

EL ESTUDIO APARECE EN LA EDICIÓN ON LINE DE 'PROCEEDINGS OF THE NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES'

## Hay más de un gen implicado en el autismo

Investigadores del Instituto de Tecnología de Massachusetts (EE UU) han descubierto la existencia de múltiples factores de riesgo genético que podrían influir en la gravedad de los síntomas autistas, mediante la localización exacta de dos genes que causan síntomas similares al autismo en el ratón. Su descubrimiento podría dar lugar al desarrollo de fármacos dirigidos a la interacción genética.

SINC / AG

9/2/2009 23:00 CEST



[Ilustración: SINC.](#)

El estudio, publicado en la revista *Proceedings of the National Academy of Sciences (PNAS)*, apoya las antiguas sospechas de los investigadores: hay más de un gen implicado en los individuos con autismo de origen genético.

Este hallazgo acelerará el desarrollo de fármacos que actúen sobre los mecanismos de señalización entre los dos genes responsables de los síntomas de algunos trastornos del espectro autista (TEA).

La intersección molecular de las dos vías genéticas en el cerebro puede servir como diana diagnóstica o marcador biológico. "Hay dos factores de riesgo genético para los trastornos del espectro autista que actúan de manera cooperativa e influyen en el tamaño cerebral y en el comportamiento social. Ambos están alterados en los TEA " afirmó Damon T. Page,

investigador principal del estudio.

Aproximadamente un 24% de las personas con autismo presentan macrocefalia - circunferencia de la cabeza por encima del percentil 98 – y un mayor tamaño del cerebro. Estos individuos presentan una interacción social deficitaria, una alteración en la comunicación y comportamientos repetitivos. Los estudios realizados muestran una correlación entre el tamaño del cerebro y la gravedad de los problemas de la conducta.

Los expertos sostienen que estos trastornos son la segunda patología del desarrollo grave más frecuente después del retraso mental. Según Page, "los resultados prueban que la gravedad de los síntomas autistas puede ser producto de variaciones en el ADN en localizaciones múltiples del genoma".

"Un día se podrán desarrollar nuevas terapias que influyan en los mecanismos de señalización particular del trastorno," afirmó Mriganka Sur, jefe del departamento de Ciencias Cognitivas y del Cerebro del Instituto de Tecnología de Massachusetts.

El equipo de investigación de Page ha descubierto que los ratones portadores de mutaciones en dos genes diferentes de susceptibilidad autista presentan síntomas más graves que aquellos que solamente presentan una única mutación. Los investigadores han estudiado los efectos en el desarrollo cerebral del ratón y el comportamiento de las mutaciones en el gen PTEN, así como el gen transportador de serotonina.

### **Los síntomas sacuden por partida doble**

La investigación mostró que los ratones con sola una mutación en el gen PTEN o en el gen transportador de la serotonina presentan cerebros más grandes de lo normal, mientras que los cerebros de los ratones con mutaciones simultáneas en PTEN y en los genes transportadores de serotonina presentaban un tamaño incluso mayor.

En los ratones hembra se observó que una mutación en el gen PTEN alteraba la sociabilidad, mientras que los síntomas eran más graves en aquellas que presentaban también una mutación en el transportador de la serotonina.

“La interacción entre los dos genes influye en el crecimiento cerebral y en la sociabilidad en el ratón, observando que las mutaciones en el transportador de la serotonina pueden ser uno de los múltiples factores de riesgo que modifiquen la gravedad de los síntomas autistas en individuos que habían desarrollado previamente mutaciones en el gen PTEN”, concluyen los autores.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

INTERRELACIÓN

| AUTISMO

| NIÑOS

| GENES

Creative Commons 4.0

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