
Epilepsia y Genética

Algunas cosas para conocer

ILAE Comisión de Trabajo en Genética



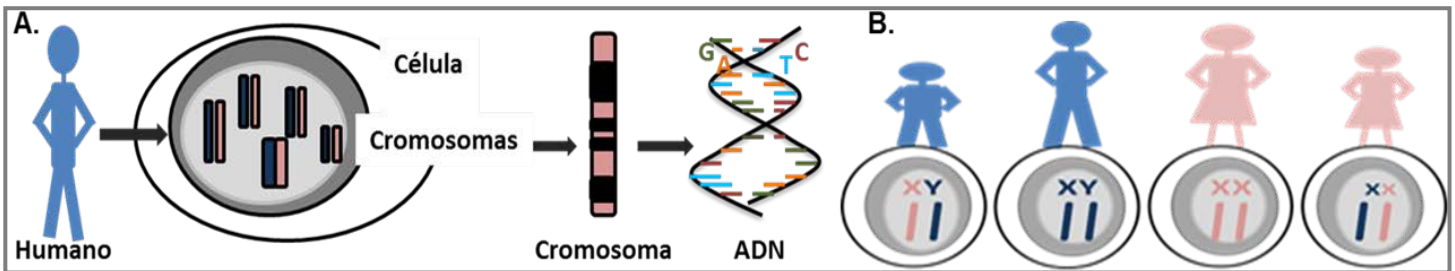
1. ¿Qué es la Genética?

La *Genética* es el estudio de los genes y la herencia. Estudia como los padres pueden transmitir a sus hijos distintas características o *rasgos*. Cada persona hereda la mitad de sus genes de su madre y la otra mitad de su padre. No obstante ello, cada uno es único en una variedad de rasgos como ser la altura, el color de los ojos, la salud o la enfermedad. En consecuencia, los niños son en muchas maneras parecidos pero **no idénticos** a sus padres o hermanos. La mayoría de nuestros rasgos son determinados por una combinación de genes y ambiente (por ej.: nuestro peso es consecuencia de los genes y el estilo de vida que llevemos).

2. ¿Cuál es la base de mi constitución genética?

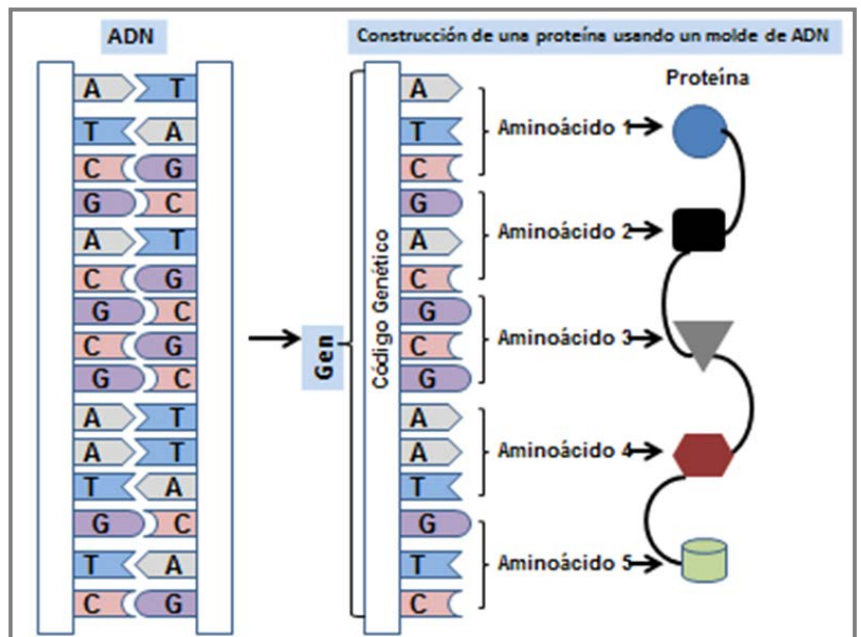
Las células humanas contienen estructuras llamadas *cromosomas* (ver Figura 1A). Los cromosomas son estructuras con formas de hilos en donde se encuentra contenida nuestra información genética. Los genes están ordenados en los cromosomas como cuentas en un collar. Cada persona tiene 23 pares de cromosomas. Un miembro de cada par proviene de la madre y el otro del padre. En la Figura 1B, las barras rosas representan los cromosomas que son heredados de la madre y las azules aquellos heredados del padre. Uno de los 23 pares de cromosomas es especial porque determina el sexo –barras rosas y azules representan los cromosomas sexuales X e Y, respectivamente. Los hombres heredan un cromosoma X de la madre y un cromosoma Y de su padre.

