

Autismo y Genética

Ficha de ciencia 5

El contexto neurobiológico del autismo, Neurobiología molecular, agosto de 2003

Diseño de investigación (pg. 1)

Pasos que se tomaron para encontrar respuestas a las preguntas de investigación.

Resultados (pg. 2-5)

Datos e información recolectados en el estudio.

¿Qué quiere decir esto para mi hijo y para mi familia?
(pg. 5)

Glosario (pg. 6)

Propósito del estudio

(¿Qué preguntas están tratando de responder los investigadores?)

Aunque se han logrado muchos avances en el estudio y entendimiento del autismo, los científicos no comprenden completamente qué



es lo que causa el autismo. Los científicos y clínicos han creído por un tiempo que existe una causa común para las tres características que se ven en personas con autismo. Las tres causas son: (1) dificultad en las interacciones sociales, (2) dificultad para comunicarse con los demás, y (3) comportamiento restringido y repetitivo. Existe una sospecha creciente entre los investigadores de que el autismo no tiene sólo una causa. En el resumen de este artículo, los autores buscaron pruebas científicas sobre los cambios en el cerebro de las personas

con autismo, causas genéticas y causas ambientales. Los autores estaban buscando pruebas para ver cómo estos factores podían haber trabajado juntos para explicar el cómo y por qué el autismo

se desarrolla en ciertas personas y no en otras. También pensaron que una combinación de factores puede explicar de mejor manera los diferentes comportamientos y habilidades intelectuales que vemos en las personas con “Trastornos del espectro autista (TEA)”.

Diseño de investigación

(¿Qué hicieron los investigadores?)

Este estudio es un artículo de revisión que evaluó artículos publicados de investigación y artículos clínicos sobre el autismo. Los autores revisaron artículos que estudiaron o describieron causas genéticas del autismo, cambios en el cerebro de las personas con autismo (neuro-anatomía) y factores ambientales. Los factores ambientales son las cosas a las que las personas están expuestas y que pueden causar una reacción negativa en su cuerpo.

Resultados

(¿Qué encontraron los investigadores?)

Amplio fenotipo de autismo

Cuando este artículo se publicó en el 2003, existía mucha investigación que mostraba que no todas las personas con TEA eran afectadas de la misma manera en sus interacciones sociales, comunicación y comportamiento repetitivo. También existía el principio de una investigación biomédica que demostró que las personas con TEA tenían diferentes tamaños y estructuras cerebrales. Este tipo de investigación se enfoca a lo que se llama “fenotipo” TEA.

Un “fenotipo” es un término que utilizan los clínicos e investigadores para describir cualquier característica o rasgo de un organismo. En la foto de la derecha puede ver 15 almejas, puede ver que todas se asemejan entre sí pero que tienen diferentes colores y diseños. Al igual que las almejas, los humanos tienen características básicas comunes – su cara tiene características generales (el tamaño y posición de la frente, la nariz, orejas y boca). Los humanos se paran y caminan sobre piernas, y pueden usar sus manos para hacer cosas que otros animales no pueden hacer. Los humanos también tienen un cerebro muy grande comparado con otros animales. Otra característica de los humanos es la manera en que se comunican y otros tipos de comportamientos. La investigación ha demostrado que los humanos varían en estas características. Muchos estudios de personas con autismo han tratado de describir las características del comportamiento de las personas. Y con más frecuencia, los investigadores se están enfocando en el cerebro y el sistema nervioso de las personas con autismo. Ambos tipos de estudios nos ayudan a entender el fenotipo de personas con autismo.



Los artículos de investigación que describen la manera en que se ve y comporta una persona con autismo empezaron en 1943, fueron realizados por un psiquiatra en la Universidad Johns Hopkins en Maryland, Dr. Leo Kanner. Desde entonces, se han escrito muchos artículos para describir cómo los niños con autismo son diferentes de los otros niños (su fenotipo). Por muchos años, el término Enfermedad Autista se refería a una enfermedad de desarrollo que se presentaba a los 3 años de edad. Las características generales de los niños con Enfermedad Autista incluían: (1) defectos en la habilidad social, (2) defectos de lenguaje y (3) patrones restringidos de interés que podían involucrar comportamientos repetitivos. Los artículos sobre el “Síndrome Asperger” fueron publicados en 1980 y describieron un grupo más amplio de niños que presentaban características “muy similares al autismo”. Estos niños no presentaban problemas serios en otras áreas. El síndrome Asperger y el Enfermedad Autista ahora están agrupados bajo el término “trastornos del espectro autista” o TEA. Los niños con este diagnóstico cuentan con un rango muy amplio de características, desde leve a severo. Pueden tener diferentes combinaciones de problemas. Los investigadores concuerdan en que no existe una descripción única para las personas con TEA. Creen además que existen pruebas

que sugieren que existen causas múltiples del autismo.

