

Genètica i TEA

El trastorn de l'espectre autista (TEA) engloba un conjunt de trastorns del neurodesenvolupament que afecten la comunicació i el comportament. Els símptomes apareixen durant els primers dos anys de vida i es caracteritzen per:

- dificultats per comunicar-se
- interessos limitats
- comportaments repetitius
- problemes en el desenvolupament a l'escola o en l'ambient de treball

El TEA es un trastorn multifactorial **causat majoritàriament per factors genètics**. Actualment es coneixen >100 gens i regions genòmiques associades al TEA. La majoria de les mutacions localitzen en gens implicats en el desenvolupament neuronal i la sinaptogènesi.



Individus amb TEA a la població



Individus TEA que presenten discapacitat intel·lectual



Casos TEA en els que s'identifica una causa genètica



Av. de Cerdanyola, 57
08172 Sant Cugat del Vallès

www.adninstitut.com
atencio@adninstitut.com
93 115 99 50

Diagnòstic genètic

TRASTORN DE L'ESPECTRE AUTISTA

per a un abordatge integral



Diagnòstic genètic en pacients TEA

Què analitza el test genètic TEA?

El test inclou els estudis recomanats actualment per les guies mèdiques així com l'estudi de gens accionables pel tractament dels pacients:

- Estudi de >100 gens relacionats amb TEA mitjançant **tecnologia exoma**
- **Array 180K** per analitzar pèrdues o guanys de material genètic i reordenaments cromosòmics
- Estudi del gen responsable de la **síndrome de X-fràgil** (FMR1)
- **Estudi farmacogenètic** per analitzar gens implicats en la resposta als medicaments utilitzats en pacients TEA

Estudi complet per a la màxima utilitat del diagnòstic genètic en pacients TEA

Quins són els passos?

- 1 Extracció de la mostra (sang o saliva)
- 2 Anàlisi genètica usant les tecnologies més novedoses i precises
- 3 Recepció de l'informe de resultats
- 4 Visita d'interpretació de resultats amb el/la genetista

Quina és la seva utilitat?



Confirma l'origen genètic de la sospita clínica



Dona suport a la selecció i inici de tractaments efectius



Permet el seguiment de les comorbilitats associades al gen causal per tal de prevenir-les



Permet evaluar els riscos reproductius i oferir consell familiar



Genera xarxes de suport entre pacients amb formes de TEA genèticament similars



Farmacogenètica

La farmacogenètica estudia la manera com els gens d'una persona afecten la manera com respon als medicaments. S'utilitza per conèixer anticipadament quin és el fàrmac més òptim o la millor dosi.

A 1 de cada 3 pacients TEA se'ls prescriu antipsicòtics per tal de gestionar l'ansietat i els trastorns de l'estat d'ànim i els símptomes d'agressivitat, irritabilitat o hiperactivitat.

Un dels més usats, la risperidona, és metabolitzada pel gen CYP2D6. Variants genètiques en aquest gen defineixen la bona, nul·la o tòxica resposta al fàrmac.



Metabolitzador **normal**:
aplicar dosi estàndard



Metabolitzador **intermig**
o **ultraràpid**: reduir o incrementar dosi



Metabolitzador **lent**: no aplicar el medicament i buscar alternativa

Evita tractaments amb fàrmacs que podrien no ser efectius o provocar efectes adversos. Determina la dosi eficaç.