

Primer mapa genético del trastorno por déficit de atención con hiperactividad

Un estudio internacional con participación española ha identificado doce fragmentos de ADN relacionados con la probabilidad de padecer TDAH. El trabajo se ha centrado en el papel que tienen en este trastorno psiquiátrico las variantes genéticas frecuentes en la población general.

SINC

26/11/2018 17:00 CEST



El TDAH es uno de los trastornos psiquiátricos más comunes en la primera infancia y adolescencia. / AdobeStock

Una investigación ha analizado el genoma de más de 50.000 individuos de todo el mundo y ha logrado identificar doce fragmentos genómicos de ADN relacionados con la susceptibilidad de sufrir trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Muchos de ellos afectan a elementos reguladores de la expresión génica en el cerebro.

En el estudio, publicado en la revista *Nature Genetics*, participan más de

ochenta autores, entre los que destacan varios expertos de instituciones de Cataluña.

El TDAH es uno de los trastornos psiquiátricos más comunes en la primera infancia y adolescencia: afecta a cerca del 5% de los niños y al 2,5 % de los adultos. Se caracteriza por déficit de atención, hiperactividad y comportamiento impulsivo, y limita las habilidades personales y sociales de los afectados. Todo indica que el TDAH es el resultado de la combinación de **factores ambientales** (toxicológicos, psicosociales, etc.) con una **base hereditaria** poligénica (que explicaría cerca del 75% del trastorno).

Es el mayor estudio a escala genómica que se ha hecho hasta ahora sobre el TDAH

El nuevo trabajo es el mayor estudio a escala genómica que se ha hecho hasta ahora sobre el TDAH y se centra en el papel que tienen en él las variantes genéticas frecuentes en la población general.

El trabajo, liderado por Benjamin M. Neale, de la Escuela de Medicina de la Universidad de Harvard (EE UU), ha analizado cerca de 10 millones de posiciones (*loci*) en el genoma de más de 50.000 individuos –entre pacientes y controles– de diversos países de Europa, Estados Unidos, Canadá y China. Mediante un estudio de asociación a escala genómica (GWAS), se han analizado los cambios en un único nucleótido del ADN, que son los más abundantes en el genoma humano.

Genes cruciales

El estudio revela que estas variantes genéticas comunes “tienen un peso del 21 % en el total de la genética del TDAH”, explica Bru Cormand, jefe del Grupo de Investigación de Neurogenética en la Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona y uno de los autores. “Además –añade– la mayoría de las alteraciones genéticas que se han identificado se encuentran en regiones del genoma muy conservadas a lo largo de la evolución, hecho que apunta a su relevancia funcional”.

“Los resultados revelan solapamientos genéticos entre el TDAH y la depresión, la anorexia, el nivel educativo, la obesidad, el éxito reproductivo, el tabaco y el insomnio”

Entre los fragmentos identificados destaca el gen FOXP2, uno de los más estudiados en el **desarrollo del lenguaje** en humanos, con un papel destacado en la formación de las sinapsis neuronales y el aprendizaje. Este gen ya había sido señalado como candidato al TDAH en un estudio previo.

Otro de los genes identificados –DUSP6 – está implicado en el control de la **neurotransmisión dopaminérgica**, que es un proceso diana para los tratamientos farmacológicos más habituales del TDAH. El gen SEMA6D, que se expresa en el cerebro durante el **desarrollo embrionario**, también podría tener un papel relevante en la formación de las ramificaciones neuronales.

El estudio internacional revisa, además, la posible base genética compartida entre el TDAH y más de doscientos rasgos, tanto psiquiátricos como no. Tal y como apunta Cormand, “los resultados revelan **solapamientos genéticos** entre el TDAH y la depresión mayor, la anorexia, el nivel educativo, la obesidad, el éxito reproductivo, el tabaco y el insomnio, entre otros”.

Base biológica sólida

Varios estudios previos realizados en gemelos habían demostrado ya que el 75 % del trastorno se explica por factores genéticos. Este nuevo estudio empieza a definir de forma más concreta el paisaje genético del TDAH, identificando alrededor de diez genes específicos que contribuyen a la vulnerabilidad al trastorno. Según el investigador, “este estudio refuerza, en contra de ciertas voces negacionistas, la idea de que el TDAH es un trastorno con una base biológica sólida, en la que la genética tiene mucho que decir”.

Este primer mapa genético de la susceptibilidad al TDAH concentra el esfuerzo investigador de expertos de más de sesenta instituciones de todo el mundo y ha contado con el apoyo de plataformas internacionales como el Consorcio de Genómica Psiquiátrica, el Early Genetics and Lifecourse

Epidemiology y el Roadmap Epigenomics Mapping Consortium.

“Los resultados muestran la importancia de impulsar estudios a gran escala –que únicamente son posibles a través de grandes consorcios internacionales– para explorar la base genética de las enfermedades complejas del cerebro”, concluye Bru Cormand.

Referencia bibliográfica:

Ditte Demontiset al. “Discovery of the first genome-wide significant risk loci for attention deficit/hyperactivity disorder”. *Nature Genetics*, 26 de noviembre de 2018. Doi: 10.1038/s41588-018-0269-7

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

TDAH | NEUROCIENCIA | GENÉTICA |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)