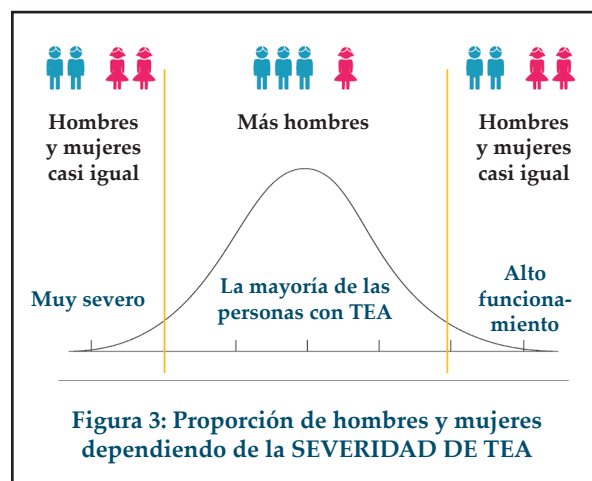
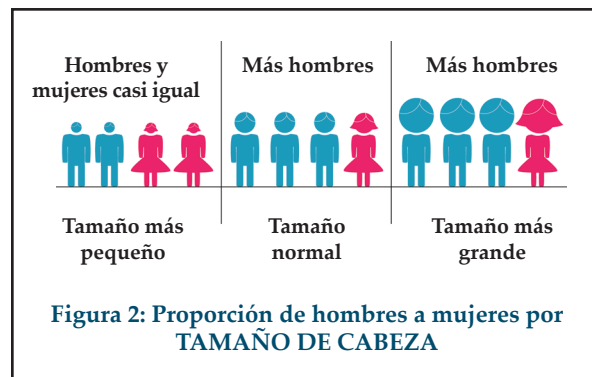
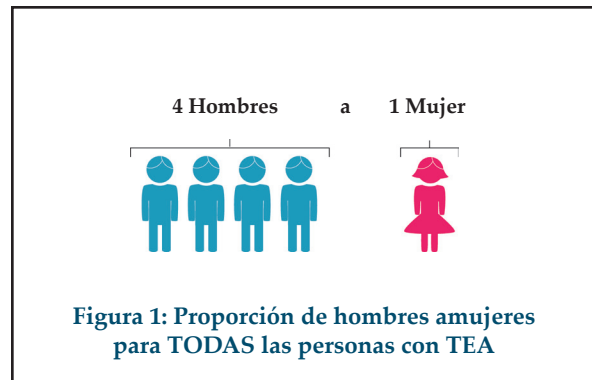
Pruebas de que existen “Subgrupos” de personas con autismo

En su revisión, los autores describieron los resultados de los artículos que mostraron pruebas de que existe un subgrupo de personas con TEA. Por ejemplo, describieron muchos estudios que describían que había muchos más hombres con TEA que mujeres. Ver *figura 1*.

Cuando se estudian subgrupos con TEA, el número de hombres a mujeres cambia. La *figura 2* muestra un estudio de la proporción de hombres a mujeres para personas con TEA cuyo tamaño de cabeza fue (1) más pequeño del normal (microcefalia), (2) tamaño normal y (3) más grande de lo normal (macrocefalia). Este estudio encontró que había más hombres que mujeres con un tamaño de cabeza normal o mayor al tamaño normal. Casi el mismo número de hombres y mujeres tenían tamaños de cabeza que eran más pequeños de lo normal. Si las personas con TEA tenían un tamaño de cabeza menor al normal, el número de hombres y mujeres era casi el mismo.

En otro estudio, los investigadores agruparon a los sujetos en 3 grupos: Personas con TEA severo, aquellos con TEA moderado (la mayoría de las personas con TEA) y personas que funcionaban muy bien. Ver *figura 3*. Cuando vieron el número de hombres y mujeres en cada uno de estos grupos, encontraron que existía casi el mismo número de hombres y mujeres en el grupo con TEA severo y entre los que funcionaban muy bien. Sin embargo, los hombres eran más comunes en el grupo del medio, que es el grupo en donde se clasifica la mayoría de las personas con TEA.

