



Publicidad

Última Hora El marido de la Reina de Inglaterra abandonará sus compromisos públicos en otoño

SÍNDROME DE TOURETTE

Identificado el primer gen asociado al desarrollo del síndrome de Tourette

» El conocimiento de las bases genéticas del trastorno posibilitará, por fin, el desarrollo de tratamientos efectivos frente al mismo

Compartir Compartido 0 veces



Conocer las bases genéticas del síndrome de Tourette facilitará el desarrollo de tratamientos efectivos - ARCHIVO

A. OTERO / - @abc_salud Madrid
03/05/2017 14:17h - Actualizado: 03/05/2017 18:28h.
Guardado en: [Salud Enfermedades](#)

El síndrome de Tourette es un trastorno neurológico complejo y hereditario caracterizado por la presentación de tics motores y vocales totalmente involuntarios. Un trastorno que, según las estimaciones, padece una de cada 2.000 personas y para el cual no existen tratamientos demasiado eficaces, fundamentalmente porque las causas –sobre todo genéticas– que lo desencadenan permanecen aún desconocidas. De ahí la importancia de un nuevo estudio dirigido por investigadores de la [Universidad de California en San Francisco](#) (EE.UU.), en el que se describe el primer gen directamente asociado al desarrollo del síndrome de Tourette –y se identifican otros tres genes candidatos que, muy probablemente, también se encuentran implicados en su aparición.

Como explica Matthew State, co-director de esta investigación publicada en la revista «[Neuron](#)», «en la práctica clínica veo continuamente la frustración que experimentan los pacientes y sus familias ante nuestra falta de conocimientos sobre el trastorno y las limitaciones de los tratamientos disponibles. Pero ahora, y gracias las nuevas tecnologías genómicas y a una larga y exitosa colaboración entre los médicos y los genetistas, hemos dado un primer gran paso para cambiar esta realidad. Y es que **nuestros**

CONTENIDOS RELACIONADOS



Las nuevas pruebas genéticas aceleran el diagnóstico de las enfermedades raras en bebés

TEMAS RELACIONADOS

- INVESTIGACIÓN MÉDICA
- ENFERMEDADES RARAS
- BIOLOGÍA
- GENÉTICA

Oferplan
ABC

EL CRÉDITO
Teatro Maravillas
Antonio PAGUDO
Verónica ROMERO

-40%
20 € **12 €** LLÉVATELO

Entradas El Crédito

Teatro Maravillas

resultados suponen un avance en el conocimiento de la biología de este síndrome, lo que facilitará la búsqueda de mejores tratamientos».

MÁS OFERTAS EN OFERPLAN ABC

Genes candidatos

Para llevar a cabo el estudio, los autores han aplicado un modelo de investigación que ha posibilitado notables avances en los últimos cinco años en el conocimiento de las bases genéticas de los trastornos del espectro autista (TEA). Concretamente, lo que hicieron fue comparar las regiones codificantes de proteínas del genoma de niños con síndrome de Tourette con las de sus padres –con o sin el trastorno– para, así, identificar la presencia de mutaciones genéticas ‘de novo’, es decir, no heredadas sino generadas de forma espontánea.

Como indica Jeremy Willsey, co-director de la investigación, «las variantes ‘de novo’ suelen tener efectos biológicos más fuertes que las variantes heredadas que se transmiten a través de las generaciones. Así, y si bien son ciertamente raras, hemos estudiado estas variantes ‘de novo’ porque suelen conllevar efectos ‘extremos’ y pueden ofrecernos mucha información sobre las causas subyacentes de una enfermedad».



“

Nuestros resultados suponen un avance en el conocimiento de la biología del síndrome de Tourette, lo que facilitará la búsqueda de mejores tratamientos

Matthew State

Los autores contaron con la participación de 311 ‘tríos’ conformados por un niño con síndrome de Tourette y sus progenitores –en la gran mayoría de los casos sin el trastorno–. Y la comparación de los genomas de los componentes de los ‘tríos’ permitió concluir que **las variaciones –o mutaciones– genéticas ‘de novo’ se encuentran implicadas en cerca de un 12% de los casos con el síndrome de Tourette**. Y exactamente, ¿cuántos son los genes candidatos o ‘de riesgo’ que, una vez sufren una mutación ‘de novo’, se encuentran implicados en el desarrollo del trastorno? Pues cerca de 400, lo cual es demasiado. Pero, ¿no se puede acotar esta búsqueda?

Finalmente, los autores cogieron sus resultados y recurrieron a las grandes bases de datos genéticos sobre el síndrome de Tourette –entre otros, el Consorcio Internacional para la Genética del Síndrome de Tourette (TSAICG)– con objeto de identificar a aquellos genes con mayor riesgo de desencadenar el síndrome. Y lo que observaron es que **la presencia de variantes en el gen ‘WWC1’ –o gen ‘KIBRA’, implicado en el desarrollo cerebral, la memoria y la respuesta cerebral a los estrógenos– se asocia a una probabilidad superior al 90% de contribuir a la aparición del trastorno**.

