

Detectan 66 genes relacionados con el autismo en sangre y cerebro

Después de realizar un rastreo genético en diferentes poblaciones internacionales de individuos con autismo, investigadores de las universidades de Jaén y Stanford han detectado un grupo de 66 genes que se expresan tanto en sangre como en cerebro. Según el estudio, la presencia en ambos tejidos sugiere la existencia de una firma biológica detectable en la sangre de personas con Trastorno del Espectro Autista, que puede ayudar en el diagnóstico precoz.

Fundación Descubre

2/3/2016 14:30 CEST



Los investigadores de la Universidad de Jaén Francisco Esteban y Leticia Díaz-Beltrán. /
Fundación Descubre

El autismo es considerado un grupo heterogéneo de trastornos del desarrollo cerebral con una elevada prevalencia y que presenta una gran variedad de caracteres visibles agrupados bajo un término común, el Trastorno del Espectro Autista (TEA). Sus características clínicas comunes incluyen dificultades en la interacción social, déficits en la comunicación y conductas repetitivas y estereotipadas.

“La detección en el tejido sanguíneo nos aporta una pista,

un reflejo de que también está en el principal órgano afectado del sistema nervioso, lo que puede ayudar al diagnóstico”, adelanta Esteban

La comunidad científica aún no ha hallado una hipótesis común sobre las causas moleculares del TEA ya que, dependiendo del grupo de investigación, detectan unos genes u otros y no existe consenso sobre todas las bases genéticas relacionadas. “Consideramos que un estudio integrado, mediante biología de sistemas, de la expresión génica de diferentes experimentos podría ser útil para arrojar luz sobre los genes y los procesos biológicos implicados”, apunta uno de los autores del estudio, Francisco J. Esteban, de la Universidad de Jaén.

Investigadores de la Universidad de Jaén, en colaboración con la Universidad de Stanford (EEUU), han comparado datos de expresión de genes procedentes de diferentes poblaciones internacionales de individuos con autismo para comprobar si existen patrones comunes.

Los expertos han detectado 66 genes que se expresan de forma simultánea tanto en cerebro como en sangre. La presencia en ambos tejidos sugiere la existencia de una firma biológica detectable en los componentes sanguíneos de personas con Trastorno del Espectro Autista, que puede servir como pista de una disfunción neurológica cerebral y ayudar en el diagnóstico precoz

“Hemos acometido un análisis comparativo de la expresión génica de un total de 1.232 muestras diferentes: 657 de pacientes autistas, 9 de pacientes con discapacidad intelectual y 566 de sujetos control. Los hemos agrupado en 27 conjuntos de datos de nueve experimentos independientes. Nuestro objetivo era comprobar la posible existencia de un patrón en común representativo de autismo y, en caso afirmativo, si éste puede ser detectado tanto en sangre como en cerebro”, explica otra de las autoras Leticia Díaz-Beltrán, investigadora de las Universidades de Jaén y Stanford.

“La detección en el tejido sanguíneo nos aporta una pista, un reflejo de que también está en el principal órgano afectado del sistema nervioso, lo que puede ayudar al diagnóstico”, adelanta Esteban.

Firma biológica en sangre del autismo

Para llegar a estas conclusiones, publicadas en un estudio de la revista [*Translational Psychiatry*](#), los expertos aplicaron teoría matemática al análisis biomédico, en la denominada, biología computacional. Arrancaron con la conversión de las diferentes listas de genes, obtenidas de cada uno de los experimentos, en una matriz binaria de presencia/ausencia de genes. A partir de esta, y con el fin de determinar el grado de relación existente entre los ensayos, realizaron un análisis de agrupamiento (*clustering*).

En ambos tejidos los resultados aparecían siempre como grupos totalmente y diferentes a los del análisis en TEA, por tanto, estos genes eran propios de autismo

A continuación, construyeron un árbol de relación para determinar qué muestras de genes se parecían entre ellas, atendiendo a los genes en común expresados. Luego, demostraron, mediante estadística, que esa selección no se debe al azar. “Nos llamó la atención que eran muestras con distintos experimentos o tejidos. Las muestras de sangre iban con sangre y las de cerebro con cerebro y, en 66 genes, había una mezcla inusual. Se encontraban en ambos tejidos y se repetían en distintos sujetos”, aclara la experta.

Los investigadores comprobaron que cuatro de ellos ya habían sido previamente asociados al TEA y que otros 56 o bien tenían descritas interacciones directas con genes candidatos a autismo o estaban implicados en trastornos neurológicos asociados a este desorden.

También verificaron si en otros estudios con tejido sano se producía la coincidencia de esos genes en sangre y cerebro o era una señal solo en personas con autismo. Concluyeron que en ambos tejidos los resultados aparecían siempre como grupos totalmente independientes y muy diferentes a los del análisis en TEA, por tanto, estos genes eran propios de autismo.

Los expertos detectaron la existencia de estos genes como primer paso para

el diagnóstico del autismo a partir de un análisis de sangre. “Aunque se trata de resultados preliminares que requieren confirmación a través de su validación experimental en otras poblaciones independientes, nuestro hallazgo sugiere la existencia de una firma biológica detectable en la sangre de individuos con autismo, eco de una señal de disfunción neurológica cerebral”, apostilla Esteban.

Referencia bibliográfica:

[L Diaz-Beltrán](#), [Esteban FJ](#), [Wall DP](#). "A common molecular signature in ASD gene expression: following Root 66 to autism". *Translational Psychiatry* enero de 2016 5;6:e705. doi:10.1038/tp.2015.112

Copyright: **Creative Commons**

TAGS

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA | AUTISMO | GENES | SANGRE |
CEREBRO |

Creative Commons 4.0

You can copy, distribute and transform the contents of SINC. [Read the conditions of our license](#)