

## Un estudio internacional concluye que las enfermedades psiquiátricas comparten múltiples variantes genéticas

- Un artículo publicado en *Science*, con participación del CIBERSAM y del CIBERER, evidencia de manera pionera cómo las variantes genéticas comunes se pueden relacionar con las enfermedades cerebrales como la esquizofrenia o el trastorno bipolar
- Las enfermedades de origen neurológico como el párkinson o el alzhéimer son genéticamente más distintas
- *“Si podemos desvelar los condicionantes genéticos y los patrones de solapamiento entre las distintas enfermedades, estaremos en una mejor posición para conocer las causas biológicas de las mismas y diseñar nuevas estrategias de tratamientos”* asegura Benedicto Crespo

**Madrid, 9 de julio de 2018** - Las enfermedades psiquiátricas como la esquizofrenia y el trastorno bipolar presentan una asociación familiar, tal y como evidencia un estudio internacional de más de 600 instituciones que ha contado con la participación de investigadores del CIBER en su área temática de Salud Mental (CIBERSAM) y de Enfermedades Raras (CIBERER).

El grupo del CIBERSAM de Benedicto Crespo en el departamento de Psiquiatría de la Universidad de Cantabria-IDIVAL, del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, experto en la búsqueda de los marcadores genéticos de la esquizofrenia, ha colaborado en la investigación que hoy se publica en la prestigiosa revista *Science*, y que ha contado también con la participación del grupo de Miguel Casas (CIBERSAM/Hospital Vall'd Hebron) y con Bru Cormard y Raquel Rabionet (CIBERER/Universidad Barcelona). En ella, se han explorado las conexiones genéticas entre enfermedades psiquiátricas con otras cerebrales, concluyendo los investigadores que las dolencias como la esquizofrenia y el trastorno bipolar comparten muchas de las variantes genéticas, mientras que las de origen neurológico como párkinson o alzhéimer parecen ser genéticamente más distintas.

Según explica Benedicto Crespo, *“la metodología y la escala de la investigación representa un antes y un después en esta área de conocimiento y arroja luz de manera única acerca de cómo las variantes genéticas comunes se pueden relacionar con las enfermedades cerebrales”*. De esta manera, los resultados del estudio liderado desde el Broad Institute of MIT y la unidad de genética Massachusetts General Hospital de la Universidad de Harvard, y el Trinity College de Dublin, indican que los trastornos mentales tienen muchas similitudes a nivel molecular, en contra de lo que reflejan las actuales clasificaciones de enfermedades.

## Un antes y un después en la materia

Este estudio marca un antes y un después para los autores. *“Podemos decir que este estudio debe ser determinante para replantear la forma en que pensamos acerca de las enfermedades cerebrales, porque si podemos desvelar los condicionantes genéticos y los patrones de solapamiento entre las distintas enfermedades, entonces estaremos en una mejor posición para conocer las causas biológicas de las mismas y potencialmente diseñar nuevas estrategias de tratamientos que específicamente modifiquen esas alteraciones”,* explica el Doctor Crespo.

El cerebro es un órgano muy complicado y “escurridizo” para investigar directamente mediante técnicas de neuroimagen o biopsia, y el hecho de que muchas veces concurren varios trastornos en la misma persona hace muy difícil investigar rigurosamente las bases moleculares de dichos trastornos, por lo que la genética puede ayudar a aclarar el contexto en el cual plantear innovadoras estrategias de investigación.

En el estudio se ha analizado el grado de solapamiento genético de 265.218 pacientes y 784.643 sujetos sanos (controles) y se han examinado las relaciones entre enfermedades cerebrales y 17 medidas físicas o cognitivas, como por ejemplo años de educación, de 1.191.588 personas, en un esfuerzo sin precedentes en el que investigadores de todo el mundo han compartido datos para avanzar en el conocimiento del funcionamiento cerebral.

## Solapamientos entre ADHD, trastorno bipolar, depresión y esquizofrenia

Los resultados finales indican la existencia de un solapamiento genético extenso entre diferentes tipos de enfermedades psiquiátricas, en particular entre déficit de atención e hiperactividad (ADHD), trastorno bipolar, depresión y esquizofrenia. Los datos también indican un gran solapamiento entre el trastorno obsesivo compulsivo (TOC) y la anorexia nerviosa; así como entre TOC y síndrome de Tourette. *“Las actuales categorías diagnósticas no parecen reflejar de manera fiel la biología subyacente. La tradición de dibujar estas líneas claras entre diagnósticos puede ser que no se ajuste a la realidad biológica, donde parece que mecanismos biológicos pueden causar distintos síntomas. Como ejemplo un mismo mecanismo asociado a la capacidad de concentración de la persona pudiera estar dando lugar a un trastorno de déficit de atención e hiperactividad pero también a una disminución de la función ejecutiva en la esquizofrenia”,* explica el investigador del CIBERSAM Benedicto Crespo.

Por el contrario, los trastornos neurológicos (párkinson, esclerosis múltiple) parecen ser muy distintos entre ellos y también al compararlos con enfermedades mentales. La única excepción aparece con la migraña, que tiene una relación genética con ADHD, Tourette y depresión mayor. *“Sin duda se necesitan más investigaciones y ampliar las muestras para entender estas conexiones genéticas, y así descubrir los mecanismos y las vías biológicas subyacentes y que unen a estos trastornos, avanzando en nuevas dianas terapéuticas”,* sentencia Crespo.

## **Sobre el CIBERSAM**

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Empresa) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su Área Temática de Salud Mental (CIBERSAM) está formado por 25 grupos de investigación clínica, preclínica y traslacional. Está orientado fundamentalmente al estudio de trastornos mentales como la depresión, esquizofrenia, trastorno bipolar, así como los trastornos de ansiedad y trastornos mentales del niño y del adolescente o la innovación terapéutica.

## **Sobre el CIBERER**

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Empresa) y cofinanciado por FEDER. El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente y dé respuestas científicas. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 60 grupos de investigación.

### ***Enlace al artículo de referencia:***

[\*Analysis of shared heritability in common disorders of the brain\*](#)

The Brainstorm Consortium

Science 22 Jun 2018:

Vol. 360, Issue 6395, eaap8757

DOI: 10.1126/science.aap8757