

Póster

## DetECCIÓN PRECOZ DEL FRACASO ESCOLAR MEDIANTE EL ESTUDIO DE GENES IMPLICADOS EN EL TDAH



del Valle Cano, Ana. Entrala Bernal, Carmen.

LORGEN. Parque Tecnológico de Ciencias de la Salud. Edificio BIC. Av. de la Innovación 1. Granada, España

*Palabras clave:* TDAH; genes candidatos; diagnóstico genético

### RESUMEN

El déficit de atención primaria con hiperactividad (TDAH) es un trastorno neuroconductual que se corresponde con la principal causa de los problemas de comportamiento y bajo rendimiento escolar en niños, con una prevalencia mundial estimada en torno a un 5 - 10%, afectando 8 veces más a los niños que las niñas. Este trastorno está caracterizado, principalmente, por dificultades para mantener la atención, controlar los impulsos y modular el nivel de actividad. Se han realizado diversos estudios familiares probando un elevado grado de heredabilidad en el trastorno. Asimismo, diferentes estudios de genética molecular han identificado diversos genes candidatos en la susceptibilidad a desarrollar el TDAH. Mediante revisión bibliográfica hemos observado que hay un grupo de genes que han evidenciado una mayor asociación, y por tanto serán el centro de nuestro estudio: el gen transportador de la dopamina (DAT1), el receptor 2 de la dopamina (DRD2), el receptor 4 de la dopamina (DRD4), el receptor 5 de la dopamina (DRD5) y el transportador presináptico de serotonina (5HTT).

La motivación principal de este proyecto es conseguir establecer un determinado perfil genético de predisposición al desarrollo del TDAH, mediante el análisis genético de diferentes polimorfismos de los principales genes involucrados en este trastorno. Esto permitirá un inicio temprano de las pautas terapéuticas conductuales o farmacológicas con el fin de atenuar los síntomas, para así proporcionar una mejora en el ámbito familiar, escolar y social. Para ello analizaremos 117 muestras de niños, 61 con TDAH y 56 controles, las cuales son recogidas con hisopos bucales. Posteriormente llevamos a cabo la extracción de ADN mediante el kit QIAamp DNA Blood Mini kit. Una vez extraídas, las muestras son cuantificadas usando el aparato de espectrofotometría UV Qubit de Invitrogen. Seguidamente procedemos a la amplificación de las muestras, debido a la diferencia en la naturaleza de los fragmentos a estudiar de cada gen hemos puesto a punto diferentes protocolos de PCR, utilizando diferentes polimerasas. Finalmente realizamos un análisis de los fragmentos obtenidos mediante electroforesis capilar utilizando el equipo ABI3130. En el caso de DRD2 llevamos a cabo un ensayo TaqMan de Applied Biosystems. Con estos resultados realizaremos un estudio estadístico para conocer la importancia de las diferentes variantes de cada gen en el desarrollo del TDAH.

### BIBLIOGRAFIA

- Sánchez-Mora C, Cormand B, Ramos-Quiroga JA, Hervás A, Bosch R, Palomar G, Nogueira M, Gómez-Barros N, Richarte V, Corrales M, García-Martínez I, Corominas R, Guijarro S, Bigorra A, Bayés M, Casas M, Ribasés M. (2012) Evaluation of common variants in 16 genes involved in the regulation of neurotransmitter release in ADHD. *Eur Neuropsychopharmacol.* Aug 29
- Caylak E. (2012) Biochemical and genetic analyses of childhood attention deficit/hyperactivity disorder. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.* Sep;159B(6):613-27.
- Ian R. Gize, Courtney Ficks, Irwin D. Waldma. (2009) Candidate gene studies of ADHD: a meta-analytic review. *Hum Genet* 126:51–90