Si solamente existiera una causa de autismo, entonces el número de hombres y mujeres con TEA no cambiaría si el tamaño de sus cabezas fuera diferente o si su incapacidad fuera leve, moderada o severa. Los resultados de estos tipos de estudio son algunas de las razones del por qué los investigadores piensan que existen muchas causas del TEA y que el TEA es una enfermedad muy compleja.



Regresión de desarrollo y factores ambientales

Los autores revisaron artículos que describieron dos grupos de niños con TEA. Algunos niños fueron diagnosticados debido a que su desarrollo era diferente del de los niños de su propia edad que no tenían autismo. Su habla e interacción social era diferente desde el principio (nacimiento). En otros casos, entre el 30 y 50% de los niños diagnosticados con TEA perdían habilidades o una habilidad que habían tenido anteriormente (en sus primeros años). Esto normalmente se presentaba cuando el niño tenía entre 18 y 24 meses de edad. Los científicos llamaron esto “regresión de desarrollo”, porque los niños perdían una función que tenían anteriormente. Muchos padres reportaron que esto se presentó después de un evento estresante para el niño, como una infección, trauma, operación o vacuna. Cuando un niño pierde una función, los investigadores realizan estudios para tratar de explicar por qué esto sucedió. Ya sea que fuera una coincidencia o tal vez el niño estuvo expuesto a algo en el medio ambiente que lo dañó. La vacuna SPR es un ejemplo de un factor “ambiental” en donde muchas personas piensan que ésta causó TEA. Los autores resaltaron que los estudios que revisaron sugieren que la vacuna SPR no causa TEA. Sin embargo, mencionaron que necesitamos entender mejor si puede haber un gene o un juego de genes que pueden hacer que un niño sea más propenso a desarrollar TEA si son expuestos a un factor ambiental cuando el cerebro del niño está joven y en desarrollo.



Estudios del cerebro en personas con TEA

Un número de estudios han visto los cerebros de las personas con TEA para ver si existen pruebas de que existen cambios en el cerebro que nos pueden ayudar a entender lo que causa TEA. Estos estudios del cerebro también pueden explicar que partes del cerebro son afectadas cuando una persona tiene TEA. Algunos estudios han visto los cerebros de personas con TEA que han muerto. La mayoría de los estudios observan las medidas clínicas del tamaño del cerebro. Una medida clínica que es usada por los clínicos e investigadores es “circunferencia de la cabeza”. Esta es una medida de la parte más grande de la cabeza que está en la parte del medio de la frente y circunda alrededor. Cuando los bebés nacen, el cráneo o el hueso que protege el cerebro no están cerrados completamente. Esto es debido a que proporciona suficiente espacio para que el cerebro crezca. El hueso suave en el cráneo se cierra en un niño cuando cumple 2 años de edad. La circunferencia de la cabeza nos puede decir sobre el desarrollo del cerebro. Una circunferencia más pequeña de lo normal (microcefalia) puede significar que el cerebro no se desarrolló completamente. Una circunferencia mayor de lo normal puede sugerir que el cerebro



se está desarrollando de una manera diferente al niño promedio.

Los artículos publicados mencionan que la circunferencia de la cabeza de las personas con TEA es mucho mayor que la de niños sin TEA. Es por eso que los investigadores piensan que el autismo cambia algo de la manera en que se desarrolla el cerebro del niño. Otros estudios reportan que muchos niños con TEA tienen un cerebro más grande que los niños sin TEA. Los investigadores no saben si esto se deba a que todas las partes del cerebro son más grandes, o si algunas partes del cerebro son mayores y otras partes del cerebro son más pequeñas. Esta es una investigación importante porque sabemos que partes del cerebro son responsables del habla y lenguaje, emociones y otras funciones corporales.

Otros investigadores han estudiado el cerebro de personas con TEA usando técnicas de imágenes – fotos del cerebro. Existe nueva evidencia de que el cerebro de niños con TEA crece más rápido de lo normal en los primeros años. Luego, el crecimiento del cerebro es mucho más lento de lo normal. Esto hace pensar a los investigadores que el cuerpo del niño no es capaz de controlar qué tan rápido crece el cerebro. Los investigadores también encontraron que el cerebro de un niño con TEA utiliza más energía que otros niños sin TEA. Esta prueba puede significar que el cerebro del niño puede no ser capaz de controlar cuánta energía está usando. Esto puede ser un resultado del mismo problema al controlar el crecimiento del cerebro.

