

Identifican nuevas regiones del genoma asociadas al TDAH

Entender la genética de este trastorno y la asociación con otras patologías ayudará a prevenir y diagnosticar precozmente a los y las pacientes y facilitará la investigación de nuevas terapias dirigidas.

SINC

27/2/2023 11:49 CEST



La muestra utilizada en el estudio duplica a las tomadas en investigaciones anteriores. / Vall d'Hebron Instituto de Investigación

El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) se caracteriza por comportamientos impulsivos y de falta de atención que dificultan la vida diaria. **Afecta a un 5 % de los niños y niñas** y puede persistir en la edad adulta en dos de cada tres afectados. Su desarrollo depende de factores relacionados con el ambiente y con la genética, pero es esta última la que tiene un mayor peso: se calcula que explica el 74 % de su variabilidad.

La genética incide en el 74 % de la
variabilidad asociada al TDAH, que afecta a
un 5 % de niños y niñas

La revista *Nature Genetics* publica los resultados de un estudio internacional, el mayor hasta la fecha, que ha investigado **posibles variantes genéticas relacionadas con el TDAH** para entender en profundidad la genética asociada con este trastorno.

El trabajo, liderado por la Universidad de Aarhus en Dinamarca, ha contado con la colaboración del Vall d'Hebron Instituto de Investigación (VHIR), el CIBER de Salud Mental (CIBERSAM), la Facultad de Biología y el Instituto de Biomedicina de la Universidad de Barcelona (IBUB), el Instituto de Investigación Sant Joan de Déu (IRSJD) y el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

El equipo ha analizado el genoma de 28.691 pacientes con TDAH y 186.843 personas sanas. Esto supone **el doble de muestras estudiadas** en comparación a estudios previos. "Hay múltiples factores genéticos con pequeños efectos implicados en el TDAH y, por lo tanto, es necesario estudiar un número elevado de casos para conocer en profundidad las bases biológicas del trastorno y la asociación con otras patologías", afirma **María Soler**, investigadora del grupo de Psiquiatría, Salud Mental y Adicciones del VHIR y del CIBERSAM.

“ *Hay múltiples factores genéticos con pequeños efectos implicados en el TDAH y, por lo tanto, es necesario estudiar un número elevado de casos*

María Soler, investigadora el VHIR

”

La metodología empleada ha consistido en un estudio de asociación de genoma completo (GWAS, por las siglas en inglés), por lo que se han investigado posibles variantes genéticas. Es decir, **cambios en el genoma que aumentan el riesgo de tener TDAH**, y se ha evaluado su impacto en el desarrollo del trastorno.

nuevas regiones del genoma asociadas al TDAH

El trabajo ha identificado **27 regiones del genoma asociadas al TDAH**, 21 de las cuales no se habían descrito hasta ahora. De entre estas regiones, se han priorizado 76 genes de mayor riesgo, los cuales son especialmente importantes durante el desarrollo embrionario e implicados en habilidades cognitivas.

Entre los factores genéticos asociados al TDAH, se calcula que se encontrarían **7.000 variantes genéticas comunes**, es decir, presentes en más del 1% de la población. Pese a ser una cifra elevada, los autores defienden que es menor que para otros trastornos psiquiátricos como la esquizofrenia, el autismo o la depresión.

“ *Por primera vez, confirmamos que existen variantes poco comunes implicadas en el TDAH*

Marta Ribasés, investigadora del VHIR

”

Los autores destacan variantes encontradas en los genes SORCS3, FOXP1 y FOXP2. “Conocíamos SORCS3 por el impacto que tienen variantes comunes de este gen en el desarrollo de trastornos psiquiátricos. Por primera vez, confirmamos que existen otras poco comunes (presentes en menos del 1% de los individuos) implicadas en el TDAH”, explica **Marta Ribasés**, investigadora del grupo de Psiquiatría, Salud Mental y Adicciones del VHIR y del CIBERSAM.

Algunas variantes genéticas asociadas al
TDAH también afectan a funciones cognitivas
concretas

Por otro lado, el estudio muestra, por primera vez, que existen variantes genéticas comunes implicadas en el TDAH que se relacionan **con la afectación de funciones cognitivas concretas**, como la atención, la memoria de trabajo o el movimiento voluntario, todas ellas afectadas en pacientes con TDAH.

El TDAH y la relación con otros trastornos psiquiátricos

El TDAH se presenta a menudo con otros trastornos psiquiátricos. El equipo de investigación identificó que más del 90 % de las variantes asociadas a este trastorno influyen **en el desarrollo de la esquizofrenia y la depresión mayor**, y el 84 % se relacionaban con el trastorno del espectro autista (TEA). Además, se observó que el 79% de las variantes se vinculaban a un bajo rendimiento escolar en menores.

“ *Muchos trastornos psiquiátricos comparten factores genéticos de riesgo, y ello explicaría en parte la alta comorbilidad*

Bru Cormand

”

“Estos resultados abundan en la idea de que muchos trastornos psiquiátricos comparten factores genéticos de riesgo, y ello explicaría en parte la alta comorbilidad (tener más de un trastorno a la vez) que existe entre ellos”, explica **Bru Cormand**, director del Departamento de Genética, Microbiología y Estadística de la Universitat de Barcelona y miembro del IBUB, el IRSJD y el CIBERER.

“Comprender la genética del TDAH y la asociación con otros trastornos ayudará a prevenir y diagnosticar precozmente a los y las pacientes. Además, facilita la investigación de nuevas terapias dirigidas”, afirma **Josep Ramos**, jefe del Servicio de Psiquiatría del Hospital Universitario Vall d'Hebron y del grupo de Psiquiatría, Salud Mental y Adicciones del VHIR e investigador del CIBERSAM.

Referencia:

Demontis, D. et al. "Genome-wide analyses of ADHD identify 27 risk loci, refine the genetic architecture and implicate several cognitive domains". *Nature Genetics* (2023)

Derechos: **Creative Commons**.

TAGS

TDAH | TRASTORNOS | GENOMA | GENÉTICA |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)