

- TRADUCCIÓN DE “COMMON GENETIC LINK BETWEEN AUTISM AND TOURETTE’S IMPAIRS BRAIN COMMUNICATION, publicado en <https://www.lancaster.ac.uk/news/common-genetic-link-between-autism-and-tourettes-impairs-brain-communication>
- El artículo original puede consultarse aquí: <https://academic.oup.com/cercor/advance-article/doi/10.1093/cercor/bhz244/5669891>

El vínculo genético común entre el autismo y el síndrome de Tourette altera la comunicación cerebral

10 de diciembre de 2019

Traducción: Salud Moreno

Investigadores de la Universidad de Lancaster han descubierto por primera vez cómo una alteración genética que aumenta el riesgo de desarrollar Autismo y Tourette tiene efecto en el cerebro.

Su investigación, publicada en la revista [Cerebral Cortex](#), también sugiere que la ketamina, o medicamentos relacionados, pueden ser un tratamiento útil para ambos trastornos.

El autismo afecta a unos 2.8 millones de personas en el Reino Unido, mientras que el Síndrome de Tourette -una condición que hace que las personas hagan sonidos y movimientos involuntarios llamados tics- afecta a unas 300.000 personas en Reino Unido. Los tratamientos disponibles para ambas enfermedades son limitados y se requieren nuevos tratamientos urgentemente. Recientes investigaciones también han demostrado que estos trastornos están genéticamente relacionados.

Las personas con una deleción genética conocida como deleción del cromosoma 2p16.3 a menudo experimentan retraso en el desarrollo y tienen dificultades de aprendizaje. Además tienen alrededor de 15 veces más probabilidades de desarrollar autismo y 20 veces más probabilidades de desarrollar Síndrome de Tourette, pero los mecanismo involucrados no están totalmente descifrados.

Utilizando estudios de imágenes cerebrales, los neurocientíficos han demostrado que la deleción del gen afectado por la deleción 2p16.3 (Neurexin1) afecta a la función de las regiones cerebrales involucradas en ambas afecciones. Un hallazgo clave es que esta deleción

genética altera un área del cerebro conocida como tálamo, comprometiendo su habilidad para comunicarse con otras áreas del cerebro.

El investigador principal, el Dr. Neil Dawson, de la Universidad de Lancaster, ha dicho:

“Actualmente tenemos un conocimiento muy pobre de cómo la delección del cromosoma 2p16.3 aumenta drásticamente el riesgo de desarrollar estos trastornos. Sin embargo, sabemos que esta delección implica la delección del gen Neurexin1, un gen que hace que una proteína sea responsable de permitir que las neuronas se comuniquen de manera efectiva”.

La eliminación del gen Neurexin1 afecta a las áreas del cerebro implicadas en el autismo y el Tourette, incluido el tálamo, un grupo de regiones cerebrales que juegan un papel clave ayudando a otras áreas del cerebro a comunicarse entre sí. También se han encontrado cambios en regiones del cerebro involucradas en el procesamiento de la información sensorial y en el aprendizaje y la memoria.

Es importante destacar que los investigadores también encontraron que la capacidad de las regiones cerebrales talámicas para comunicarse con otras áreas del cerebro estaba afectada por la delección genética. Entonces probaron la capacidad de una dosis baja de ketamina, un medicamento usado clínicamente en dosis más altas como anestésico, para normalizar las alteraciones en la función cerebral inducidas por la delección genética.

El Dr. Dawson dijo: "Enigmáticamente, nuestros datos sugieren que la ketamina puede restaurar algunos aspectos de la disfunción cerebral resultante de la delección del 2p16.3 y también que la ketamina, u otros medicamentos relacionados, podrían ser útiles para tratar algunos de los síntomas vistos en autismo y Tourette. Los circuitos cerebrales afectados sugieren que estos medicamentos pueden ser particularmente útiles para los problemas cognitivos y motores experimentados por las personas con estos trastornos”.

Curiosamente, se demostró que la ketamina normaliza la actividad en las regiones talámicas que son hiperactivas como resultado de la delección genética y restableció la capacidad de estas regiones para comunicarse con otras áreas del cerebro. Esto sugiere que la ketamina, o medicamentos relacionados, puede ser un tratamiento útil para personas con delección 2p16.3 o con autismo y síndrome de Tourette, aunque se necesita más investigación.

El Dr. Dawson recomienda precaución a aquellos que estén pensando en usar ketamina de forma terapéutica.

“Si bien estos datos nos dan una nueva información importante sobre los circuitos del cerebro afectados por la delección del 2p16.3 y sobre la utilidad potencial de la ketamina para ayudar a

las personas con autismo y Tourette, se necesita mucha más investigación para demostrar su potencial clínico. Sabemos que la ketamina afecta a la actividad de varias regiones del cerebro además del tálamo, y es probable que los efectos en estas otras regiones causen efectos secundarios no deseados. Además, el tratamiento a largo plazo con ketamina puede tener consecuencias negativas que aún no se comprenden por completo. También creemos que la ketamina puede no ser la mejor opción terapéutica debido a su vida útil relativamente corta en el cuerpo”.

"Sin embargo, los hallazgos de este estudio nos dan pistas importantes sobre los tipos de medicamentos que pueden ser útiles en el tratamiento de estos trastornos y estamos utilizando esta información para buscar activamente la validación de estos medicamentos para el tratamiento potencial de estos trastornos. "

The logo for ASTTA features a large, stylized, light blue graphic above the company name. The graphic consists of a central archway with two vertical bars on either side, resembling a stylized 'A' or a bridge. Below this graphic, the letters 'ASTTA' are written in a bold, light blue, sans-serif font.

ASTTA