

En 'Nature Medicine'

## Nuevas mutaciones en la espermatogénesis pueden contribuir al TEA

Un estudio internacional en el que ha participado el Hospital Universitario Mútua Terrassa pone de manifiesto que la detección de mutaciones novedales y la selección de esperma puede ayudar a disminuir el riesgo de trastorno del espectro autista (TEA).

### Redacción

16 enero, 2020

Un equipo de tres investigadores del Hospital Universitario MútuaTerrassa (Amaia Hervás, Marta Cancino y Javiera Uribe) y dos de la Fundación Docencia e Investigación MútuaTerrassa (María Jesús Arranz y María Cárcel) -dirigidos por Hervás- han participado en un trabajo internacional sobre la etiología de los trastornos del espectro autista (TEA), publicado en Nature Medicine.

Los resultados del estudio -realizado en una veintena de familias con miembros afectados con TEA y desarrollado junto con investigadores de la Universidad de San Diego, coordinados por **Jonathan Sebat**- evidencian que nuevas mutaciones producidas durante la espermatogénesis pueden contribuir a la sintomatología del TEA. La secuenciación genómica de muestras de sangre, saliva y esperma demostraron nuevas mutaciones asociadas al TEA que solo eran detectadas en el esperma.

El hallazgo tiene importantes implicaciones clínicas y científicas al evidenciar que las determinaciones de riesgo genético realizadas únicamente en sangre pueden ser insuficientes, y en consecuencia, es conveniente desarrollar estudios a nivel de esperma. La detección precoz de estas mutaciones novedales puede **ayudar a disminuir el riesgo de transmisión a los hijos mediante selección de esperma no afectado**, como destaca la editorial dedicado al estudio y publicado en el mismo número de la revista.

Además, abre nuevas líneas de investigación que podrían explicar la asociación entre edad paterna y riesgo de TEA. Según Hervás “la determinación del riesgo genético basado en células germinales supone un importante cambio de estrategia que incrementará sensiblemente la detección temprana de TEA y el valor del consejo genético, aumentando las posibilidades de tratamiento y mejora de los afectados”.

Numerosos estudios han demostrado una alta contribución genética a la aparición de estos trastornos y ciertamente **hay un riesgo de recurrencia de TEA en las familias que cuentan con un miembro afectado**. Las alteraciones genéticas constituyen entre el 60 y el 85% de los factores causantes de TEA y algunas de estas se asocian a un TEA con un fenotipo más afectado, con graves discapacidades vinculadas. **La identificación y tratamiento temprano de los TEA ayuda a mejorar significativamente su pronóstico y la eficacia de los tratamientos**. En la actualidad se realizan determinaciones en sangre de las alteraciones genéticas conocidas para ayudar al diagnóstico de TEA pero las detecciones están condicionadas por el bajo número de mutaciones de riesgo conocidas (alrededor del 30%) por lo que su nivel pronóstico es limitado.

Los TEA son **alteraciones del neurodesarrollo que aparecen en un 1-2% de la población y hay una gran variabilidad en la afectación**: algunas personas tienen gran dependencia relacionada con sus déficits intelectuales y dificultades muy severas de lenguaje asociadas, y

otros son inteligentes y cuentan con un buen lenguaje, pero presentan problemas importantes de adaptación a una vida autónoma.