

Estudio publicado en la revista científica *Nature*

# Descubren genes que conducirían al trastorno del espectro autista

ROBERTO GUTIÉRREZ ALCALÁ

**D**esde hace tiempo, los científicos piensan que la causa del trastorno del espectro autista (TEA) está relacionada de alguna manera con la pérdida de equilibrio entre dos tipos de células nerviosas que se hallan en la corteza cerebral: las neuronas excitatorias y las neuronas inhibitorias o interneuronas.

Las primeras activan el cerebro y las segundas lo regulan (es decir, actúan como una especie de freno), porque mucha actividad cerebral, por ejemplo, puede ocasionar un cuadro de epilepsia —una alteración muy frecuente en el TEA—, y poca puede impedir que se procese bien la información recibida.

“En efecto, nuestra actividad cerebral debe ser modulada para iniciar y dar fin a ciertas acciones. Así, lo que se estaría produciendo en el TEA es un desbalance entre la excitación y la inhibición del cerebro”, dice Isabel Barón Mendoza, investigadora posdoctoral del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM.

Gracias a lo que se conoce como microcerebros o ensamblajes (cúmulos de neuronas que, a partir de células troncales, se forman en un medio especial), un grupo de investigadores de la Universidad de Stanford, en California, Estados Unidos, descubrió recientemente que 425 genes interfieren en las etapas tempranas del desarrollo del cerebro humano y pueden conducir al TEA.

Cabe apuntar que este estudio, cuyos resultados fueron publicados en la prestigiosa revista científica *Nature*, es el primero en evaluar una vasta cantidad de genes en un proceso particular del desarrollo del cerebro humano.

“Se sabe que alrededor de mil genes están asociados al TEA; sin embargo, resulta muy difícil estudiar todos. Así, lo que hicieron los investigadores de la Universidad de Stanford fue tomar 425, descifrar la función de cada uno de ellos y ver cuáles tienen más impacto sobre las neuronas inhibitorias o interneuronas. Como el segundo paso es entender las bases moleculares de lo que sucede en

Afectan principalmente las neuronas inhibitorias o interneuronas, las cuales tienen la capacidad de regular la actividad cerebral

el cerebro para que el TEA se empiece a manifestar, ahora necesitan evaluarlos en conjunto”, señala Barón Mendoza.

Hay que tener en cuenta que no se puede intervenir directamente un cerebro humano, y que es complicado descifrar todas las funciones de estos genes en modelos animales, porque algunos no envían la misma información en los humanos y en dichos modelos.

En opinión de la investigadora universitaria, la evidencia que ha arrojado este estudio permitiría, a largo plazo, proponer intervenciones basadas en el perfil genético de cada persona con el TEA, para abordar las problemáticas que perturban su calidad de vida.

