

Veritas Intercontinental: La investigación genómica desvela que las personas con autismo e hiperactividad comparten alteraciones en los mismos genes

Día Mundial de Concienciación sobre el Autismo

Las personas con autismo y las que padecen trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) comparten una conexión genética, esta ha sido la conclusión de un estudio realizado en Dinamarca en el que se mapeó el exoma de aproximadamente 8.000 personas con autismo y/o TDAH, y 5.000 personas sin ninguno de los dos trastornos.

El estudio desarrollado por el *Lundbeck Foundation Initiative for Integrative Psychiatric Research* (iPSYCH) confirma que existe una asociación entre las dos patologías, vinculada a variantes en los mismos genes. La conexión genética entre ambas patologías ya había sido descubierta con anterioridad, los resultados de este estudio confirman la evidencia y muestran que en ambas patologías existen una cantidad similar de mutaciones que dan lugar a proteínas truncadas (defectuosas, que no ejercen correctamente su función), que se concentran en determinados genes, lo que sugiere que los mecanismos biológicos involucrados son comunes.

El hallazgo más relevante es la relación significativa del gen *MAP1A* con el desarrollo de autismo y TDAH. Este gen se expresa fundamentalmente en el cerebro y está involucrado en la formación de la estructura física de las células nerviosas y es importante para el desarrollo cerebral. Las mutaciones en *MAP1A* aumentan significativamente el riesgo de desarrollar autismo y/o TDAH, este riesgo es hasta 15 veces mayor que las personas que no presentan mutaciones.

Una de las claves del estudio radica en el uso de la secuenciación del Exoma completo, lo que ha permitido identificar interacciones y similitudes entre diferentes genes, imposibles de encontrar en los test basados en paneles de genes muy reducidos.

“El Exoma ofrece una visión completa de nuestros genes -explica Bibiana Palao, CPO (Chief Product Officer) de Veritas Intercontinental- y constituye una herramienta clave en investigación de enfermedades raras en las que se sospechan mecanismos biológicos comunes, ya que facilita el descubrimiento de nuevos genes y variantes en los que se puede observar la contribución de cada gen a las distintas patologías”.

Desde su fundación, Veritas ha impulsado la secuenciación completa del genoma y el exoma no solo para pacientes con sospecha de una enfermedad hereditaria, sino también para personas sanas, con el objetivo de profundizar en el conocimiento de la relación entre la salud y la genética. Esta iniciativa permitirá cerrar un círculo virtuoso en el cuidado de la salud, en el que cuantas

más personas tengan el genoma o exoma secuenciado, más valiosa y extrapolable será la información disponible tanto para prevención como para el diagnóstico de enfermedades.
