

Estudio busca ampliar ruta diagnóstica de los TEA a partir perfiles metabólicos específicos

Artículo Original de **Medscape News**

Publicado el 23 de junio de 2020

Enlace al artículo: [Autism 'Signature' Detectable in the Blood?](#)

Cecilia Fonseca S.
autismopanama.net

Un grupo de investigadores de Estados Unidos lleva adelante un estudio que busca identificar una o más "firmas" metabólicas encontradas en el plasma sanguíneo o en la orina y que diferencian a los niños que tienen trastorno del espectro autista (TEA) de los que no lo tienen.

Los investigadores aducen que esta identificación de los ¹**metabolitos** podría conducir al desarrollo de un algoritmo que maximice la sensibilidad y especificidad del perfil de ²**biomarcadores**, y a evaluar el algoritmo como herramienta de diagnóstico.

El pasado 18 de junio se dieron a conocer los primeros hallazgos del **Children Autism Metabolome Project (CAMP)**, que incluyó 499 niños en edades de 18 a 48 meses que tenían TEA y 209 niños con un desarrollo típico; y en el cual se evaluaron 39 metabolitos asociados con aminoácidos y otras reacciones metabólicas.

De acuerdo con el documento, titulado [A Metabolomics Approach to Screening for Autism Risk in the Children's Autism Metabolome Project](#), se identificaron 34 "metabotipos" (metabotypes) candidatos que diferenciaban ciertas clases de niños con TEA de los participantes que tenían un desarrollo típico. Estos 34 "metabotipos" formaron 6 conglomerados constituidos de lactato o piruvato, succinato, alfaetoglutarato, glicina, ornitina y 4-hidroxiprolina en combinación con otros metabolitos.

"Las implicaciones de estos resultados, que deben ser verificados en un estudio prospectivo, son que esta batería de pruebas basada en la ³**metabolómica** es potencialmente capaz de detectar más del 50% de los individuos en riesgo de TEA", escribieron los investigadores en el primer *paper*, de acuerdo con lo publicado por **Medscape Medical News**.

"Mientras biomarcadores de cualquier tipo no pueden proveer un diagnóstico

¹ Metabolito es cualquier molécula utilizada o producida durante el metabolismo.

² Biomarcador es cualquier sustancia que pueda ser medida objetivamente, que puede ser de valor diagnóstico, pronóstico o terapéutico.

³ Metabolómica es la disciplina dedicada al estudio global del metaboloma, esto es el conjunto total de metabolitos y moléculas endógenas involucradas en el metabolismo de todas las células.

definitivo, combinar un cribado basado en la metabolómica con una ⁴**herramienta de cribado** basada en la conducta [...] aumenta la probabilidad de que aquellos en riesgo de TEA puedan ser detectados lo más temprano posible”, reportó **Medscape**.

David G. Amaral Phd, profesor de la Universidad de California y director del MIND Institute Autism Center of Excellence en Sacramento —uno de los investigadores y autor senior del documento—, manifestó: “Nuestra meta es convertir este tipo de prueba [en algo] valioso para los médicos al determinar qué niños deberían recibir una evaluación diagnóstica profesional”. Añadió que “una meta a largo plazo es determinar los subtipos de autismo que podrían beneficiarse de tratamientos metabólicos más especializados”.

Amaral advierte de que esta investigación es “un proceso en evolución”. “Hay miles de metabolitos que podrían ser analizados en un intento de encontrar marcadores de cribado para el riesgo de autismo. Por el hecho de que estamos haciendo estos estudios cuantitativamente, se requiere una cantidad de tiempo sustancial para establecer con certeza el papel de cada nuevo grupo de metabolitos”, afirmó.

Consultada por Medscape, Victoria Chen, pediatra especialista en el desarrollo de la conducta en Cohen Childrens Hospital, en New Hyde Park, Nueva York, dijo que los análisis metabolómicos para distinguir niños con TEA de niños neurotípicos podrían ser valiosos para detectar algunos niños con TEA y para abrir nuevas líneas de investigación sobre tratamientos biológicos basados en diferentes perfiles metabolómicos.

Remarcó que aunque el estudio tiene una muestra robusta de 708 niños, la mayoría (más del 70%) en la muestra tenía TEA, por ende, la utilidad clínica de utilizar esta prueba de cribado en la población en general es desconocida.

En el *paper*, los investigadores afirman que aunque literatura sobre los TEA provee pistas de cuáles anomalías metabólicas deberían investigar, la forma en que este estudio fue diseñado permitirá ampliar significativamente trabajos previos. Por ejemplo, un metabolismo alterado en los individuos con TEA ha sido relacionado con la fosforilación oxidativa y el metabolismo de los BCAA (aminoácidos de cadena ramificada).

Información sobre el proyecto CAMP disponible en el MIND Institute indica que esta prueba, basada en el perfil bioquímico del individuo, ofrece la promesa de seleccionar tratamientos que coincidan con el subtipo metabólico del paciente (“metabotipo”), incluidas modificaciones en la dieta, suplementos dietéticos y tratamientos innovadores y existentes desarrollados a partir de sitios de acción farmacológica en el organismo descubiertos recientemente. Así mismo, una mayor comprensión sobre quienes responderían a una terapia en particular aumentaría las tasas de eficacia en los ensayos clínicos lo que permitiría desarrollar nuevas terapias y pruebas de diagnóstico complementarias.

MIND es un centro de investigación colaborativo e internacional enfocado en realizar investigaciones innovadoras en el área de las discapacidades del neurodesarrollo, entre ellas el TEA y el síndrome de X frágil.

⁴ Prueba de cribado o tamizaje es aquella que detecta precozmente una enfermedad o síndrome en una persona sin signos o síntomas y, por tanto, permite conocer su prevalencia.