

## RESUMEN

### **Genética del comportamiento: Análisis de los Trastornos del Espectro Autista desde la perspectiva del DSM-5**

La arquitectura genética de los **T**rastornos del **E**spectro **A**utista (TEA) es compleja y su etiología es desconocida en la mayoría de los casos. Aproximadamente en el 2% de los pacientes está asociada a síndromes de origen genético conocido. En un 20% de los casos se asocia a mutaciones de diferente tipo, la mayoría de ellas *de novo*. El origen del resto de los TEA es desconocido, se piensa que se deben a variaciones en muchos genes diferentes y en otros casos se originan por factores ambientales que interfieren en el desarrollo del sistema nervioso del feto. La variación genética detectada en los casos de TEA está representada por los polimorfismos de un único nucleótido (SNPs) y por las variaciones en el número de copias (CNVs). Partiendo de un recordatorio de los conceptos genéticos más utilizados en el estudio del autismo, describiremos tanto los métodos clásicos (ligamiento y asociación) como las nuevas tecnologías empleadas en el análisis del genoma: hibridación genómica comparativa (CGH) y la secuenciación masiva tanto del exoma (WES) como del genoma (WGS).

En la reciente publicación del *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales* (DSM-5), los trastornos generalizados del desarrollo presentes en la edición previa (DSM-IVR), han desaparecido para integrarse en los *Trastornos del Espectro Autista*. El trastorno de Asperger, el trastorno desintegrativo infantil y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado están ausentes en el DSM-5 y se engloban dentro de los TEA. ¿Qué se puede decir del DSM-5 desde el punto de vista de la genética? El manual proporciona una clasificación en relación a síntomas que permiten a los profesionales

clínicos diagnosticar a los pacientes de una forma homogénea en todo el mundo. Pero el problema es que desde la investigación en genética y neurociencias, no se ha podido encontrar ninguna prueba que apoye el desglose de los trastornos mentales complejos en categorías separadas. En base a esta idea se presentarán los últimos avances en genética de autismo y se mostrará como las últimas herramientas de análisis genético están poniendo al descubierto la extensa heterogeneidad y la enorme complejidad de los TEA.