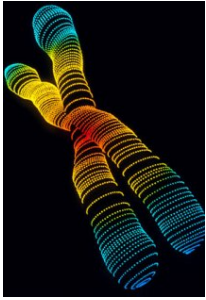


La clave del autismo está en los genes

2009-04-30 22:35:04



Científicos en Estados Unidos y Europa afirmaron haber encontrado la evidencia más firme hasta ahora de que la genética juega un papel importante en el autismo.

Se trata de pequeñísimos cambios en los genes que parecen tener un fuerte impacto en la probabilidad de desarrollar esta enfermedad y otros trastornos asociados.

Son defectos en los mecanismos genéticos encargados de formar y mantener conexiones entre las células, afirman los científicos en la [revista Nature](#).

El autismo es un complejo trastorno que provoca dificultades de comunicación e interacción social.

En el nuevo estudio, el mayor que se ha llevado a cabo sobre esta enfermedad, los científicos analizaron muestras de ADN de miles de personas con autismo y sus familiares, y los compararon con muestras de otras personas sanas.

Descubrieron una mutación común que, dicen, si se logra corregir se podrían reducir los casos de autismo en el mundo.

Pero subrayan que todavía hacen falta muchas más investigaciones para lograrlo.

Falla genética

En el pasado ya se habían descubierto otras variantes genéticas vinculadas al autismo, pero todas eran relativamente raras.

El nuevo estudio, dicen los investigadores, confirma que la genética juega un papel clave en los llamados Trastornos del Espectro Autista (TEA).

“Es probable que los análisis detallados de los genes y de la forma en la que afectan el desarrollo cerebral produzcan mejores estrategias para diagnosticar y tratar a los niños con autismo”, afirma el doctor Raynard Kington, de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos, donde se financió la investigación.

Los TEA, que incluyen el autismo y el síndrome de Asperger, son trastornos que provocan dificultades para comunicarse e interactuar socialmente. Además, las personas que los sufren suelen involucrarse en conductas repetitivas.

En el nuevo estudio, llevado a cabo en la Universidad de Pensilvania con más de 10.000 personas, los

investigadores buscaron en el genoma humano pequeñas diferencias entre personas que padecían TEA y las que no.

Los científicos descubrieron varias mutaciones comúnmente asociadas con los TEA, todas vinculadas a dos genes específicos que se encuentran en el cromosoma 5 que controla la producción de las proteínas que ayudan a las células a adherirse entre sí y a llevar a cabo conexiones nerviosas.

Conexión cerebral

Según los investigadores, una variante asociada al gen CDH10 demostró ser muy común entre los casos de autismo (estaba presente en 65% de éstos).

Y los científicos calculan que si se logra corregir esta falla se podría reducir el número de casos de la enfermedad en un 15%.

También vincularon los TEA a un grupo de unos 30 genes que producen proteínas que juegan un papel importante al permitir a las neuronas a trasladarse hacia los lugares correctos, y a llevar a cabo conexiones con las células cercanas.

“Otros investigadores en el pasado han sugerido que el autismo surge de conexiones anormales en las neuronas durante las primeras etapas de desarrollo”, afirma el doctor Hakon Hakonarson, quien dirigió el estudio.

“Pero es la primera vez que encontramos evidencia de que las mutaciones en los genes involucrados en las interconexiones cerebrales aumentan el riesgo de autismo de un niño”.

“En la mayoría de los casos, es probable que cada gen contribuya al riesgo, e interactúe con otros genes y factores medioambientales para provocar el desarrollo de la enfermedad”, agrega el investigador.

Los expertos afirman que hasta ahora se han vinculado 133 genes a los TEA, aunque todavía es necesario llevar a cabo más investigaciones para saber con certeza cómo interactúan entre sí y con el ambiente.

[BBC](#)