

Conferencia

Genética en Trastornos del Espectro Autista

Carla SESARINI

Los trastornos del espectro autista (TEA) son un grupo heterogéneo de alteraciones del desarrollo cerebral. Se caracterizan, en mayor o menor grado, por dificultades en la interacción social, comunicación verbal y no verbal, y comportamientos repetitivos. Los síntomas pueden variar de relativamente sutil y leve, a muy grave. Existen datos clínicos, bioquímicos, neuroanatómicos, neurofisiológicos, genéticos e inmunológicos que sugieren que los TEA son trastornos del neurodesarrollo con una clara base biológica.

Ya en 1943, Kanner postula una base genética para TEA, sin embargo, hasta 1980 el autismo no se consideró un trastorno distinto en los manuales de diagnóstico psiquiátrico, ni fue aceptada por la mayoría su base biológica. En los últimos 40 años, los estudios genéticos han proporcionado información relevante sobre las causas de TEA y su diversidad. Estudios en gemelos y familias estimaron que la heredabilidad es del 50% y la mayor parte se debe a variantes genéticas comunes. Aproximadamente 10% de los pacientes, especialmente aquellos con discapacidad intelectual, presentan variantes genéticas *de novo* que afectan genes clínicamente relevantes que podrían involucrar la plasticidad sináptica y la homeostasis neuronal, aumentando el riesgo de TEA.

En ésta charla revisaremos los conocimientos actuales sobre la genética de TEA.