

NOTA DE PREMSA

L'HUMT PARTICIPA EN UN ESTUDI INTERNACIONAL QUE EVIDENCIA QUE LA DETECCIÓ DE MUTACIONS NOVELLES I LA SELECCIÓ D'ESPERMA POT AJUDAR A DISMINUIR EL RISC DE TEA

El treball, publicat recentment a la revista *Nature Medicine*, demostra que noves mutacions produïdes durant l'espermatogènesi poden contribuir a la simptomatologia del Trastorn de l'Espectre Autista (TEA)

Un equip de tres investigadors de l'Hospital Universitari MútuaTerrassa (Amaia Hervás, Marta Cancino i Javiera Uribe) i dos de la Fundació Docència i Recerca MútuaTerrassa (Maria Jesús Arranz i Maria Cárcel) -liderats per la Dra. Hervás- han participat en un dels treballs internacionals més importants sobre l'etiologia dels Trastorns de l'Espectre Autista (TEA) realitzats fins al moment i publicat a finals de desembre a la prestigiosa revista *Nature Medicine*.

Els resultats de l'estudi -realitzat en una vintena de famílies amb membres afectats amb TEA i desenvolupat juntament amb investigadors de la Universitat de San Diego, liderats pel Dr. Jonathan Sebat- evidencien que noves mutacions produïdes durant l'espermatogènesi poden contribuir a la simptomatologia del TEA. La seqüenciació genòmica de mostres de sang, saliva i esperma van demostrar noves mutacions associades al TEA que només eren detectades en l'esperma.

La troballa té importants implicacions clíniques i científiques a l'evidenciar que les determinacions de risc genètic realitzades únicament en sang poden ser insuficients, i en conseqüència, és convenient desenvolupar estudis a nivell d'esperma. La detecció precoç d'aquestes mutacions novelles pot ajudar a disminuir el risc de transmissió als fills mitjançant selecció d'esperma no afectat, com destaca l'editorial dedicat a l'estudi i publicat en el mateix número de la revista.

A més, obre noves línies d'investigació que podrien explicar l'associació entre edat paterna i risc de TEA. Segons la Dra. Amaia Hervás "la determinació del risc genètic basat en cèl·lules germinals suposa un important canvi d'estratègia que incrementarà sensiblement la detecció primerenca de TEA i el valor del consell genètic, augmentant les possibilitats de tractament i millora dels afectats".

Nombrosos estudis han demostrat una alta contribució genètica a l'aparició d'aquests trastorns i certament hi ha un risc de recurrència de TEA a les famílies que compten amb un membre afectat. Les alteracions genètiques constitueixen entre el 60 i el 85% dels factors causants de TEA i algunes d'aquestes s'associen a un TEA amb un fenotip més afectat, amb greus discapacitats vinculades. La identificació i tractament primerenc dels TEA ajuda a millorar significativament el seu pronòstic i l'eficàcia dels tractaments. En l'actualitat es realitzen determinacions en sang de les alteracions genètiques conegudes per ajudar al diagnòstic de TEA però les deteccions estan condicionades pel baix nombre de mutacions de risc conegudes (al voltant del 30%) de manera que el seu nivell pronòstic és limitat.

Els TEA són alteracions del neurodesenvolupament que duren tota la vida, es manifesten generalment a la primera infància i suposen una alteració del desenvolupament social i comunicatiu amb patrons repetitius i inflexibles de conducta. Es presenten entre un 1 i un 2% de la població i hi ha una gran variabilitat en l'afectació de l'autisme a les persones: algunes tenen gran dependència relacionada amb els seus dèficits intel·lectuals i dificultats molt severes de llenguatge associades i altres són intel·ligents i compten amb un bon llenguatge però presenten problemes importants d'adaptació a una vida autònoma.

Més informació:

Comunicació Corporativa MútuaTerrassa 93 736 50 24 / comunicacio@mutuaterrassa.cat / [@Mutua Terrassa](https://www.instagram.com/Mutua_Terrassa)

Terrassa, 15 de gener de 2020