

## Investigadores de la Asociación de Tourette de América localizan centros genéticos definitivos para el Síndrome de Tourette y sus Trastornos Asociados

Los datos recolectados de 2.434 casos de Tourette y más de 4.000 controles revelan los primeros factores de riesgo genéticos estadísticamente significativos para el síndrome de Tourette

~ Hallazgos publicados [en la edición del 21 de junio de la revista Neuron](#) ~

**Bayside, Nueva York – 21 de junio de 2017** – La Asociación de Tourette de América (TAA), principal organización sin fines de lucro nacional que ayuda a la comunidad del síndrome de Tourette y del trastorno de Tic, se enorgullece en anunciar que los resultados concluyentes de la investigación financiada por la TAA investigando los indicadores de riesgo genético altamente complejos para el ST y sus trastornos asociados se han publicado hoy en la prestigiosa revista científica Neuron. Este importante hito de investigación representa un esfuerzo colaborativo a gran escala que involucra a docenas de clínicos, genetistas y líderes de abogacía de todo el mundo, y es el primero en identificar, con significación genética, dos defectos genéticos definitivos subyacentes al desarrollo del Síndrome de Tourette y otros trastornos asociados.

El ST es un trastorno neuropsiquiátrico complejo caracterizado por múltiples tics involuntarios crónicos y vocales. El trastorno afecta aproximadamente a 1 de cada 100 niños en edad escolar en los Estados Unidos. Los tics suelen surgir durante la infancia con un auge en la adolescencia y una reducción posterior de los síntomas. La mayoría de los pacientes con ST presentan condiciones adicionales de desarrollo neurológico como el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) y el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC). Se sabe que el ST es hereditario, pero antes de los hallazgos presentados en Neuron hoy, las causas genéticas han sido altamente evasivas.

El estudio, que ha sido financiado por la [Asociación de Tourette de América](#), el [Instituto Nacional de Salud Mental \(NIMH\)](#) y el [Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares \(NINDS\)](#), es el mayor que se ha hecho para analizar las variantes estructurales genéticas o variación en el número de copias (CNVs) del Tourette. En el estudio, los científicos del [Consorcio Internacional de Genética de la Asociación de Síndromes de Tourette \(TSAICG\)](#) analizaron y compararon los genes de 2.434 individuos con ST con los de 4.093 personas sin el trastorno para descifrar cómo contribuye la genética. Una descripción general de la selección de la muestra, el control de calidad, la detección de CNV y el análisis de datos realizados en el estudio se describen con más detalle en la publicación en Neuron, que puede verse en: <http://www.cell.com/neuron/home>

Como informa Neuron, se ha demostrado definitivamente que existen dos anomalías genéticas prominentes en el ST: deleciones (o pérdida de una copia) del gen Neurexin-1 (NRXN1) y duplicaciones (o una copia extra) de un gen diferente denominado Contactin - 6 (CNTN6). Aproximadamente uno de

cada 100 casos estudiados de ST lleva una de estas variantes de número de copias, lo que indica una contribución significativa a la arquitectura genética del síndrome de Tourette.

"La evidencia genética presentada en Neuron representa un gran avance en nuestra comprensión de cómo se desarrolla el ST y quién está en mayor riesgo de desarrollar el trastorno", dice John Miller, Presidente y CEO de la Asociación de Tourette de América. "La Asociación Tourette de América está enormemente orgullosa de haber sido el socio facilitador de este importante descubrimiento por parte del consorcio TSAICG. Hoy en día, estamos un paso más cerca de cumplir nuestra misión de mejorar la calidad de vida de todos los afectados por Tourette y otros trastornos por medio de la investigación, el apoyo y la concienciación".

Este estudio representa un esfuerzo colaborativo multidimensional y en gran escala que implica contribuciones clínicas y científicas de algunas de las instituciones médicas académicas más prestigiosas enfocadas en la investigación y descubrimiento neuropsiquiátrico científico hoy en día. Co-autores de correspondencia del estudio son Jeremiah M. Scharf, M.D., Ph.D. en el Massachusetts General Hospital de Boston y Giovanni Coppola, M.D. en la UCLA David Geffen de la Escuela de Medicina en Los Ángeles. Alden Huang, también de UCLA fue el primer autor del estudio. Carol Mathews, M.D., en la Universidad de Florida Salud y Peristera Paschou, Ph.D. en la Universidad de Purdue han sido también investigadores principales en este estudio. Durante los últimos cinco años, el Dr. Scharf y el Dr. Mathews también copresidieron el Consorcio Internacional de Genética TAA, donde han dirigido esfuerzos relacionados con la financiación, coordinación, generación y análisis de datos investigados en este estudio.

"El campo de la genética neuropsiquiátrica ha estado lleno de resultados inconsistentes durante más de 25 años", dijo Jeremiah M. Scharf, MD, Ph.D., en el Hospital General de Massachusetts, co-autor correspondiente para el estudio, y co-director del [Centro de Excelencia TAA en Massachusetts General](#). "El reto de reconocer que el ST no es un trastorno de un solo gen y que se requiere una estricta certeza estadística para declarar un gen asociado significativamente con el ST ha sido nuestro objetivo a largo plazo. Creemos que lo que distingue a nuestro estudio de los estudios previos es que los dos genes que hemos identificado superaron este umbral estricto de "la importancia del genoma completo" y por lo tanto, representan los dos primeros genes de susceptibilidad definitiva en el ST". "Desde su descubrimiento en el siglo XIX se señaló el ST como un trastorno hereditario, pero se ha demostrado que desentrañar la base genética de la enfermedad era increíblemente difícil. Por lo tanto, los hallazgos actuales de alteraciones genéticas específicas en Tourette representan un hito significativo en la historia del trastorno y abrirán nuevas vías de investigación sobre los Trastornos por Tics en los próximos años", dijo el Dr. Kevin St. P. McNaught, Vicepresidente Ejecutivo Presidente de Investigación y Programas Médicos de la Asociación Tourette de América.

**FUENTE:** <https://www.tourette.org/blogs/research-medical/research-breakthrough-taa-researchers-locate-genetic-risk-indicators-ts/>