

*Dirigido por el Dr. Ángel Carracedo, ha concluido la fase de análisis de muestras de ADN y comienza ahora la etapa de información a las familias*

## **MÁS DE 200 FAMILIAS GALLEGAS CON HIJOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA PARTICIPAN EN UN PROYECTO DE LA FUNDACIÓN MARÍA JOSÉ JOVE Y DE LA FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA**

- SE HAN ENCONTRADO ALTERACIONES GENÉTICAS EN ALGO MÁS DEL 20% DE LOS CASOS

A Coruña, 10 marzo de 2014.- Un total de 216 familias gallegas de niños y adolescentes diagnosticados con Trastornos del Espectro Autista (TEA) participan en un proyecto de la Fundación María José Jove y la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (Sergas) para el diagnóstico genético en niños y adolescentes con autismo en Galicia. Dirigido por el Dr. Ángel Carracedo e iniciado hace dos años, ha concluido la fase de análisis de muestras de ADN y de elaboración de los informes genéticos de los 216 casos estudiados, y comenzado ahora una importantísima etapa de entrega a las familias de los informes de sus hijos mediante citas de asesoramiento genético.

Para el análisis, se utilizó el método Microarray CytoScan High-Density que contiene 2,7 millones de marcadores y que permiten ver cambios en variantes de número de copia (CNV) de todo el genoma; siendo los cambios en el número la causa de un número de casos de trastorno del espectro autista. En el caso de las familias gallegas estudiadas, se encontraron alteraciones en algo más del 20% de los casos. Se trata de una cifra de positivos ligeramente más elevada que en otros trabajos recientes, lo que puede deberse a la mayor densidad del microarray utilizado. Muchos de estos CNVs están también ligados a casos de autismo en poblaciones europeas y algunas tienen una especial prevalencia en nuestra población.

### **Menores estudiados**

El rango de edad de los menores participantes se sitúa entre los 3 y los 18 años de edad aunque la media total de la muestra está en torno a los 8.7 años de edad. En cuanto a la distribución por géneros, hay una presencia claramente mayoritaria para el sexo masculino, hasta el punto de contar con 161 casos de varones y solamente con 55 casos del género femenino. Señalar no obstante que estos datos se corresponderían con lo esperado según las actuales cifras de prevalencia registradas en TEA.

El grueso de la muestra de las familias que han participado ha sido obtenido a través de diferentes asociaciones de autismo gallegas: Menela, Aspanaes y Bata o bien han sido remitidos por profesionales médicos, fundamentalmente de los servicios de Atención Primaria y Neuropediatría, e incluso por mediación de algunos centros terapéuticos y ocupacionales. Todavía están pendientes de ser incluidas como potenciales referentes de futuros participantes, otras asociaciones de autismo gallegas, como Raiolas y Capaces de Lugo, y las Unidades de Salud Mental Infanto Juvenil adscritas al Sergas, lo que se hará a la mayor brevedad.

La información clínica recogida hasta el momento indica que aproximadamente 43 participantes podrían ser considerados casos de autismo de alto funcionamiento y/o síndromes de Asperger; en otros 40 casos ha sido recogido un diagnóstico específico de Trastorno Autista, donde se presume que hasta en un 50% puedan presentar discapacidad intelectual asociada, y el resto de participantes

cuentan con un diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista y/o Trastornos Generalizado del Desarrollo, salvo 14 casos aislados donde se catalogan como Trastornos Generalizados del Desarrollo no Especificados. En general, se trata de una muestra muy dispar tanto desde una perspectiva clínica como en su nivel de afectación y funcionalidad, pero curiosamente solamente en 20 casos, se informa de la presencia de un trastorno psiquiátrico asociado (por ejemplo: Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), Trastornos de conducta y Trastornos de sueño).

### **Información a las familias**

El proyecto se encuentra ahora en la fase de transmisión de información a las familias participantes. En este sentido, se está procediendo a la entrega de los correspondientes informes genéticos que, dada su complejidad, se realizan mediante consultas de asesoramiento genético. Estas consultas se están llevando a cabo tanto en la propia Fundación Galega de Medicina Xenómica (FPGMX) como en las sedes de las entidades de autismo colaboradoras.

En el caso de encontrarse hallazgos positivos (presencia de alteraciones genéticas) el asesoramiento genético se facilita de forma individualizada en la FPGMX y se acompañará también de una entrevista clínica y neuropsicológica exhaustiva con el menor y su familia, para caracterizar y definir con mayor detalle los síntomas presentes así como su grado de limitación.

Para los casos negativos, la FPGMX está visitando personalmente las diferentes sedes de las entidades colaboradoras con el objetivo de informar y explicar a todas las familias que así lo requieran, la significación de los resultados genéticos. También se les está ofreciendo la posibilidad de sumarse a futuros proyectos de investigación de perfil similar (causalidad genética en TEA). En este sentido, se ha comenzado por la Fundación Menela de Vigo y, de cara a los próximos meses, están previstos nuevos desplazamientos a Vigo, Vilagarcía de Arousa y A Coruña. En el caso de Vigo, ya se han iniciado además las extracciones de sangre a todos los padres de niños y/o adolescentes diagnosticados de TEA, que cumplen criterios para acceder a la segunda fase del estudio, donde se analizará, con fines de investigación, el exoma completo de los tríos: padre, madre y menor afecto.

**Nota.** - *María José Jove, fallecida en marzo de 2002, estuvo siempre vinculada al compromiso social orientado a los colectivos menos favorecidos, constituyendo la infancia una de sus grandes preocupaciones. Por este motivo, su familia ha querido impulsar este proyecto y llevar a la práctica la extraordinaria sensibilidad de María José Jove, creando una Fundación que lleve su nombre, bajo la presidencia de Felipa Jove Santos.*

### **Para más información:**

Belén Rey Asensio, Directora de Comunicación FUNDACIÓN MARÍA JOSÉ JOVE. Tel. 981 25 74 81.

[brey@fundacionmariajosejove.org](mailto:brey@fundacionmariajosejove.org)

<http://www.facebook.com/fundacionmariajosejove> / [www.fundacionmariajosejove.org](http://www.fundacionmariajosejove.org)