



*Circunstancias ambientales, como infecciones durante el embarazo, pueden determinar alteraciones en doscientos genes vinculados al TEA*

# Mucha epigenética

**ANA MACPHERSON**  
Barcelona

**U**n 20% de los casos de trastorno del espectro autista (TEA) tienen un gen causante. El 80% restante, no. Lo suyo es más bien epigenética, alteraciones que se deben a influencias ambientales. Estudios del verano pasado encontraron que en los 200 genes que se vinculan hoy al autismo hay un fallo común en todos ellos, una proteína (CPEB4).

En esos 200 genes los investigadores del Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona (IRB) y del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) encontraron ese punto en común, la expresión diferente de esta proteína, y también circunstancias ambientales que intuyen que podrían ser determinantes.

La CPEB4 tiene dos funciones que la asocian al autismo. Por un lado, regula el desarrollo embrionario y, por otro, la respuesta al estrés, como el que supone una infección. Ambas circunstancias –infecciones víricas durante el embarazo, por ejemplo– tienen que ver con la aparición del autismo, por lo que todo va encajando.

La proteína estudiada se retrae cuando hay una infección, pero, en cuanto pasa el problema, vuelve a su actividad normal. Por alguna razón aún no descubierta, en las personas que acaban desarrollando un trastorno del espectro autista esa proteína sigue alterada, retraída. Y al menos esos 200 genes autistas ven así modificada su expresión, por ese regulador defectuoso.

Los avances en la genética del autismo tienen más que ver con la epigenética. La solución posible a este trastorno tan diverso, en el que caben desde frikis informáticos (en las empresas de Silicon Valley hay un gran número de diagnosticados de asperger trabajando en la detección de errores informáticos) hasta niños que nunca sonríen, ni maman, ni conectan en absoluto con los demás, no parece única. Ni muy próxima.

Los investigadores del IRB y del CSIC que encontraron ese elemento común entre 200 genes intentan que su hallazgo les permita encontrar también una forma sencilla de diagnóstico,

con un análisis de sangre. Y sobre todo, quieren encontrar utilidad terapéutica a lo que han averiguado. Por ejemplo, ¿sería posible hacerlo reversible?

Para el autismo no hay medicación, aunque muchos TEA estén medicados por errores diagnósticos, algo no infrecuente entre los casos adultos. “El boom del diagnóstico del trastorno del espectro autista es de los últimos 10 años. Los casos adultos no los hemos visto. Muchos llegan a los servicios de psiquiatría por bulimia y anorexia nerviosa con mucha rigidez, por trastornos límite de la personalidad o por elevado consumo de alcohol y cannabis, que les sirven como facilitadores de relaciones sociales, tan difíciles para ellos”, enumera la psiquiatra Amaia Hervás, experta en autismo y directora de la psiquiatría infantil y juvenil de la Mútua de Terrassa. A veces se detecta un caso de TEA adulto porque la medicación que les daban pensando que era otra cosa, desde un obsesivo compulsivo hasta una esquizofrenia, pro-

## Los adultos quedan a menudo ocultos, y sin tratamiento adecuado, bajo otro diagnóstico psiquiátrico

voca reacciones muy adversas.

Las mejoras son notables en cambio cuando el tratamiento se basa en la ayuda a entenderse, en hallar sus puntos fuertes para que les saquen partido y se sientan bien con sus particularidades. “Se trata de que construyan una funcionalidad que ellos no han podido construir espontáneamente”, explica Hervás. Aprender a organizarse, a trabajar autónomamente, a entender y conocer claves sociales, a entrenarse en las relaciones sociales...

Todo eso incluye acompañamiento, tratamiento continuado y entrenamiento de los padres para que puedan aplicar las técnicas en casa. Pero queda a veces muy limitado en el sistema sanitario, donde la frecuencia y la continuidad en las sesiones parecen un lujo. “Necesitamos desarrollar tratamientos efectivos en la sanidad pública”, apunta la psiquiatra.●