

BUSCANDO LOS GENES DEL SÍNDROME DE TOURETTE

Salud Moreno Jurado

FUENTE: Tourette Syndrome Association

En los últimos años se han logrado importantes avances en la comprensión de la genética del síndrome de Tourette (ST) y los trastornos de tics crónicos. Ahora se sabe que en la gran mayoría de los casos, el ST se hereda –o más bien, la posibilidad de desarrollar los tics y los síntomas relacionados con los tics, que se transmite de padres a hijos-. Es importante señalar que una susceptibilidad hereditaria no significa que los hijos de padres con ST definitivamente desarrollen síntomas, sino que existe una mayor probabilidad o "riesgo" de padecerlos en un futuro.

Así pues, sabemos que el ST es hereditario, pero aún no está muy claro cuáles son los genes que están implicados. En un principio los estudios sugerían que sólo había un "gen del síndrome de Tourette". En otras palabras, que uno de los padres podía pasar un solo gen a sus hijos y esto tendría un efecto importante a la hora de que el niño desarrollase ST, tic, o síntomas relacionados. Sin embargo, ahora se sabe que las causas del síndrome son mucho más complejas. Es probable que muchos genes, junto con los factores ambientales, se combinen, aumentando la susceptibilidad que tiene una persona para desarrollar el ST y sus trastornos asociados.

La búsqueda en todo el mundo para encontrar un marcador genético para el ST tuvo un "gran paso adelante" con los resultados de un estudio realizado por la Tourette Syndrome Association (TSA) publicado en noviembre de 1999 en la *American Journal of Human Genetics*.

En la actualidad se están llevando a cabo nuevas investigaciones sobre este síndrome y su base genética. Los recientes avances tanto en las herramientas como en las técnicas utilizadas para estudiar los genes permiten analizar los datos de miles de personas. Esto es fundamental para comprender plenamente la base genética del ST. Para lograrlo se necesita buscar y comprender cómo interactúan todos los genes posiblemente implicados.

El grupo de investigadores del Consorcio Internacional de Genética de la Tourette Syndrome Association (TSAICG), con la ayuda de la Tourette Syndrome Association (TSA) y la financiación de los National Institutes of Health (NIH), está usando múltiples enfoques, incluyendo la técnica GWAS. Los estudios pangenómicos o GWAS (*genome wide association studies*) están revolucionando muchas áreas de la medicina, ayudando a identificar mecanismos de producción de algunas enfermedades, lo que puede permitir establecer tanto medidas preventivas como diseñar las mejores estrategias terapéuticas. El objetivo en el caso del estudio en el ST es identificar las áreas del genoma que son compartidos por las personas con ST, pero no por personas

sin el ST. Este equipo ya ha identificado varios cromosomas que contienen genes que predisponen a los individuos a desarrollar el síndrome.

En la página web <https://findTSgenes.org> (en inglés) se puede encontrar más información sobre este estudio.