

Vinculen alteracions en les cèl·lules precursors de la formació del cervell amb l'origen de les malalties neuropsiquiàtriques

- *Investigadors de l'Institut de Recerca de l'Hospital del Mar i de la Universitat de Yale, als Estats Units, han comprovat com l'acció de determinats gens sobre les cèl·lules precursors de la formació del cervell poden generar alteracions vinculades a les malformacions corticals però també a l'origen de malalties neuropsiquiàtriques com l'autisme o el trastorn bipolar*
- *L'estudi, que publica Nature Communications, és el primer del seu tipus. Ha pogut simular la funció d'una llista de prop de 3.000 gens vinculats a aquestes patologies durant el desenvolupament del cervell en humans*
- *El treball obre una finestra per entendre l'origen d'aquestes malalties i desenvolupar oportunitats de tractament a través de la teràpia gènica*

Barcelona, 25 de juliol de 2025. – L'origen d'algunes malalties neuropsiquiàtriques, com és el cas de l'autisme, el trastorn bipolar o la depressió, i de determinades patologies neurodegeneratives, l'Alzheimer i el Parkinson, el podem trobar en **estadis molt inicials de la formació del cervell en el fetus**. És a dir, abans del que s'havia reconegut fins ara, segons un estudi de l'Institut de Recerca de l'Hospital del Mar i de la Universitat de Yale, als Estats Units, que publica *Nature Communications*.

El treball s'ha centrat **"a buscar l'origen de les malalties mentals en les etapes més primerenques del desenvolupament fetal, especialment en les cèl·lules mare del cervell"**, explica el Dr. Gabriel Santpere, investigador Miguel Servet i coordinador del Grup de recerca en Neurogenòmica del Programa de Recerca en Informàtica Biomèdica de l'Institut de Recerca de l'Hospital del Mar, grup conjunt amb la Universitat Pompeu Fabra. Per fer-ho, han comptat amb un llistat de **prop de 3.000 gens vinculats amb malalties neuropsiquiàtriques, patologies neurodegeneratives i malformacions corticals**, i han simulat l'efecte de la seva alteració en les cèl·lules involucrades en el desenvolupament del cervell. Els resultats indiquen que molts d'aquests gens **ja són funcionals durant les fases inicials del desenvolupament fetal** a les cèl·lules mare, els progenitors que construeixen el cervell, creant les neurones i les seves estructures de suport.

Aconseguir-ho no ha estat fàcil. Aquest moment del desenvolupament cerebral és molt difícil d'estudiar. Per aquest motiu, els investigadors han combinat múltiples dades de cervells humans i de ratolins, així com de models cel·lulars *in vitro*. Com indica el Dr. Nicola Micali, investigador associat al laboratori del Dr. Pasko Rakic a la Universitat de Yale i col·laborador de la recerca, **"els científics solen estudiar els gens de les malalties mentals en adults, però en aquest treball descobrim que molts d'aquests gens ja actuen durant les primeres etapes de la formació del cervell fetal, i que les seves alteracions poden afectar el desenvolupament cerebral i afavorir trastorns mentals més endavant"**.

Durant l'estudi, s'han pogut **simular xarxes de regulació específiques de cada tipus de cèl·lula involucrat en el desenvolupament del cervell**, per tal de veure com l'activació o desactivació dels gens analitzats i vinculats a diverses malalties cerebrals afectaven les cèl·lules progenitores en els seus diferents estadis. Així van poder veure el **pes del paper de cadascun d'ells en l'aparició de les alteracions** que donen origen a diverses malalties. El llistat va des de la microcefàlia i la hidrocefàlia a l'autisme, la depressió, el trastorn bipolar, l'anorèxia o l'esquizofrènia, però també inclou l'Alzheimer i el Parkinson.

Nota de premsa

A totes les patologies es troben gens implicats en les fases més primerenques del desenvolupament del cervell quan les cèl·lules mare neurals són funcionals. ***"Cobrim un ampli espectre de malalties que pot tenir el cervell i mirem com els gens implicats en aquestes condicions es comporten en les cèl·lules mare neurals"***, afegeix Xael Mato-Blanco, investigador de l'Institut de Recerca de l'Hospital del Mar. A la vegada, apunta que el treball ***"identifica finestres temporals i tipus cel·lulars on l'acció d'aquests gens és més rellevant, de manera que t'està indicant quan i a on has d'anar a atacar la funció d'aquests gens"***.

Disposar d'aquesta informació ***"és útil per conèixer l'origen de les malalties que afecten l'escorça cerebral, és a dir, com es tradueixen les alteracions genètiques en aquestes patologies"***, diu el Dr. Santpere. Entendre aquests mecanismes, el paper de cada gen a cada malaltia, pot ajudar a desenvolupar teràpies dirigides que actuïn sobre ells, obrint oportunitats per la **teràpia gènica i tractaments personalitzats**.

Article de referència

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>

Més informació

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