

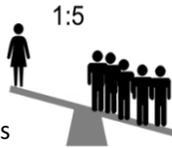
¿QUÉ ES EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)?

Se denomina **espectro** debido a que incluye distintas entidades. Los síntomas y la gravedad de los mismos pueden ser muy distintos entre las personas, pero incluyen:

- Dificultades en las interacciones sociales y en la comunicación verbal y no verbal
- Intereses restringidos y desarrollo de actividades de forma repetitiva

¿CON QUÉ FRECUENCIA SE PRESENTA?

- Afecta a 1 de cada 100 personas
- Es 5 veces más frecuente en chicos que en chicas



¿CUÁL ES LA CAUSA DEL TEA?

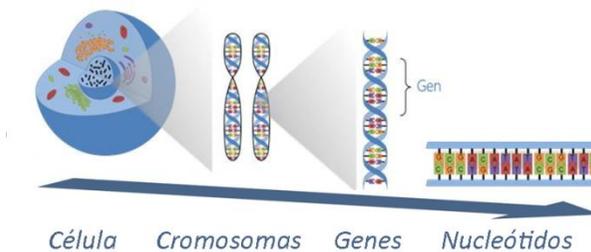
Existen diferentes factores que pueden influir en el riesgo a desarrollar TEA, pero **en la mayoría de los casos no se puede establecer una causa única**. Hay una gran cantidad de **genes**, que en combinación con **factores ambientales**, pueden estar implicados en su desarrollo.

En aproximadamente el **30% de los casos**, la causa principal es una alteración genética.

¿QUÉ SON LOS GENES?

En nuestras **células** se encuentra el **ADN**, una molécula que contiene toda la información que determina nuestras características. Esta información se organiza en **cromosomas**. Disponemos de 23 pares de cromosomas; cada par, está formado por un cromosoma heredado del padre y otro de la madre.

A su vez, cada cromosoma contiene un gran número de **genes** o instrucciones. Los genes están formados por la secuencia de 4 **nucleótidos** (A, C, T, G).



¿QUÉ ALTERACIONES GENÉTICAS DAN LUGAR AL TEA?

En el 30% de los casos en los que se puede identificar una causa genética, ésta puede ser de distintos tipos:

Síndromes asociados

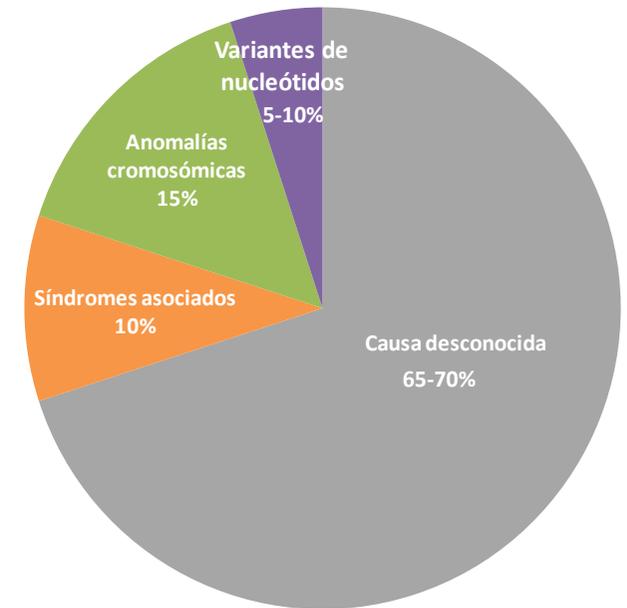
- Existen más de 100 **síndromes** que incluyen el TEA como característica
- Los más frecuentes son el síndrome del X-frágil y la esclerosis tuberosa

Anomalías cromosómicas

- Un fragmento de un **cromosoma** está alterado
- Pueden ser de gran tamaño y afectar a muchos genes, o más pequeñas y alterar pocos genes
- Pueden suponer pérdidas de ADN, ganancias o cambios en su orden
- Las más frecuentes son la ganancia de la región 15q11-q13 del cromosoma 15 y la pérdida de la región 16p11.2 del cromosoma 16

Variantes de nucleótidos

- Cambios en la **secuencia de nucleótidos** de genes asociados al TEA como *CHD8*, *ARID1B* y *SCN2A*



Estas alteraciones pueden ser heredadas de progenitores sanos o con manifestaciones leves, o bien aparecer *de novo*. Pueden estar presentes en todas las células del organismo o en determinados tejidos.

