

Ante la publicación de Instagram de @aprendizaje_teautismo sobre la terapia génica, **Federación Autismo Castilla-La Mancha, FACLM**, realiza las siguientes aclaraciones:

El primer artículo que se cita se trata de un estudio en una muestra con Síndrome de Pitt-Hopkins es un trastorno genético muy poco común causado por mutaciones en el gen TCF4, ubicado en el cromosoma 18 (18q21). Este gen desempeña un papel esencial en el desarrollo del sistema nervioso y entre las conductas fenotípicas observables de este síndrome, están rasgos autistas. La manipulación, en esta investigación, se realiza en células madre y en organoides corticales en etapas tempranas.

En el caso del segundo estudio, su población diana son personas con autismo con alteración del gen SHANK3 monogénico, por monogénico queremos decir, personas con autismo en los que una única mutación genética es la causa principal. La manipulación genética, en la que se obtiene resultados positivos, es en ratones y células madre.

En la misma línea de las anteriores publicaciones, existe una publicación muy reciente, diciembre de 2024, publicada en la revista *Nature*. El artículo en cuestión es “*Mis-splicing of a neuronal microexon promotes CPEB4 aggregation in ASD*”. Este estudio, lo realizó un grupo de investigadores españoles, y presentó un hallazgo significativo: la exclusión de un microexón específico en la proteína neuronal CPEB4 está asociada con el autismo idiopático o de origen desconocido.

Aunque los hallazgos de estas investigaciones son positivos, **¿por qué no podemos hablar de que estas investigaciones den lugar a un tratamiento para el autismo?**

Lo primero que debemos saber es que el origen del autismo es muy variopinto. Podemos encontrar autismo de origen sindrómico o idiopático o desconocido. Dentro del autismo de origen idiopático puede haber personas que tengan una alteración en el gen SHANK3, pero también puede haber personas con TEA que no lo tengan, lo mismo pasa con la pérdida del microexón 4. Es decir, hay más personas con autismo con estas alteraciones o pérdidas, pero también puede haber personas con autismo sin estas alteraciones o pérdidas y personas sin autismo con ellas.

Esta reflexión nos lleva a la idea clave de **estas investigaciones se hacen con una muestra específica y por ello, no se puede generalizar a un tratamiento globalizado para todas las personas con autismo.**

Otra idea fundamental es, en palabras del doctor José Ramón Alonso en una publicación para AETAPI, que **el desarrollo cerebral es un proceso complejo en el que suceden cosas en determinados lugares y momentos que una vez han sucedido son imposible de revertir**. Con esto lo que quiere decir es que no se puede manipular un cerebro de una niña o un niño para revertir algo que sucedió siendo un feto. Para entonces, “el daño ya está hecho” y **actualmente la ciencia no tiene respuesta** para esto. No debemos olvidar que **el autismo se inicia prenatalmente, en el proceso de desarrollo cerebral, aunque el recién nacido no muestre todavía ningún síntoma**.

Además, **los modelos clínicos experimentados en células madre o ratones cuando los trasladados a humanos, unas veces funcionan y otras no**.

Lo que **nos preocupa** a las entidades como la **FACLM** que trabajamos por la defensa de los derechos de las personas con autismo y por mejorar su calidad de vida, son las siguientes afirmaciones:

“En conjunto, estos avances representan la primera prueba real de que el daño cerebral genético asociado al autismo no solo puede detenerse, sino también revertirse.”

“Su trabajo abre el camino a nuevos tratamientos que podrían ayudar a millones de personas que viven con síntomas graves relacionados con el autismo.”

“[...] los hallazgos ofrecen una nueva dirección para el desarrollo de terapias que podrían mejorar la calidad de vida de muchas personas y familias afectadas por el autismo.”

Estos titulares, crean **falsas expectativas** tanto en familias con hijas e hijos con autismo como a las personas con autismo, creando una ilusión de cura que puede ir derivada a la búsqueda de la cura milagrosa en terapias que no tienen evidencia científica.

Para leer más:

AETAPI. (2024, 26 de diciembre). *Microexones y autismo. Opinión de José Ramón Alonso.* AETAPI – Asociación Española de Profesionales del Autismo. <https://aetapi.org/microexones-y-autismo/>

Garcia-Cabau, C., Bartomeu, A., Tesei, G., Cheung, K. C., Pose-Utrilla, J., Picó, S., Balaceanu, A., Duran-Arqué, B., Fernández-Alfara, M., Martín, J., De Pace, C., Ruiz-Pérez, L., García, J., Battaglia, G., Lucas, J. J., Hervás, R., Lindorff-Larsen, K., Méndez, R., & Salvatella, X. (2025). Mis-splicing of a neuronal microexon promotes CPEB4 aggregation in ASD. *Nature*, 637. <https://doi.org/10.1038/s41586-024-08289-w>

Fischer, I., Shohat, S., Leichtmann-Bardoogo, Y., Nayak, R., Wiener, G., Rosh, I., Shemen, A., Tripathi, U., Rokach, M., Bar, E., Hussein, Y., Castro, A. C., Chen, G., Soffer, A., Schokoroy-Trangle, S., Elad-Sfadia, G., Assaf, Y., Schroeder, A., Monteiro, P., ... Barak, B. (2024). Shank3 mutation impairs glutamate signaling and myelination in ASD mouse model and human iPSC-derived OPCs. *Science Advances*, 10, ead14573. <https://doi.org/10.1126/sciadv.adl4573>

Papes, F., Camargo, A. P., de Souza, J. S., Carvalho, V. M. A., Szeto, R. A., LaMontagne, E., Teixeira, J. R., Avansini, S. H., Sánchez-Sánchez, S. M., Nakahara, T. S., Santo, C. N., Wu, W., Yao, H., Araújo, B. M. P., Velho, P. E. N. F., Haddad, G. G., & Muotri, A. R. (2022). Transcription Factor 4 loss-of-function is associated with deficits in progenitor proliferation and cortical neuron content. *Nature Communications*, 13, 2387. <https://doi.org/10.1038/s41467-022-29942-w>