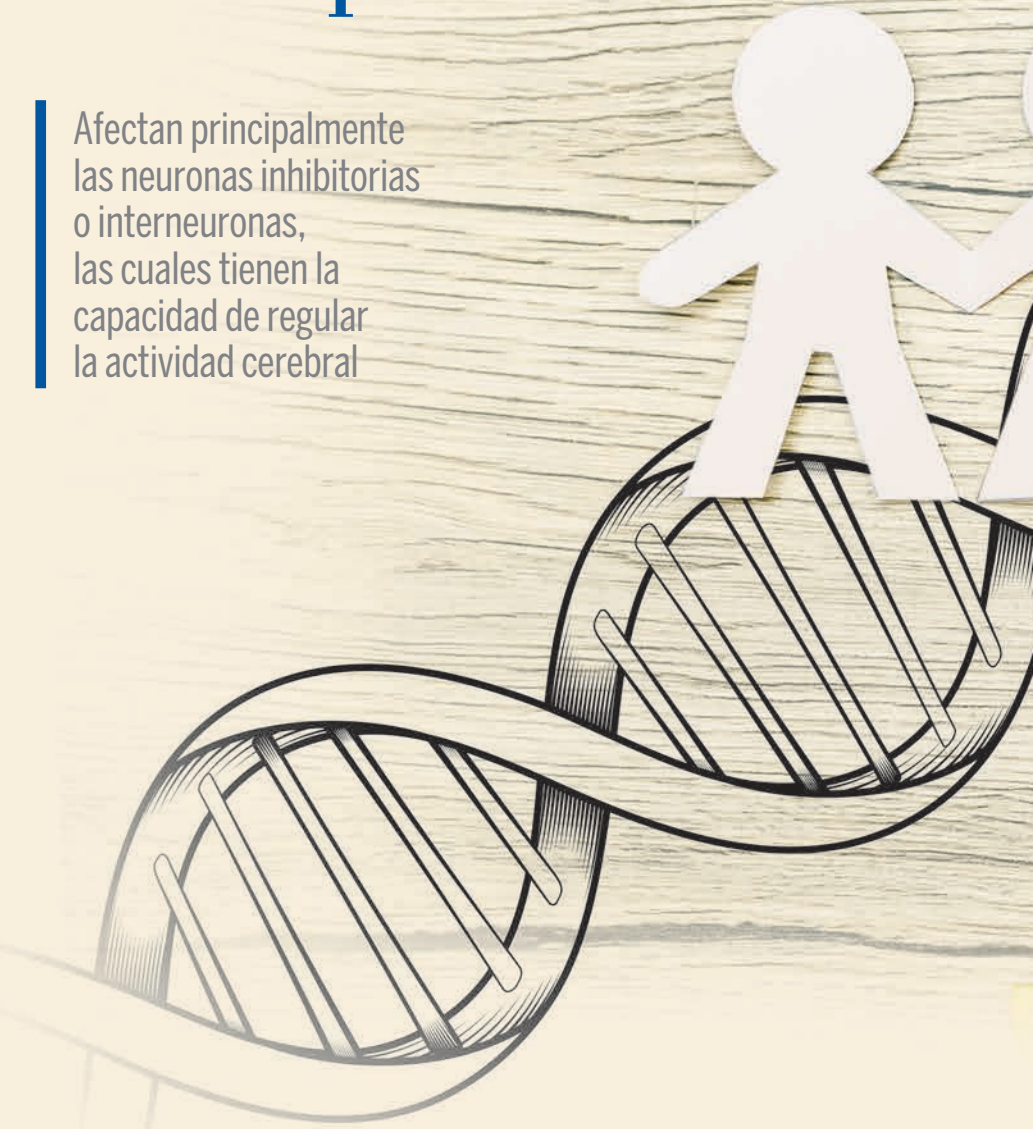
“Al evaluar determinados genes que impactan en un proceso celular específico,

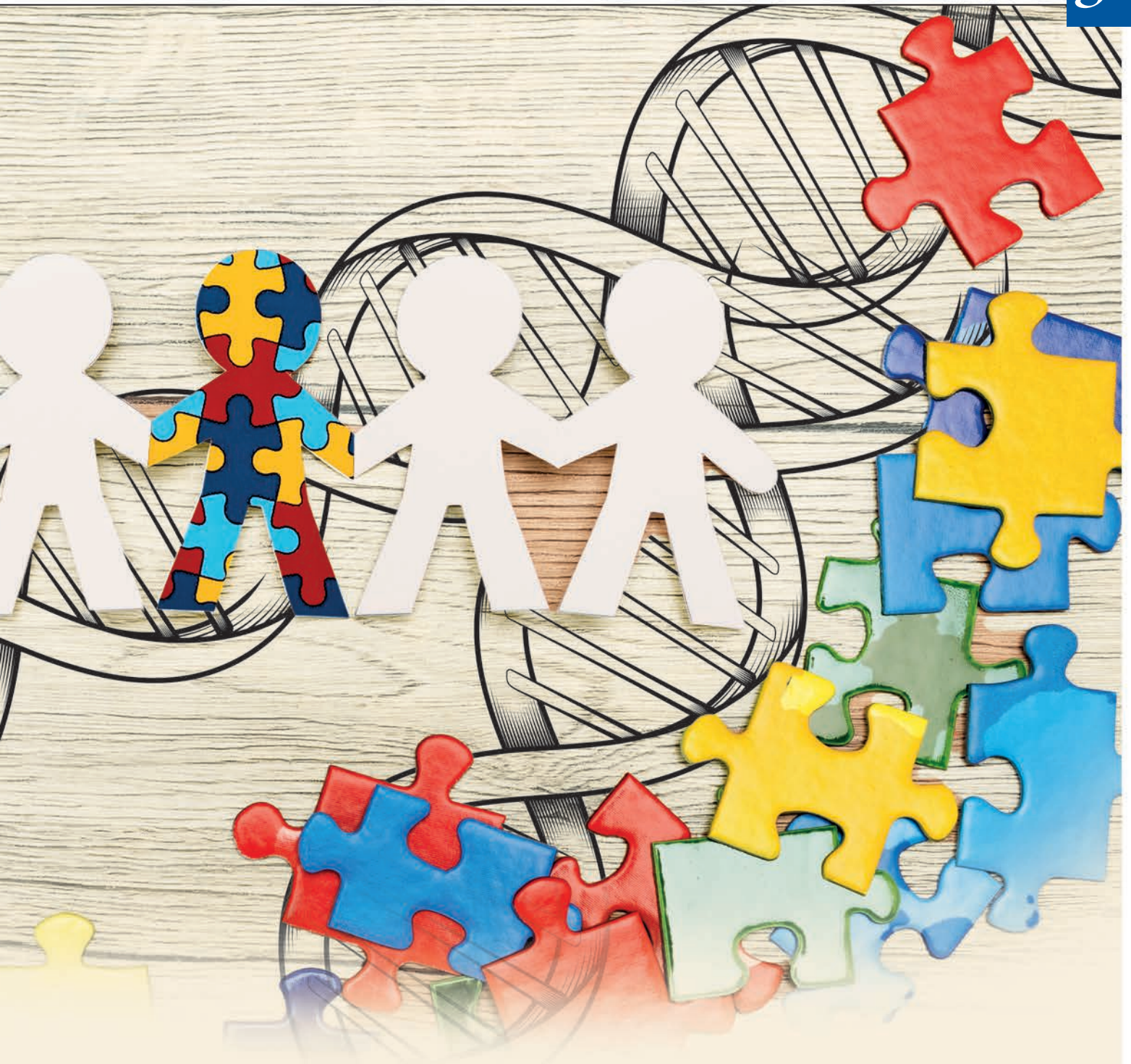
se podrían realizar algunas acciones para evitar los eventos convulsivos que conlleva la epilepsia, muy frecuente en personas con el TEA, o bien otras de sus condiciones comórbidas”, agrega.