Fig. 1. Composición genética Humana



El componente más importante de los cromosomas es el ADN (ácido desoxirribonucleico), una molécula larga y con forma de escalera girando sobre su propio eje (como una soga *retorcida*), o doble hélice (Fig 2). La molécula de ADN está hecha de sustancias (“bases”) llamadas G, C, T y A. El orden (o “secuencia”) de estas bases (GCT, GAT, TTT, etc.) componen nuestro código genético, el cual provee la información necesaria para hacer las proteínas, moléculas largas que son importantes para que nuestro cuerpo tenga una estructura adecuada y pueda en consecuencia cumplir con sus funciones. Las proteínas están hechas de aminoácidos, y cada una de las unidades de 3 bases de nuestro ADN determina el aminoácido específico que será incluido en la proteína. Un gen es una unidad que contiene la información suficiente para hacer una proteína específica. Hay aproximadamente 20.000 genes contenidos en cada set de cromosomas heredados de nuestros progenitores (23 pares de cromosomas).

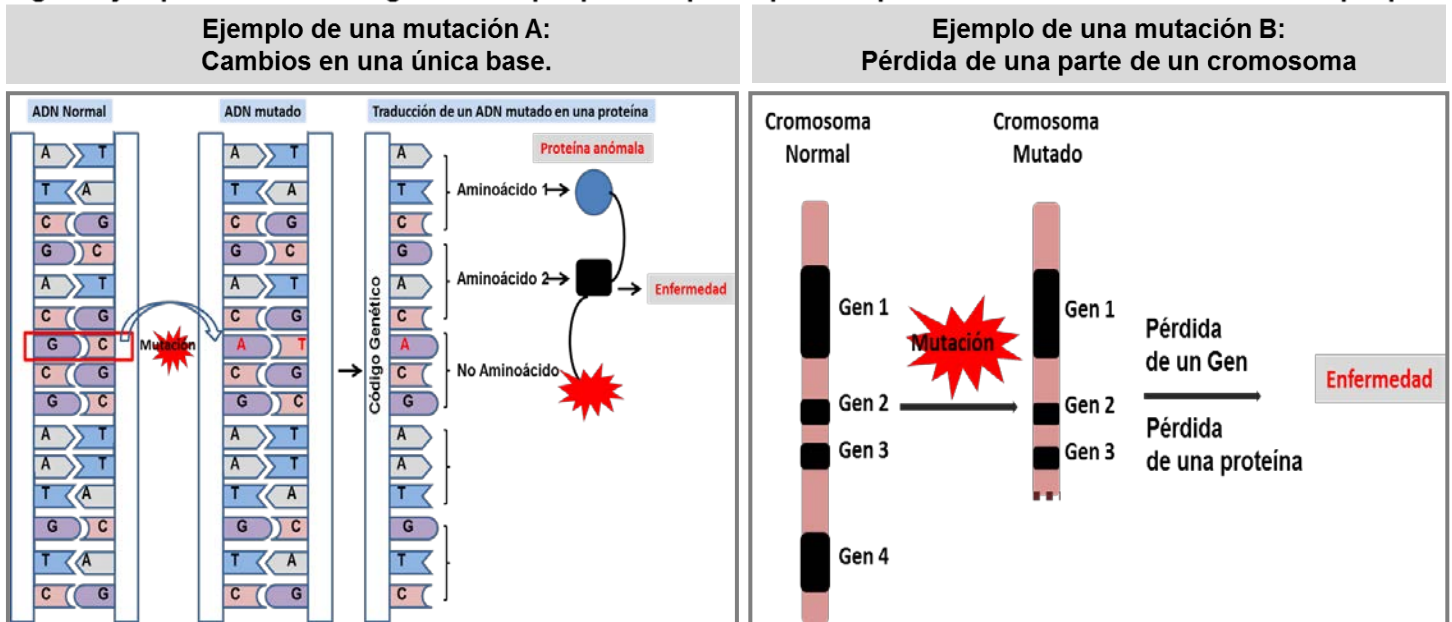
Fig. 2. ADN, código genético y formación de una proteína humana



3. ¿Qué es una mutación genética?

