

Resum i traducció realitzat per: Isabel Parra Uribe per a l'Associació Aprenem

Article Original: "Familial Recurrence of Autism Spectrum Disorder: Evaluating Genetic and Environmental Contributions". Risch, Neil; Hoffmann, Thomas J; Anderson, Meredith; Croen, Lisa A; Grether, Judith K; Windham, Gayle C. American Journal of Psychiatry (Risch N et al., 2014. Am J Psychiatry).

RECURRENCIA FAMILIAR DELS TRASTORNS DE L'ESPECTRE AUTISTA

Una preocupació freqüent entre els pares de nens amb Trastorn de l'espectre autista (TEA) és si hi ha un risc de recurrència del trastorn en el cas de tenir altres fills. Els professionals implicats han de realitzar el consell genètic a les famílies tenint en compte informació actualitzada i contrastada, perquè la decisió de tenir nous fills sigui presa per les famílies de manera personal però basada en dades reals, no en un temor excessiu infundat o en una falta d'informació.

L'origen dels trastorns de l'espectre autista no és ben conegut però se sap que es tracta d'un trastorn multifactorial on els factors genètics juguen un paper crític en la vulnerabilitat per presentar el trastorn. Recentment hi ha hagut avenços en la identificació de causes genètiques específiques, les quals apareixen en el 7-10% dels casos. No obstant això, en molts casos de TEA l'etiologia no és encara coneguda.

En aquest sentit, us volem presentar un article que avalua el risc familiar de recurrència en els TEA i que ha estat publicat recentment a la revista American Journal of Psychiatry (Risch N et al., 2014. Am J Psychiatry). El treball té especial interès per l'elevada grandària de la mostra.

Es tracta d'un estudi realitzat a Califòrnia on es van seleccionar tots els casos de germans o germanastres de nens amb TEA nascuts entre 1990 i 2013. La mostra estava composta per 6.616 germans, 644 germanastres per part de mare i 299 germanastres per part de pare. Es van seleccionar 2 controls per cada cas, aparellats per sexe, any de naixement, lloc de naixement, raça/ètnia de la mare i edat materna.

El risc global de recurrència en un segon fill va ser de 11,5%. El risc de recurrència en el cas que el següent fill fos un nen va ser superior (14,5%), mentre que el risc en el cas de ser una nena va ser inferior (5,3%). Aquestes dades indiquen un risc 20 vegades superior a la població control, el risc global va ser de 0,52%. En els casos en què el fill amb diagnòstic de TEA era del sexe femení, el risc en següents fills va ser més gran (20,3% si el segon fill era nen i 7,2% si era nena) que en els casos en que era del

Resum i traducció realitzat per: Isabel Parra Uribe per a l'Associació Aprenem

Article Original: "Familial Recurrence of Autism Spectrum Disorder: Evaluating Genetic and Environmental Contributions". Risch, Neil; Hoffmann, Thomas J; Anderson, Meredith; Croen, Lisa A; Grether, Judith K; Windham, Gayle C. American Journal of Psychiatry (Risch N et al., 2014. Am J Psychiatry).

sexe masculí. El risc en tercers fills o posteriors va ser menor en tots els casos (veure taula 1).

El risc de recurrència en germanastres per part de mare va ser de 4,8% (6,3% per als nens i 3,2% per a les nenes). No obstant això, el risc per als germanastres per part de pare va ser menor, de 2,3%. Aquesta diferència s'ha relacionat amb l'efecte que pot exercir l'ambient matern en l'etiopatogènia dels trastorns de l'espectre autista, és a dir, la participació de factors prenatals (dèficits d'àcid fòlic, infeccions de transmissió vertical, insuficiència del cèrvix uterí).

El risc de recurrència va ser més gran en els casos en què ja existien dos fills amb el diagnòstic de TEA, arribant a ser de 23,9% en següents fills.

També es va observar que el risc de recurrència era major en els casos de nens nascuts en els 18 mesos següents des del naixement del fill amb diagnòstic de TEA, mentre que aquest risc es reduïa en els casos de naixements posteriors als 4 anys. Aquest resultat també es va relacionar amb l'efecte que poden provocar els factors materns ambientals, de manera que a major temps des del naixement del fill amb TEA menor efecte d'aquests factors.

El sexe masculí, que el fill amb TEA fos del sexe femení, l'edat materna major, un menor temps entre els naixements dels fills i un major pes en néixer, van ser variables que es van relacionar de manera estadísticament significativa amb el risc de recurrència.

Els resultats obtinguts en aquest treball són coherents amb els publicats en previs estudis en els darrers anys i donen suport a la teoria que els TEA suposen un complex model de transmissió familiar, en el qual intervenen la combinació de factors genètics i ambientals.

Resum i traducció realitzat per: Isabel Parra Uribe per a l'Associació Aprenem

Article Original: "Familial Recurrence of Autism Spectrum Disorder: Evaluating Genetic and Environmental Contributions". Risch, Neil; Hoffmann, Thomas J; Anderson, Meredith; Croen, Lisa A; Grether, Judith K; Windham, Gayle C. American Journal of Psychiatry (Risch N et al., 2014. Am J Psychiatry).

Taula 1

Sexe fill amb TEA	Sexe germà	Risc Recurrència 2on fill	Risc Recurrència 3er fill
Qualsevol	Qualsevol	11,5%	7,4%
Masculí	Qualsevol	11,1%	7,2%
Femení	Qualsevol	14%	8,2%
Masculí	Masculí	16,2%	10,3%
Femení	Masculí	20,3%	10%
Masculí	Femení	5,6%	3,9%
Femení	Femení	7,2%	6,5%