

SALUT

L'esquizofrènia i l'autisme comparteixen base genètica

Un estudi internacional descobreix correlacions entre trastorns psiquiàtrics i també amb la migranya

DAVID COBO
BARCELONA

L'esquizofrènia, l'autisme i el trastorn per dèficit d'atenció amb hiperactivitat (TDAH) pertanyen al grup dels trastorns psiquiàtrics, però tenen molt més que això en comú. Tots tenen una forta base genètica comuna, segons un estudi internacional –el més exhaustiu fins ara– publicat a la revista *Science*. La descoberta de la correlació genètica en aquests trastorns, entre els quals s'inclouen el trastorn bipolar i la depressió major, dibuixa noves fronteres en la recerca sobre les patologies que afecten el cervell.

La investigació ha analitzat les variants genètiques freqüents –les que es manifesten en més de l'1% de la població– i ha recopilat les dades de més de 800.000 persones, entre pacients i voluntaris sans. A l'estudi, impulsat per l'ens col·laboratiu Brainstorm Consortium, que aplega 500 experts de diversos països, hi participa, entre altres ens catalans, l'Institut de Biomedicina de la Universitat de Barcelona. El cap del grup de recerca de neurogenètica, Bru Cormand, remarca que la novetat ajudarà a “separar la base genètica compartida de les especificitats de cada trastorn” i a dibuixar millor l'arquitectura de la malaltia.

Anteriorment ja s'havia descobert que les patologies psiquiàtriques, per separat, tenen una arrel important a l'ADN. És a dir, que qui pateix autisme ho fa perquè té una predisposició genètica que en al-



guns casos arriba a ser del 50%. Però una de les oportunitats que obre la nova descoberta és la del tractament d'aquests trastorns amb més vincles en comú del que es creia. El cap del servei de psiquiatria de la Vall d'Hebron i autor en la investigació Josep Antoni Ramos-Quiroga valora que amb les noves conclusions “la medicina podrà ser

més predictiva i permetrà personalitzar el tractament”.

A més a més, s'ha confirmat que hi ha trets de la personalitat, com la inestabilitat emocional, que es correlacionen genèticament amb les patologies psiquiàtriques. També hi ha un vincle entre la genètica d'aquests trastorns i l'educació rebuda o el rendiment escolar. En

Un nen amb trastorn de l'espectre autista en una imatge d'arxiu.

GETTY

concret, el TDAH queda molt lligat a un risc més alt d'obesitat, de consum de tabac i de formació acadèmica breu.

L'excepció de la migranya

Més enllà dels trastorns purament psiquiàtrics, l'estudi també analitza les patologies neurològiques com el Parkinson, l'Alzheimer, l'epilèpsia, l'esclerosi múltiple i l'ictus, però per a aquestes patologies no s'ha trobat cap coincidència a nivell genètic ni entre elles ni amb les derivacions psiquiàtriques. Amb una excepció, la de la migranya, que és l'únic trastorn neurològic en què ha quedat demostrada una correlació clau amb altres patologies del cervell com el TDAH, la depressió major i la síndrome de Tourette.

En la relació entre el trastorn de dèficit d'atenció i la migranya ha sigut clau la investigació del grup de recerca a la Vall d'Hebron, que ha confirmat que les patologies comparteixen base genètica i ha reivindicat la influència “d'un TDAH, que molts cops s'ha qualificat d'«inventat»”. En la recerca del Brainstorm Consortium hi han participat el Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares, l'Institut de Recerca Sant Joan de Déu, el Centre de Regulació Genòmica, l'Hospital Universitari Mútua Terrassa, l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, l'Institut Català de la Salut, l'Institut Català de Neurociències Aplicades i la Universitat Internacional de Catalunya. Per a Ramos-Quiroga, “és una mostra del poder de la ciència col·laborativa” que cal seguir com a exemple futur. —

Pla per desmedicalitzar el seguiment de l'embaràs

PAU ESPARX
BARCELONA

“Quan no hi ha risc, hem de desmedicalitzar l'embaràs”. Amb aquesta idea, la consellera de Salut, Alba Vergés, va presentar ahir el nou protocol de seguiment de l'embaràs, que vol ser més personalitzat. Per aconseguir-ho s'avançarà la primera visita a la setmana 10 de gestació –en lloc de la 12– i es millorarà la detecció de casos de salut mental i de violència masclista. També s'oferirà la possibilitat de fer la prova alternativa a l'amniocentesi per trobar malformacions de cromosomes en els casos en què no hi hagi un risc molt alt. El canvi consistirà a substituir l'amniocentesi –que és invasiva i pot comportar risc d'avortament– per una mostra d'ADN fetal amb sang materna.

Els últims deu anys la natalitat ha disminuït més d'un 20% a Catalunya:

la caiguda entre el 2008 –quan es va marcar el màxim històric– i el 2017 és d'un 24,6%. Actualment el 80% dels embarassos són de baix risc, un de cada quatre nens que neixen són de mare d'origen estranger, el percentatge de nadons prematurs es manté estable i el de cesàries s'ha reduït, mentre que les mares de més de 34 anys han augmentat i els embarassos adolescents han anat a la baixa. Amb aquesta radiografia el departament de Salut ha adaptat el protocol de l'embaràs perquè cada gestació “sigui important” i el seguiment “estigui desmecanitzat al màxim”, va defensar la subdirectora de promoció de la salut a Catalunya, Carmen Cabezas.

Un dels primers canvis serà en el control de l'embaràs, que ara començarà abans. També s'hi inclouran la visita preconcepcional i el pla de naixement. “Això ens permet establir una bona relació i evitar exploracions innecessàries”, va explicar Cabezas.



Dossier especial
L'ARA publica diumenge 'Parir a Catalunya', vuit pàgines sobre el canvi en les demandes de les dones

La presidenta de l'Associació Catalana de Llevadores, Gemma Falguera, va afegir que avançar la primera visita també suposa poder fer les proves analítiques de manera més precoç i el cribatge amb temps. L'objectiu és que es tracti l'embaràs com un procés fisiològic en què la intervenció només

Un metge fent una ecografia a una dona embarassada.

CÈLIA ATSET

hi sigui per indicació mèdica. Per això es pretén reordenar l'atenció en funció del risc de cada gestació, que s'avaluarà segons l'historial clínic, l'exploració física i les proves complementàries.

Amb el nou protocol, durant el primer trimestre es farà el cribatge de diabetis. En el cas del cribatge de salut mental, en la primera visita es valorarà si existeixen casos familiars o si abans s'ha passat per la pèrdua d'un fill (el dol perinatal). Si en algun dels dos tests de salut mental –que es repeteixen durant la gestació– els resultats surten alterats, s'oferirà un tractament que pot ser amb un grup de treball o amb fàrmacs. A l'hora de detectar la violència masclista, ara el test –que es practica en estricta confidencialitat– es farà cada trimestre de l'embaràs. Pel que fa a la mostra d'ADN fetal amb sang materna, permetrà que el 4% de les dones a qui es feia l'amniocentesi se la puguin estalviar, cosa que representa uns 1.000 procediments invasius menys cada any. Aquest nou protocol està dotat amb més de 330.000 euros. —