



INSTITUTO POLITÉCNICO NACIONAL COMUNICADO DE PRENSA

COORDINACIÓN DE COMUNICACIÓN SOCIAL

México, D.F., a 02 de abril de 2015

INVESTIGAN GENES INVOLUCRADOS EN AUTISMO

- **Uno de cada 300 niños que nacen en México padecen autismo: especialista del IPN**
- **El diagnóstico se dificulta por no contar con instrumentos precisos y/o marcadores genéticos**

C-070

En el Día Mundial de Concientización sobre el Autismo, la científica del Instituto Politécnico Nacional (IPN), Amalia Guadalupe Gómez Cotero, refirió que la frecuencia del autismo y los padecimientos de su espectro han aumentado en las últimas décadas.

Al respecto, citó que en el Primer Estudio de Prevalencia del Autismo, elaborado por la Clínica Mexicana de Autismo y Alteraciones del Desarrollo (Clima), A. C., se estima que en México padecen el trastorno uno de cada 300 niños.

Por ello, la investigadora politécnica adscrita al Centro Interdisciplinario de Ciencias de la Salud (CICS), Unidad Santo Tomás, desarrolló con el apoyo de la François Rabelais Université de Tours, Francia, un estudio para determinar, entre otras vertientes, los genes que podrían estar involucrados en el trastorno.

Dijo que se trata de una investigación de tipo genómica multiinstitucional, cuyo objetivo es crear una base clínica del material biológico de sujetos diagnosticados con autismo, e informó que en el estudio participaron 40 niños de entre 6 y 18 años de edad diagnosticados con autismo, seleccionados en hospitales y clínicas de la Ciudad de México y de diversas entidades del país.

Por cuestiones inherentes al traslado, sólo se pudieron analizar 38 muestras y en siete de ellas se identificaron mutaciones en el gen conocido como FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1), ubicado en el extremo del brazo largo del cromosoma X.

La mutación identificada tiene como consecuencia la expansión del número de repeticiones del trinucleótido CGG, lo que da como resultado un déficit en la producción de una proteína conocida como FMRP, que está relacionada con la discapacidad intelectual.

En el estudio se especificó que la identidad patológica que se asocia a la presencia de esta mutación en el gen FMR1, es conocida con el nombre de Síndrome del X Frágil (SXF) o como Síndrome de Martín-Bell. Gómez Cotero indicó que en la muestra final de los 38 casos analizados, se encontró que siete de ellos presentan esta alteración genética, es decir, el 18.4 por ciento.

Señaló que de acuerdo con estudios previos y en contraste con los resultados obtenidos en esta muestra, el Síndrome del X Frágil es más frecuente en varones, ya que las mujeres poseen dos cromosomas X y de alguna manera pueden llegar a equilibrar la anomalía de uno de ellos con la reproducción del otro.

La importancia de realizar este tipo de investigaciones, dijo la especialista del IPN, radica en que entre más tempranamente se diagnostique la enfermedad, los individuos tienen mejores pronósticos; por ello exhortó a los padres de familia para estar atentos ante la sintomatología.

“Los principales síntomas del autismo son los problemas de interacción social y comunicación verbal y no verbal, rutinas e intereses obsesivos o repetitivos, la falta de comunicación visual y algunos estereotipos como el aleteo de manos. A causa de la alteración genética se afecta la producción de los neurotransmisores dopamina y serotonina”, detalló.

Señaló que aunque de manera artificial se regulen los niveles de los neurotransmisores, “el autismo no se cura porque hay una afección cerebral, por ello la terapia es lo único con lo cual el niño puede restablecerse, ya que la alteración de neurotransmisores inhibe los estímulos emocionales”.

Agregó que es común que este tipo de pacientes no tenga contacto visual y no reaccionen ante la demostración de afecto, porque desde el nacimiento hay una separación corporal con su madre, lo cual impide establecer vínculos.

“El diagnóstico se dificulta por no contar con instrumentos precisos y/o marcadores genéticos, por ello parte del proyecto de investigación se enfoca a la detección de mutaciones genéticas”, expresó.

===000===