Es más; los autores también identificaron otros tres genes cuyas variantes, si bien con una probabilidad cercana al 70%, parecen igualmente contribuir al desarrollo del síndrome: los genes ‘FN1’ y ‘CELSR3’, implicados en el desarrollo de los circuitos cerebrales; y el gen ‘NIPBL’, implicado en la regulación de la expresión génica en el cerebro y ya asociado con otros trastornos neurológicos en humanos –entre otros, el síndrome de Cornelia de Lange, el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y el trastorno obsesivo-compulsivo.

Aplicaciones clínicas

En definitiva, el estudio ha posibilitado la identificación de un primer gen cuyas mutaciones, muy probablemente –la posibilidad es superior al 90%–, se encuentren implicadas en el síndrome, y de otros tres genes candidatos cuyas variantes también parecen –probabilidad cercana a un 70%– contribuir a su aparición. Un descubrimiento que, como destacan los propios autores, puede ser trasladado a la práctica clínica.

Como refiere Jeremy Willsey, «este conocimiento tiene implicaciones clínicas y puede facilitar el desarrollo de tratamientos: si estas variantes incrementan significativamente el riesgo de que un niño desarrolle el síndrome de Tourette, **podemos esperar que el conocimiento de estos cambios pueda abrir la puerta al desarrollo de terapias muy efectivas**

para el trastorno».

TEMAS

INVESTIGACIÓN MÉDICA

ENFERMEDADES RARAS

BIOLOGÍA

GENÉTICA

> [Toda la actualidad en portada](#)



Compartir



Compartido 0 veces

MÁS NOTICIAS EN SALUD



[Inhibir una única proteína es suficiente para prevenir el aumento de peso en la mediana edad](#)

[Un método no invasivo valora el dolor en bebés](#)



comentarios

Debes estar registrado para comentar, [puede hacerlo aquí](#), es gratis

Copyright © DIARIO ABC, S.L.



RSS



Buscar



ESPECIALES

[Lotería de Navidad](#)
[Horóscopo Chino](#)
[Ofertas Black Friday](#)

CLASIFICADOS

[Tusanuncios](#)
[Pisos.com](#)
[Autocasión](#)
[Infoempleo](#)

INSTITUCIONAL

[Máster ABC](#)
[Museo ABC](#)
[Suscripción ABC papel](#)
[Promociones ABC](#)
[Política de cookies](#)
[Política de privacidad](#)
[Descuentos ABC](#)
[Entradas Teatro Madrid](#)
[Entradas Concierto Madrid](#)

ABC

[Contacto](#)
[Anúnciese](#)
[Aviso legal](#)
[Condiciones de uso](#)
[ABC en Kiosko y Más](#)
[Quiénes somos - Autores](#)

MAPA WEB

[Última hora](#)
[Castilla y León](#)
[Toledo](#)
[Fútbol](#)
[Economía](#)
[Tecnología](#)
[Hoy Cinema](#)
[ABC Cultural](#)
[Sevilla](#)
[Lotería](#)
[Juegos](#)

[España](#)
[Cataluña](#)
[Internacional](#)
[Baloncesto](#)
[Conocer](#)
[El Recreo](#)
[Historia](#)
[Museo ABC](#)
[Últimas noticias](#)
[El tiempo](#)
[Hemeroteca](#)

[Casa Real](#)
[C. Valenciana](#)
[Opinion](#)
[Tenis](#)
[Ciencia](#)
[Natural](#)
[Libros](#)
[Eurovisión](#)
[Blogs](#)
[Gasolineras](#)
[Suscripciones](#)

[Madrid](#)
[Galicia](#)
[Deportes](#)
[Fórmula 1](#)
[Salud](#)
[Motor](#)
[Teatro](#)
[Gente & Estilo](#)
[Multimedia](#)
[Premios](#)
[Publicidad](#)

[Sevilla](#)
[Navarra](#)
[Real Madrid](#)
[Motos](#)
[Familia](#)
[Cultura](#)
[Arte](#)
[Moda](#)
[Servicios](#)
[Traductor](#)
[Promociones](#)

[Canarias](#)
[País Vasco](#)
[Atlético de Madrid](#)
[Náutica](#)
[Viajar](#)
[La Guía TV](#)
[Toros](#)
[Belleza](#)
[Horóscopo](#)
[Esquelas](#)
[Máster ABC](#)

ENLACES VOCENTO

[ABCdesevilla](#)
[HoyCinema](#)
[Laverdad.es](#)
[SUR Digital](#)

[La Voz Digital](#)
[Guía TV](#)
[Finanzas](#)
[Guapabox](#)

[Cope](#)
[Hoydigital](#)
[11870.com](#)
[Frikipandi](#)

[Elcorreo.com](#)
[Idealdigital](#)
[El Norte de Castilla](#)
[Inglés 360](#)

[Elcomercio.es](#)
[Larioja.com](#)
[Las Provincias](#)
[Eslang](#)

[Eldiariomontañes.es](#)
[Mujer Hoy](#)
[Diario Vasco](#)