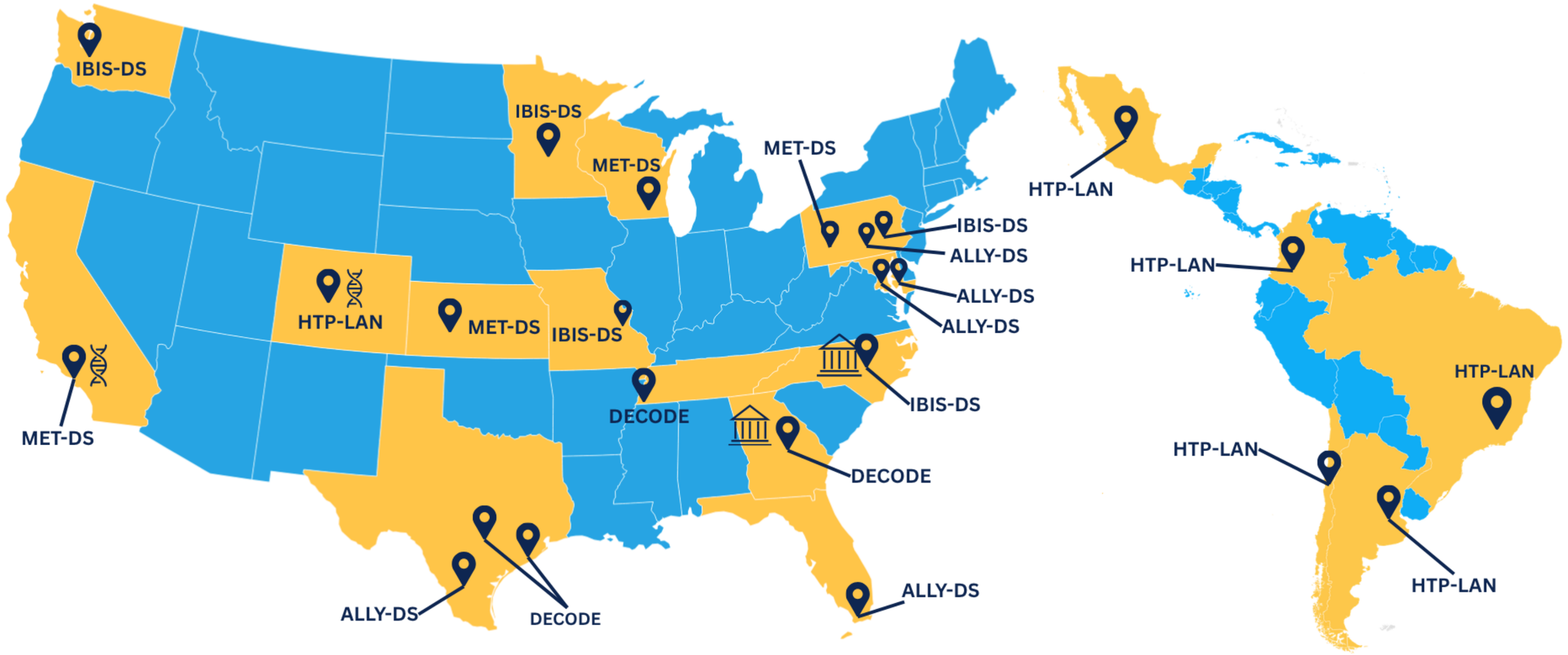
NIH NICHD

NIH INCLUDE Down Syndrome Research Plan

INCLUDE Collaboration for Down Syndrome Progress

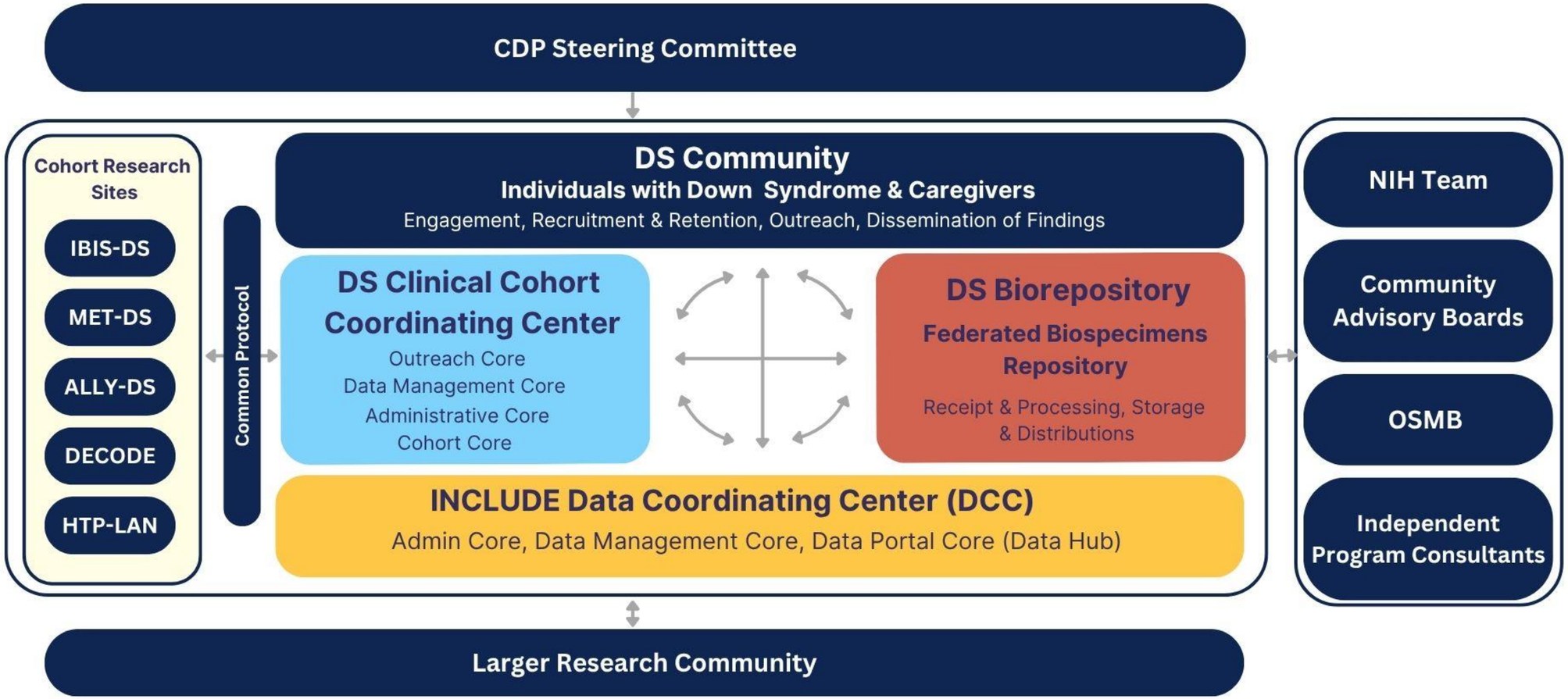
https://includecdp.org/

INCLUDE CDP. Colaboración para el Síndrome de Down



https://includecdp.org/

INCLUDE CDP. Colaboración para el Síndrome de Down



https://includecdp.org/

INCLUDE CDP. Colaboración para el Síndrome de Down

COMMUNITY ADVISORY BOARD (CAB) COMPOSITION

DS-4C CAB	**Total Members:** 15 **Composition:** 11 family members/advocates, 3 self-advocates, 1 professional; (note: a few individuals overlap with DS-CRS CABs)	**Age Range Represented:** 23 months-adult
DECODE CAB	**Total Members:** 8 **Composition:** 5 family members/advocates, 1 self-advocate, 2 professionals	**Age Range Represented:** adolescent - adult
IBIS-DS CAB	**Total Members:** 13 **Composition:** 12 family members/advocates, 1 professional	**Age Range Represented:** 18 months - 23 years old
MET-DS CAB	**Total Members:** 8 **Composition:** 7 family members/advocates, 1 self-advocate	**Age Range Represented:** 4-20 years old
ALLY-DS CAB	**Total Members:** 6 **Composition:** all self-advocates (with support partners), functioning levels: college graduate to nonverbal	**Age Range Represented:** 8 - 41 years old
HTP-LAN CAB	**Total Members:** 6 **Composition:** 4 family members, 2 professionals	**Age Range Represented:** child - adult ages

¡Estamos reclutando!

https://includecdp.org/



Leucemia infantil

Leucemia infantil en síndrome de Down

Resumen y Dirección hacia el futuro

Resumen y Dirección hacia el Futuro

- Las personas con síndrome de Down y leucemia infantil han sido excluidas de los estudios de resultados de supervivencia
- Brecha en la comprensión de cómo optimizar la calidad de vida de pacientes y familias
- El trabajo en curso busca cubrir esta brecha

Resumen y Dirección hacia el Futuro

- Pasar de identificar dificultades a desarrollar soluciones
  - Guías de supervivencia y cuidado de apoyo
  - Intervenciones para apoyar la cognición, el comportamiento y la calidad de vida
- Involucra a la comunidad durante todo el proceso de investigación
  - Pacientes/familias, clínicos, investigadores, defensores



¡Gracias!

- Autodefensores y familias
- Colegas y equipos de investigadores
  - Hospital de Investigación Infantil St. Jude
  - Grupo de Oncología Infantil
  - INCLUDE CDP
- Financiamiento

¿Preguntas?

Lisa.Jacola@stjude.org