



Investigadores delimitan las bases genéticas de la esquizofrenia

- En el estudio han participado dos genetistas asturianos, Antonio Fernández Pardiñas, de la Universidad de Cardiff, y Enrique Santiago, de la Universidad de Oviedo

Oviedo/Uviéu, 26 de febrero de 2018. Dos genetistas asturianos, Antonio Fernández Pardiñas, de la Universidad de Cardiff, y Enrique Santiago, de la Universidad de Oviedo, han puesto al descubierto 50 nuevas regiones del genoma que aumentan el riesgo de padecer esquizofrenia. Los datos genéticos se han combinado con la información más puntera sobre la biología del cerebro para identificar de forma certera nuevos genes implicados en este desorden psiquiátrico. Las conclusiones de su investigación acaban de ver la luz en la revista *Nature Genetics*.

Este estudio, el más grande hasta la fecha realizado en esquizofrenia, examinó los datos genéticos de más de 100.000 personas, 40.000 de las cuales estaban diagnosticadas con este trastorno. Uno de sus hallazgos fue que muchos de los genes que influyen sobre el riesgo de padecer esquizofrenia ya se habían descubierto anteriormente asociados a otros desordenes del desarrollo del sistema nervioso, incluida la discapacidad intelectual y el trastorno de espectro autista.

Otro hallazgo inesperado fue que muchos de los genes asociados al riesgo de esquizofrenia son necesarios para el funcionamiento normal del organismo, y normalmente no presentan mutaciones dañinas. Sin embargo, mutaciones con efectos muy leves sí pueden incrementar el riesgo de padecer esquizofrenia u otros trastornos. Este descubrimiento ayudará a futuros investigadores e investigadoras a concentrar esfuerzos, ya que estos genes solo constituyen un 15% de todo el genoma humano.

Las conclusiones también ayudan a explicar un misterio que ha confundido a los y las psiquiatras y genetistas durante mucho tiempo: Si las personas con esquizofrenia tienen, en promedio, menos hijos que las personas sin este trastorno, ¿cómo es posible que cálculos recientes hayan concluido que hasta el 1% de la población mundial podría sufrir esquizofrenia?

El Dr. Antonio Fernández Pardiñas, primer autor del artículo, explica: “Muchas de las variantes genéticas que aumentan el riesgo de padecer esquizofrenia son comunes en la población, casi todos nosotros llevamos cientos o miles de ellas. Hasta que los estudios de genoma completo empezaron a revelar las bases genéticas de la esquizofrenia,



muchos científicos no esperaban que esto fuera así. La idea era que una mutación que causara riesgo de esquizofrenia se vería afectada por la selección natural, se volvería rara, y eventualmente desaparecería de la población”.

“Lo que hemos encontrado es que muchas variantes genéticas asociadas a la esquizofrenia parecen estar en regiones del genoma donde la selección natural no es muy efectiva. También hemos visto que individualmente su contribución al riesgo es muy baja, no tienen efectos serios y esto las hace menos propensas a experimentar selección natural, tanto a favor como en contra”.

Este estudio aporta nuevos indicios acerca de lo compleja que es la esquizofrenia. El entender la biología detrás de este trastorno nos ayudará a descubrir nuevas aproximaciones a su tratamiento, que un día podrán traducirse una atención mejor, y personalizada, para las personas con esquizofrenia.

Esta investigación se ha publicado en el artículo “Common schizophrenia alleles are enriched in mutation-intolerant genes and in regions under strong background selection”, en la revista *Nature Genetics*.