Una mutación genética es un cambio permanente en la secuencia de ADN de un gen que puede provocar problemas en el producto de ese gen: la proteína. Hay muchos tipos distintos de mutaciones, que van desde el cambio de una sola base (A, T, C o G) o unas pocas bases (Figura 3A), a cambios mucho más grandes que involucran la presencia o la pérdida de piezas de material genético extra que puede incluir a varios genes o incluso a un cromosoma completo (Fig. 3B). Las mutaciones genéticas ocurren de dos maneras: pueden ser heredadas de un padre (*mutaciones hereditarias*) o ocurren por primera vez en esa persona (*mutaciones de novo*).

Fig. 3. Ejemplos de cambios genéticos que pueden predisponer a padecer una enfermedad como la epilepsia



4. ¿La epilepsia es un desorden genético?

Factores genéticos probablemente jueguen un rol en la mayoría de las formas de epilepsia. Sin embargo, quizás sorprendentemente, la mayor parte de la gente con epilepsia no tiene un familiar afectado por el mismo desorden. El conocimiento científico actual sugiere que el rol de los factores genéticos en la epilepsia es complejo – están probablemente involucrados muchos genes con un efecto pequeño o modesto sobre el riesgo a desarrollar epilepsia - por lo que poder predecir qué personas presentan un mayor riesgo es dificultoso. Sin embargo, en algunas familias inusuales en las que muchas personas padecen epilepsia, lo observado es consistente con el gran efecto de una mutación en un único gen sobre el riesgo a padecer epilepsia en esa familia. El estudio de estas raras familias ha sido muy informativo para la identificación de genes que causan epilepsia.

5. Estoy embarazada. ¿Mi hijo también va a tener convulsiones?

Algunos tipos de epilepsias parecen recurrir en las familias. Sin embargo, para la mayoría de la gente con epilepsia, el incremento en el riesgo a padecerla por parte de sus familiares parece ser modesto. Según el tipo de epilepsia que se trate, el riesgo de padecer epilepsia en los familiares cercanos (padres, hijos, hermanos) de la gente con epilepsia es aproximadamente dos a cuatro veces mayor que el de la población general. El riesgo es más alto en los familiares de una persona con epilepsia generalizada que en los de una persona con epilepsia focal. Los estudios sugieren, que excepto en casos inusuales, la probabilidad que el hijo de una persona con epilepsia tenga también epilepsia es menor a 1 en 10.

6. ¿Cómo puedo averiguar sobre mi riesgo de padecer epilepsia o el de mis hijos?

Pruebas genéticas para distintos genes conocidos como causas de epilepsia están disponibles. El asesoramiento genético es una parte importante del proceso de realizar pruebas genéticas. Consulte a su médico neurólogo o a un especialista en epilepsia sobre cómo ser derivado a consulta con un especialista en asesoramiento genético. Ud. será evaluado por un profesional de la salud entrenado que revisará en detalle su historia médica y familiar. El o ella podrán recomendar la realización de estudios de laboratorio o pruebas genéticas adicionales que permitirán calcular el riesgo de padecer epilepsia en su familia.

7. ¿Cómo puedo participar en un estudio de investigación en Epilepsia?

Los factores genéticos juegan un rol en la Epilepsia. Sin embargo, en la mayoría de los casos, aún son desconocidos los mecanismos o causas genéticas involucradas en la enfermedad. Participar en estudios de investigación sobre los mecanismos genéticos de la epilepsia es crítico para incrementar nuestro conocimiento y habilidad para poder realizar mejores diagnósticos, predecir quién desarrollará o no epilepsia y desarrollar mejores tratamientos.

Hay muchos estudios sobre la genética de la epilepsia o sobre los mecanismos causantes de la enfermedad que se llevan a cabo en distintos lugares del mundo. Hay muchas maneras de involucrarse;

1-Puede hablar con su médico o contactar a un grupo de investigación académico local.

2-Puede visitar alguno de estos sitios web:

a-La *Epilepsy Foundation* tiene un sitio web donde se listan algunos de los estudios que se están llevando a cabo:

<http://www.epilepsyfoundation.org/research/participateinresearch/current-open-studies.cfm>

b. *HERO: Human Epilepsy Research Opportunities* (<http://www.epilepsyhero.org/>)

c-Buscar los estudios que lista el Instituto de Salud de los EEUU

[http://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond="Epilepsy"](http://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=)

3-Buscar en Internet mediante una búsqueda alguno de los muchos estudios que directamente informan los diversos centros de investigación que los llevan a cabo en el mundo.

Recursos:

Puede aprender más acerca de la genética de la epilepsia en:

o *The American Society for Human Genetics* (<http://www.ashg.org/education/>)

o *The National Human Genome Research Institute* (<http://www.genome.gov/education/>)

o *Epilepsy Foundation* <http://www.epilepsyfoundation.com>