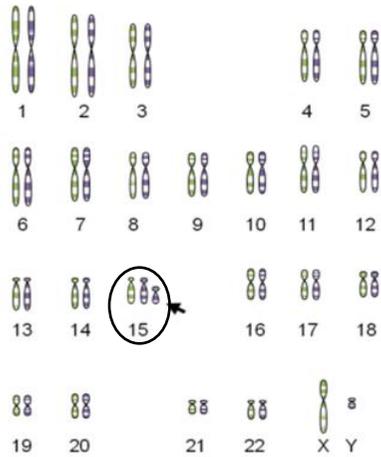
¿QUÉ PROBABILIDAD HAY DE TENER UN SEGUNDO HIJO CON TEA?

La respuesta depende de si ha sido posible identificar una causa genética en el primer hijo afectado. Cuando no se puede identificar la causa, se estima que el riesgo para la misma pareja de tener un segundo hijo afectado es entre el **10-27%** en cada nuevo embarazo. Sin embargo, si se conoce la causa es posible establecer el riesgo con mayor exactitud.

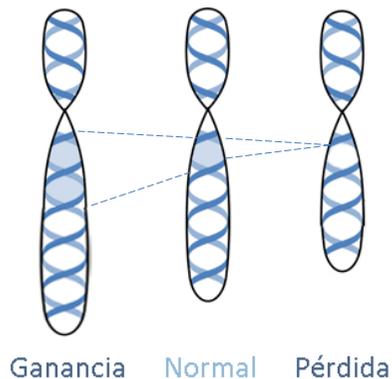
Las familias que deseen más información pueden solicitar una visita al **servicio de genética** de un hospital, así como contactar con un **asesor genético**. En esta visita, es probable que se plantee la posibilidad de realizar algún tipo de **prueba genética** para intentar determinar la causa.

¿QUÉ PRUEBAS GENÉTICAS EXISTEN ACTUALMENTE?

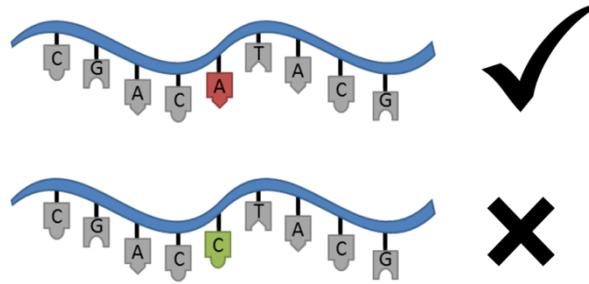
- **TEST DEL X-FRÁGIL** Se recomienda realizar el test de detección del síndrome X-frágil en varones con TEA dado que un 0,5-6% de ellos presentan dicho síndrome.
- **CARIOTIPO** Este test permite detectar las **anomalías cromosómicas de gran tamaño**.



- **MICROARRAY** Permite determinar si existen **pequeñas ganancias o pérdidas** de material genético.



- **SECUENCIACIÓN DEL EXOMA o GENOMA**. Permite conocer la **secuencia de nucleótidos** de los genes e identificar cambios en ella. Estas pruebas se encuentran en fase de desarrollo y no se ofrecen de manera rutinaria en los hospitales.



¿CUÁL ES LA FUNCIÓN DE UN ASESOR GENÉTICO?

El **asesor genético** es un profesional de la salud con formación específica en el campo de la genética médica.

Su función es ofrecer **información y apoyo** a las personas que tienen riesgo de padecer o transmitir una **enfermedad genética**. Interpretan la información sobre la enfermedad, analizan los **patrones de herencia**, los **riesgos** de recurrencia u ocurrencia y revisan las diferentes **opciones reproductivas** y de manejo clínico de la familia.

¿DÓNDE PUEDO OBTENER MÁS INFORMACIÓN?

- Sociedad Española de Asesoramiento Genético
- Instituto de Salud Carlos III
- Instituto de Salud Americano
- Unidad de Genética. Universitat Pompeu Fabra
- Área de Genética Clínica y Molecular del Hospital Vall d'Hebrón

ciberer isciüi

upf. Universitat Pompeu Fabra Barcelona



PI16/00369-FEDER

1 de cada 100 personas presenta Trastorno del Espectro Autista (TEA)

Actualmente se puede identificar una causa genética en el 30% de las personas con TEA

Las personas con TEA y sus familias pueden beneficiarse del asesoramiento genético

