

NOTA DE PREMSA

IMPORTANT: Informació embargada per la revista *Science*, fins dijous, 19 d'abril, a les 20h (hora peninsular)

UN ESTUDI PUBLICAT A SCIENCE I REALITZAT AMB LA COL·LABORACIÓ DE L'HUMT IDENTIFICA VARIANTS GENÈTIQUES RARES QUE CONTRIBUEIXEN AL RISC D'AUTISME HEREDITARI

L'ha liderat la Universitat de Califòrnia a San Diego (UCSD) i ha comptat amb la col·laboració de l'equip d'investigadors de la Dra. Amaia Hervás, coordinadora de la Unitat de Psiquiatria Infantil i Juvenil de l'Hospital Universitari MútuaTerrassa (HUMT)

Hi ha intervingut també la Dra. MJ. Arranz, directora del laboratori de la Fundació Docència i Recerca MútuaTerrassa i la Dra. Silvina Guijarro, de la Unitat de Psiquiatria Infantil i Juvenil de l'HUMT

També hi han participat experts d'una trentena d'institucions com l'IBUB, la UPF, l'HSJD o el CIBERER

Un estudi internacional dirigit pel Dr. Jonathan Sebat, catedràtic de psiquiatria i medicina molecular i cel·lular de la UCSD i director del Beyster Center de genòmica psiquiàtrica, amb la col·laboració de l'equip d'investigadors de la Dra. Amaia Hervás, coordinadora de la Unitat de Psiquiatria Infantil i Juvenil de l'HUMT, revela per primer cop l'impacte de les variants genètiques rares heretades en l'autisme. S'ha publicat sota el títol "*Paternally inherited noncoding structural variants contribute to autism*".

En aquest sentit, la recerca -publicada en línia a la revista *Science* a partir del divendres 20 d'abril i la més rellevant sobre autisme dels últims anys- posa de manifest que aquest tipus de mutacions incrementen el risc dels Trastorns de l'Espectre Autista (TEA) en major manera que les mutacions genètiques i són predominantment heretades dels pares. Es coneix que els factors genètics -junt amb els ambientals- són molt importants en la etiologia de l'autisme.

En els darrers anys s'ha evidenciat que les mutacions genètiques de nova aparició (denominades *de novo*) contribueixen aproximadament a una tercera part dels casos de TEA i en el nou estudi s'han identificat noves causes de risc de TEA: variants heretades rares a les zones no codificants de l'ADN. Aquests descobriments difereixen -en dos punts importants- dels factors genètics de risc coneguts fins el moment: aquestes variants no alteren gens directament, modifiquen elements situats en zones adjacents reguladores de l'activitat del gen (denominades cis o CREs per les sigles en anglès) i no són de nova aparició en els infants afectats sinó que són heretades dels pares.

Segons el Dr. Sebat, és sabut que les mutacions *de novo* en les seqüències proteiques de gens contribueixen al desenvolupament d'autisme però aquest tipus de mutacions representen únicament el 2% de la totalitat del genoma humà, de manera que un altre tipus de factors genètics pot contribuir als TEA.

L'anàlisi del genoma complet de 9.274 individus pertanyents a 2.600 famílies amb infants afectats per TEA va revelar que variants estructurals (SVS) consistents en insercions o delecions de fragments d'ADN, en zones CREs d'origen parental, contribueixen al desenvolupament de TEA. Aquestes variants CRE-SVS s'hereten prioritàriament dels pares de nens afectats per TEA. En conseqüència, aquests resultats suggereixen que la contribució genètica heretada de mares i pares pot ser qualitativament diferent, tot i que es desconeixen els seus mecanismes específics.



La Dra. Amaia Hervás, coordinadora dels equips clínics participants de Barcelona, i la Dra. MJ. Arranz, coordinadora dels investigadors genètics associats -ambdues col·laboradores internacionals principals de l'estudi- confirmen que els avenços d'aquestes investigacions ajuden a conèixer millor els mecanismes que contribueixen a l'aparició de l'autisme hereditari. *“Aquests descobriments són de gran importància ja que milloren el nostre coneixement sobre els factors causants del TEA, faciliten el seu diagnòstic i poden ajudar al desenvolupament futur del tractament farmacològic d'aquests trastorns”*, asseguruen.

No obstant això, factors ambientals i epigenètics encara no detectats també poden jugar un paper important en el desenvolupament de TEA. En l'actualitat, l'equip de MútuaTerrassa, en col·laboració amb investigadors de la Universitat de Califòrnia, treballa en la identificació d'altres factors ambientals, genòmics i epigenòmics que contribueixen al desenvolupament d'aquests severos trastorns.

Més informació:

Comunicació Corporativa MútuaTerrassa

93 736 50 24

comunicacio@mutuaterrassa.cat [@Mutua_Terrassa](https://twitter.com/Mutua_Terrassa)

Terrassa, 19 d'abril de 2018