Genética y autismo

Se han realizado muchas investigaciones tratando de encontrar una causa genética o múltiples causas genéticas para el TEA. Los investigadores están muy seguros que los genes son parte de las complicadas causas del TEA. Los estudios genéticos han encontrado sitios sobre un número grande de cromosomas que tienen un enlace positivo al TEA. Esto quiere decir que el TEA no es el resultado de un cromosoma específico como el síndrome de Down (trisomía 21) o una anomalía genética específica. En la actualidad, se cree que varios genes interactúan entre sí o con factores ambientales para producir varias características clínicas (fenotipo) de TEA. También existe la creencia de que una causa genética crea “susceptibilidad” a desarrollar el TEA. El gene aumenta la probabilidad de que una persona desarrolle TEA, pero puede que necesite de algún insulto o trauma ambiental, en el momento adecuado del desarrollo del cerebro del niño. Si estas 3 cosas no suceden en el momento adecuado, puede que el niño no desarrolle TEA o que el TEA sea muy

Para leer el artículo original en la revista científica siga el siguiente enlace de internet:
<http://www.springerlink.com/content/0230p37p0j4j5347/fulltext.pdf>

Autores: Flavio Keller y Antonio M. Persico

Lugar en donde trabajan los autores: Laboratorio de la Neurología de Desarrollo y de la Plasticidad de los Nervios y el Laboratorio de la Psiquiatría Molecular y Neurogenética, Universidad Biomédica de Roma, Italia.

Título: El context neugobiológico del autism

Revista: Neurobiología molecular

Fecha: Agosto 2003

Número de página: 1

leve. Descubrir todo esto es muy complicado. Los científicos sugieren que allí es dónde se deben enfocar los estudios del futuro.

¿Qué quiere decir esto para mi hijo y para mi familia?

Las familias deben de tener cuidado y no aprender sobre las causas de TEA de una sola fuente. Las familias deben ver artículos de revisión como este--artículo en donde los autores revisan muchos estudios. Este tipo de artículo dará a las familias un mejor entendimiento de lo que sabemos y no sabemos en la actualidad.

Si está preocupado sobre cómo los genes o el medio ambiente ha jugado un papel en el autismo de su niño, hable con el médico de su hijo. Si está preocupado de que pueda tener otro hijo con TEA, hable con el obstetra. Puede llevar esta ficha de ciencia con usted y mostrársela a su médico.

Glosario

Genéticas/Genes – El código genético del cuerpo contiene las instrucciones de cómo se verá el cuerpo, cómo crecerá y cómo funcionará. Un gene es la cosa más pequeña que puede pasarse biológicamente de una generación a la otra.

Ambiental – “Ambiental” se refiere a cualquier cosa que rodee a un objeto o persona. Lo que se encuentra en el ambiente de una persona (lo que lo rodea) puede introducirse a su cuerpo por medio del aire (respirado por los pulmones), a través de la piel, por los ojos y oídos. Las cosas que podemos poner dentro de nuestros cuerpos (cosas que comemos y bebemos) y medicamentos que tomamos o nos dan, también se consideran parte del ambiente. Las cosas en el ambiente se llaman factores ambientales. Muchas cosas del medio ambiente nos hacen saludables (como los alimentos, agua limpia, luz solar y aire limpio). Algunas cosas en nuestro medio ambiente nos pueden enfermar.

Artículo de revisión – Un documento en donde los autores resumen una serie de estudios clave y por lo general sacan conclusiones sobre un tema en especial. En este estudio, los autores vieron múltiples estudios sobre genética y autismo.

Fenotipo – El término que utilizan los clínicos e investigadores para describir cualquier característica o rasgo de un organismo. El fenotipo para los niños con TEA incluye la manera en que se ven (el tamaño de sus cabezas), cómo se comportan, problemas intestinales, alergias y otros problemas médicos que son considerados como comunes a las personas con TEA.

Regresión – Regresar a un estado previo. Regresión del desarrollo significa que un niño regresa a una etapa más temprana de desarrollo. Por ejemplo, un niño pequeño que ya toma de un vaso y luego quiere empezar a tomar del biberón de nuevo.

Circunferencia de la cabeza – Una medida alrededor de la parte más grande de la cabeza – por lo general se mide desde la parte del medio de la frente y todo alrededor. La mayoría de los doctores miden la circunferencia de la cabeza cuando nace el bebé y durante cada visita médica. El doctor también medirá la altura y peso. Tenemos estadísticas sobre cuál es el tamaño normal de la cabeza y que tamaño se considera pequeño y grande por edades.