

Genética y TEA

El trastorno del espectro autista (TEA) engloba un conjunto de trastornos del neurodesarrollo que afectan a la comunicación y al comportamiento. Los síntomas aparecen durante los dos primeros años de vida y se caracterizan por:

- dificultades para comunicarse
- intereses limitados
- comportamientos repetitivos
- problemas en el desarrollo en la escuela o en el ambiente de trabajo

El TEA es un trastorno multifactorial causado mayoritariamente por factores genéticos. Actualmente se conocen >100 genes y regiones genómicas asociadas al TEA. La mayoría de las mutaciones localizan en genes implicados en el desarrollo neuronal y la sinaptogénesis.



Individuos con TEA en la población



Individuos con TEA que presentan discapacidad intelectual



Casos de TEA en los que se identifica una causa genética



Av. de Cerdanyola, 57
08172 Sant Cugat del Vallès

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

Diagnóstico genético

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

para un abordaje integral



Diagnóstico genético en pacientes TEA

¿Qué analiza el test genético TEA?

El test incluye los estudios recomendados actualmente por las guías médicas así como el estudio de genes accionables para el tratamiento de los pacientes:

- Estudio de >100 genes relacionados con TEA mediante **tecnología exoma**
- **Array 180K** para analizar pérdidas o ganancias de material genético y reordenamientos cromosómicos
- Estudio del gen responsable del **síndrome de X-frágil (FMR1)**
- **Estudio farmacogenético** para analizar genes implicados en la respuesta a los fármacos utilizados en pacientes TEA

Estudio completo para la máxima utilidad del diagnóstico genético en pacientes TEA

¿Cuáles son los pasos?

- 1 Extracción muestra (sangre o saliva)
- 2 Análisis genético usando las tecnologías más novedosas y precisas
- 3 Recepción del informe de resultados
- 4 Visita de interpretación de resultados con el/la genetista

¿Cuál es su utilidad?



Confirma el origen genético de la sospecha clínica



Apoya la selección e inicio de tratamientos efectivos



Permite el seguimiento de las comorbilidades asociadas al gen causal para prevenir las



Permite evaluar los riesgos reproductivos y ofrecer consejo familiar



Genera redes de soporte entre pacientes con formas de TEA genéticamente similares



Farmacogenética

La farmacogenética estudia cómo los genes de una persona afectan a cómo responde a los medicamentos. Se utiliza para conocer anticipadamente cuál es el fármaco más óptimo o mejor dosis.

A 1 de cada 3 pacientes TEA se les prescribe antipsicóticos para gestionar la ansiedad y los trastornos del estado de ánimo y los síntomas de agresividad, irritabilidad o hiperactividad.

Uno de los más usados, la risperidona, es metabolizada por el gen CYP2D6. Variantes genéticas en este gen definen la buena, nula o tóxica respuesta al fármaco.



Metabolizador **normal**: aplicar dosis estándar



Metabolizador **intermedio o ultrarrápido**: reducir o incrementar dosis



Metabolizador **lento**: no aplicar el medicamento y buscar alternativa

Evita tratamientos con fármacos que pueden no ser efectivos o provocar efectos adversos. Determina la dosis eficaz.