

Un estudio del ADN descubre 18 genes asociados al autismo

Un nuevo análisis genético de las personas con autismo y sus familiares ha descubierto 18 genes asociados con el trastorno.



Las personas con autismo a menudo tenían decenas de mutaciones que podrían haber causado sus síntomas. El equipo de [Autism Speaks](#) encontró un promedio de 73 mutaciones únicas. Algunas de las mutaciones podrían verse afectadas por los medicamentos, informaron los investigadores en la revista Nature Neuroscience.

El estudio se suma a la considerable evidencia de que el autismo es una condición causada por la genética, y también se suma a un creciente cuerpo de evidencias de que cada persona con autismo tiene su propio patrón de cambios de ADN.

"Es digno de mencionar que todavía estamos descubriendo nuevos genes de autismo, y mucho menos 18 de ellos, después de una década de intenso trabajo", dijo Mathew Pletcher, vicepresidente por el descubrimiento genómico de Autism Speaks.

"Con cada nuevo descubrimiento de genes, somos capaces de explicar más casos de autismo, cada uno con su propio conjunto de efectos de comportamiento y muchos con problemas médicos

asociados".

El Dr. Stephen Scherer, del Hospital for Sick Children de Toronto, estudió el ADN de más de 5.000 personas en 2.066 familias con niños diagnosticados con trastornos del espectro autista, entre ellos 2.600 niños.

Hicieron lo que se conoce como un estudio de asociación en todo el genoma: una inmersión profunda mirando todo el ADN de las células de una persona y cómo es diferente de la de otra persona.

También hay cambios genéticos que no afectan a los genes, pero que se encuentran en ciertos tramos de ADN (alguna vez llamados ADN basura) que afectan a la activación de los genes.

"De hecho, la predisposición genética para el trastorno del espectro autista puede ser diferente para casi todos los individuos", escribió el equipo.

El mismo equipo encontró en el 2015 que incluso los hermanos con autismo tienen mutaciones genéticas diferentes entre sí. Este nuevo estudio amplía el número de personas que observaron. El trastorno del espectro autista puede extenderse desde la torpeza social leve, incluyendo el síndrome de Asperger, hasta el retraso mental profundo, los comportamientos repetitivos debilitantes y la incapacidad de comunicarse. No hay cura, pero los experimentos con tratamientos tempranos sugieren que pueden ayudar.

El autismo es cada vez más común entre los niños de EE.UU., y los investigadores no entienden por qué. Una encuesta realizada por los [Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades](#) mostraron que el 2% de los niños estadounidenses han sido diagnosticados con un trastorno del espectro autista, es decir uno de cada 68 niños.

Otra encuesta encontró que se había diagnosticado en uno de cada 45 niños.

Los estudios también muestran que está claro que las mutaciones genéticas son responsables de muchos, si no la mayoría de los casos de autismo. Las infecciones durante el embarazo también juegan un papel, y es posible que ciertas mutaciones genéticas hacen que los niños sean más susceptibles a los cambios cerebrales causados por infecciones en el útero.

Un estudio encontró 33 nuevos genes asociados con el autismo, y los investigadores piensan que eventualmente pueden encontrar 1.000 mutaciones.

Ya se sabe que los niños con autismo tienen cerebros más grandes de lo normal. Una hipótesis es que el crecimiento cerebral de un niño con autismo no "poda" las conexiones correctamente, y el resultado es el crecimiento excesivo de las conexiones del

nervio que envía el cerebro a toda marcha.

Otro estudio publicado el lunes encontró exceso de líquido cefalorraquídeo el que también puede ser un puntero de un niño con autismo. Los síntomas a menudo no son evidentes hasta que un niño es un "niñito" o mayor, pero los investigadores confían en que el tratamiento temprano puede ayudar a prevenir algunos de los síntomas más graves.

En el estudio genético, los investigadores descubrieron que todos los cambios en el ADN afectaron las células cerebrales o la comunicación, y muchos de ellos podrían verse afectados por las drogas.

"Dieciséis genes contenían subdominios que podrían ser objeto de intervención farmacéutica y siete contenían subdominios para los cuales se conocen interacciones específicas entre fármacos y genes", escribieron. Por ejemplo, las personas con ciertas mutaciones podrían probar drogas conocidas como moduladores alostéricos de los [receptores GABA](#) - una clase que incluye diazepam, también conocido como Valium; La píldora para dormir Ambien y los barbitúricos.

Autism Speaks está haciendo que los datos del proyecto, llamado [MSSNG](#) (es la falta de 'l' que importa), disponibles libremente.

"A través de su plataforma de investigación en [Google Cloud, Autism Speaks](#) está haciendo todos los genomas totalmente secuenciados de MSSNG directamente a disposición de los investigadores de forma gratuita, junto con herramientas analíticas. En las próximas semanas, el equipo MSSNG estará cargando un adicional de 2.000 genomas plenamente secuenciados de autismo, llevando el total a más de 7.000 ".