## Aislamiento absoluto

Etimológicamente, la palabra autismo significa “encerrarse en uno mismo”. Las personas con el TEA suelen adoptar una conducta de aislamiento absoluto, con lo que demuestran que para ellas no existe nada más que su propio mundo.

“También tienen problemas para establecer comunicación verbal y no verbal, están apegados a rutinas y presentan estereotipias motoras (movimientos constantes de todo el cuerpo o de las manos) y/o repiten palabras o frases”, apunta la investigadora.





Además, la literatura médica indica que, en promedio, un tercio de los individuos con el TEA padece epilepsia.

Por lo general, el TEA se puede diagnosticar entre el primero y el segundo año de vida, esto es, cuando es posible comprobar si el lenguaje y la actividad motora del individuo se desarrollan de manera adecuada.

Si hay comunicación visual y gestual entre la madre y el recién nacido, todo va bien. Pero si este tipo de interacción no se da, puede ser un indicio de dicho trastorno del neurodesarrollo.

El TEA es multifactorial: en buena medida obedece a un componente hereditario o genético, pero también hay factores inmunológicos y ambientales que inciden en su aparición.

“Por lo que se refiere a la prevalencia del TEA en el país, un estudio llevado a cabo en 2016 por Autism Speaks y la Clínica Mexicana de Autismo y Alteraciones del Desarrollo estableció que uno de cada 115 niños lo presenta”, dice Barón Mendoza.

#### **Punto clave**

Para Violeta López Huerta, investigadora del Instituto de Fisiología Celular de la UNAM, el hallazgo de los científicos de la Universidad de Stanford tendrá un impacto fuerte en unos años, sobre todo en el terreno de la terapéutica.

“Un punto clave es diagnosticar tempranamente el TEA, porque entonces se podría hacer algo para impedir que se den todos los cambios en el cerebro que supone. Y al saber cuáles neuronas inhibitorias

o interneuronas están más afectadas, tal vez se podrían crear fármacos dirigidos a ellas o estrategias de terapia higiénica para tratarlas. Sin embargo, esto es complejo, porque en la aparición del TEA no sólo intervienen factores hereditarios o genéticos, sino también otros, como la edad muy avanzada de los padres a la hora de concebir (más de 40 años), una infección padecida por la madre durante la gestación o el consumo de algunos medicamentos o drogas legales o ilegales antes del nacimiento del bebé”, comenta.

En todo caso, la cantidad de información que se está generando en el ámbito de las neurociencias es avasalladora, lo cual hace que las esperanzas para encarar con éxito el TEA y otros trastornos del neurodesarrollo aumenten día a día. *g*