

AVANZAN EN EL CONOCIMIENTO DE LA ARQUITECTURA GENÉTICA DE LA CORTEZA CEREBRAL HUMANA

- Un estudio colaborativo a nivel mundial (360 científicos de 184 instituciones) con participación del CIBERSAM, grupo liderado por Benedicto Crespo-Facorro en el Hospital Universitario Virgen del Rocío – HUVR -, responsable del grupo de investigación “Psiquiatría Traslacional” en el Instituto de Biomedicina de Sevilla, IBiS/HUVR/US/CSIC, permite dar un nuevo paso en la comprensión de la biología de la sustancia gris y revela variables que pueden condicionar el riesgo de desarrollo de enfermedades mentales.
- Los resultados de esta investigación acaban de publicarse en la revista Science y suponen un importante avance en el grado de conocimiento sobre el mapa genético que determina la estructura de las regiones claves de la corteza cerebral humana.

Variaciones en la corteza cerebral y enfermedades mentales

La corteza cerebral, también conocida como la “sustancia gris”, es la parte externa del cerebro donde residen las capacidades cognitivas, la capacidad de pensar, de procesar información, la memoria y la atención. Es una capa altamente compleja y plegada, relativamente fina, que permite albergar gran número de neuronas. Las variaciones en la superficie y el grosor de la corteza influyen en los rasgos psicológicos, comportamentales y neurológicos de cada una de las personas, y se han asociado a enfermedades como la esquizofrenia, déficit de atención e hiperactividad, depresión, autismo y trastorno bipolar. Estas variaciones en la corteza se pueden medir in vivo mediante Resonancia Magnética Nuclear (RMN).

Hasta la fecha se han identificado diversos genes que afectan a la estructura de la corteza cerebral de organismos modelos; no obstante, a fecha de hoy se sigue conociendo muy poco sobre las variantes genéticas que afectan a la estructura de la corteza cerebral de humanos. En este contexto, el objetivo del estudio ha sido identificar las variantes genéticas que afectan a la estructura de la corteza cerebral humana, tanto a nivel global como a nivel regional.

Para ello se ha llevado a cabo un amplio metaanálisis que asocia datos genómicos con datos de las resonancias cerebrales de 51.665 personas pertenecientes a 60 cohortes. “Se realizó un estudio que demostrase la influencia genética en la estructura del cerebro y también en cómo pensamos y nos comportamos los seres humanos”, subraya el Dr. Crespo-Facorro.

Superficie total de la corteza, cognición y riesgo de enfermedad



Los resultados han mostrado tanto correlaciones genéticas (306 variantes genéticas) como causalidad bidireccional entre la superficie total de la corteza y la función cognitiva y los logros educativos de las personas. Además, han revelado correlaciones genéticas entre la superficie total de la corteza y la enfermedad de Parkinson, pero no se encontró relación de causalidad en este aspecto. “Encontramos que las variantes genéticas asociadas a tener una menor superficie cortical, o menor plegamiento de la misma, también contribuyen a un riesgo mayor de depresión, insomnio y trastorno de déficit de atención e hiperactividad” ha afirmado otras de las autoras del estudio, la Dra. Katrine Grasby. “Usando la información de la RM y la genética podemos predecir un tercio de las diferencias en la estructura cortical entre individuos con variantes genéticas”, añade.

En este sentido, “estos hallazgos representan un hito en el camino para conocer cómo la variabilidad genética marca diferencias en la estructura cerebral que a la postre nos pone en riesgo de padecer algunas enfermedades mentales”, concluye Benedicto Crespo-Facorro.

El estudio se ha llevado a cabo dentro del consorcio ENIGMA y los análisis principales han sido realizados por la Dra. Katrine Grasby de la Universidad de California del Sur (EEUU). Este trabajo es fruto de un consorcio integrado por 900 investigadores, 296 grupos de investigación de 45 países, con el fin de lograr desvelar el papel de los genes sobre la estructura y función del cerebro, mediante el uso de datos genéticos y clínicos de 30.000 pacientes de todo el mundo.

Además del grupo del CIBERSAM del IBiS/HUVR/US/CSIC, han participado investigadores españoles del Instituto de Investigación Sanitaria Valdecilla (IDIVAL) y la Universidad de Murcia. (SUAP) de la ciudad de Sevilla, Sierra Norte y Aljarafe.



Componentes del grupo CIBERSAM liderado por el Dr. Crespo-Facorro

Referencia:

Grasby KL, Jahanshad N, Painter JN, Colodro-Conde L, Bralten J, Hibar DP, et al. The genetic architecture of the human cerebral cortex. Science. 2020 Mar 20;367(6484). pii: eaay6690. doi: 10.1126/science.aay6690.