

Vinculan alteraciones en las células precursoras de la formación del cerebro con el origen de las enfermedades neuropsiquiátricas

- *Investigadores del Instituto de Investigación del Hospital del Mar y de la Universidad de Yale, en los Estados Unidos, han comprobado como la acción de determinados genes sobre las células precursoras de la formación del cerebro pueden generar alteraciones vinculadas a las malformaciones corticales, pero también en el origen de enfermedades neuropsiquiátricas como el autismo o el trastorno bipolar*
- *El estudio, que publica Nature Communications, es el primero de su tipo. Ha podido simular la función de una lista de cerca de 3.000 genes vinculados a estas patologías durante el desarrollo del cerebro en humanos*
- *El trabajo abre una ventana para entender el origen de éstas enfermedades y desarrollar oportunidades de tratamiento a través de la terapia génica*

Barcelona, 25 de julio de 2025. – El origen de algunas enfermedades neuropsiquiátricas, como es el caso del autismo, el trastorno bipolar o la depresión, y de determinadas patologías neurodegenerativas, el Alzheimer y el Parkinson, lo podemos encontrar en **estadios muy iniciales de la formación del cerebro en el feto**. Es decir, antes de lo que se había reconocido hasta ahora, según un estudio del Instituto de Investigación del Hospital del Mar y de la Universidad de Yale, en los Estados Unidos, que publica *Nature Communications*.

El trabajo se ha centrado **"en buscar el origen de las enfermedades mentales en las etapas más tempranas del desarrollo fetal, especialmente en las células madre del cerebro"**, explica el Dr. Gabriel Santpere, investigador Miguel Servet y coordinador del Grupo de investigación en Neurogenómica del Programa de Investigación en Informática Biomédica del Instituto de Investigación del Hospital del Mar, grupo conjunto con la Universitat Pompeu Fabra. Para hacerlo, han contado con un listado de **cerca de 3.000 genes vinculados con enfermedades neuropsiquiátricas, patologías neurodegenerativas y malformaciones corticales**, y han simulado el efecto de su alteración en las células involucradas en el desarrollo del cerebro. Los resultados indican que muchos de estos genes **ya son funcionales durante las fases iniciales del desarrollo fetal** en las células madre, los progenitores que construyen el cerebro, creando las neuronas y sus estructuras de apoyo.

Conseguirlo no ha sido fácil. Este momento del desarrollo cerebral es muy difícil de estudiar. Por este motivo, los investigadores han combinado múltiples datos de cerebros humanos y de ratones, así como de modelos celulares *in vitro*. Como indica el Dr. Nicola Micali, investigador asociado en el laboratorio del Dr. Pasko Rakic en la Universidad de Yale y colíder de la investigación, **"los científicos suelen estudiar los genes de las enfermedades mentales en adultos, pero en este trabajo descubrimos que muchos de estos genes ya actúan durante las primeras etapas de la formación del cerebro fetal, y que sus alteraciones pueden afectar el desarrollo cerebral y favorecer trastornos mentales más adelante"**.

Durante el estudio, se han podido **simular redes de regulación específicas de cada tipo de célula involucrado en el desarrollo del cerebro**, para ver cómo la activación o desactivación de los genes analizados y vinculados a diversas enfermedades cerebrales afectaban a las células progenitores en sus diferentes estadios. Así pudieron ver el **peso del papel de cada uno de ellos en la aparición de las alteraciones** que dan origen a diversas enfermedades. El listado va desde la microcefalia y la hidrocefalia en el autismo, la depresión, el trastorno bipolar, la anorexia o la esquizofrenia, pero también incluye el Alzheimer y el Parkinson.

Nota de prensa

En todas las patologías se encuentran genes implicados en las fases más tempranas del desarrollo del cerebro cuando las células madre neurales son funcionales. ***"Cubrimos un amplio espectro de enfermedades que puede tener el cerebro y miramos cómo los genes implicados en estas condiciones se comportan en las células madre neurales"***, añade Xoel Mato-Blanco, investigador del Instituto de Investigación del Hospital del Mar. A la vez, apunta que el trabajo ***"identifica ventanas temporales y tipos celulares donde la acción de estos genes es más relevante, de manera que te está indicando cuándo y a donde tienes que ir a atacar la función de estos genes"***.

Disponer de esta información ***"es útil para conocer el origen de las enfermedades que afectan a la corteza cerebral, es decir, cómo se traducen las alteraciones genéticas en estas patologías"***, dice el Dr. Santpere. Entender estos mecanismos, el papel de cada gen en cada enfermedad, puede ayudar a desarrollar terapias dirigidas que actúen sobre ellos, abriendo oportunidades para la **terapia génica y tratamientos personalizados**.

Artículo de referencia

Mato-Blanco, X., Kim, SK., Jourdon, A. *et al.* Early developmental origins of cortical disorders modeled in human neural stem cells. *Nat Commun* **16**, 6347 (2025).
<https://doi.org/10.1038/s41467-025-61316-w>

Más información

Servicio de Comunicación Hospital del Mar Research Institute/Hospital del Mar: Marta Calsina 93 3160680 mcalsina@researchmar.net, David Collantes 600402785 dcollantes@hospitaldelmar.cat