

Vulnerabilitat per psicosi mesurada en població sana catalana

Elionora Peña Lozano. Unitat d'Antropologia, Departament de Biologia Animal, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona

Les funcions cerebrals humanes que tenen a veure amb la manera de sentir o percebre la realitat que ens envolta i, sobretot, de com ens percebem a nosaltres mateixos, estan estretament lligades al procés evolutiu de la nostra espècie i als gens sobre els quals han actuat els mecanismes de selecció natural. La conseqüència d'aquest procés ha estat una espècie primate eminentment social i amb un llenguatge verbal altament desenvolupat, capaç d'establir una complexa relació simbòlica amb la realitat que ens envolta i fonamentalment amb altres éssers humans (Fañanás, 2003). D'aquesta experiència de realitat complexa deriva, en gran mesura, la vulnerabilitat de l'ésser humà per a la malaltia mental.

La psicosi és un estat mental alterat en el qual el subjecte perd el judici de la realitat i desenvolupa deliris, al·lucinacions i desorganització del pensament. Es tracta, doncs, d'un fenomen subjectiu i d'experiència de la ment que recau sobre una etiologia complexa. Els estudis de bessons i famílies descarten la possibilitat d'un model d'herència monogènica, és a dir, l'existència d'un únic gen amb efecte major com a causant de la malaltia, i assenyalen la possible implicació de múltiples gens amb un efecte menor. A més, els estudis epidemiològics suggereixen la implicació de factors ambientals tant pre-

nats (l'ambient uterí) com perinatals (els hàbits en la vida adulta, l'estrès, els esquemes cognitius de cada individu, les experiències viscudes en la infància, etc.). Per aquesta raó, cada vegada és més acceptat el fet que en l'etiologia del trastorn no tan sols hi ha involucrades causes genètiques i ambientals, sinó també la interacció entre aquestes (gens i ambient). Aquesta interacció explicaria per què hi ha en la població individus genèticament vulnerables que quan s'exposen a determinats factors ambientals desenvolupen la malaltia, mentre que d'altres, exposats al mateix ambient, no emmalalteixen.

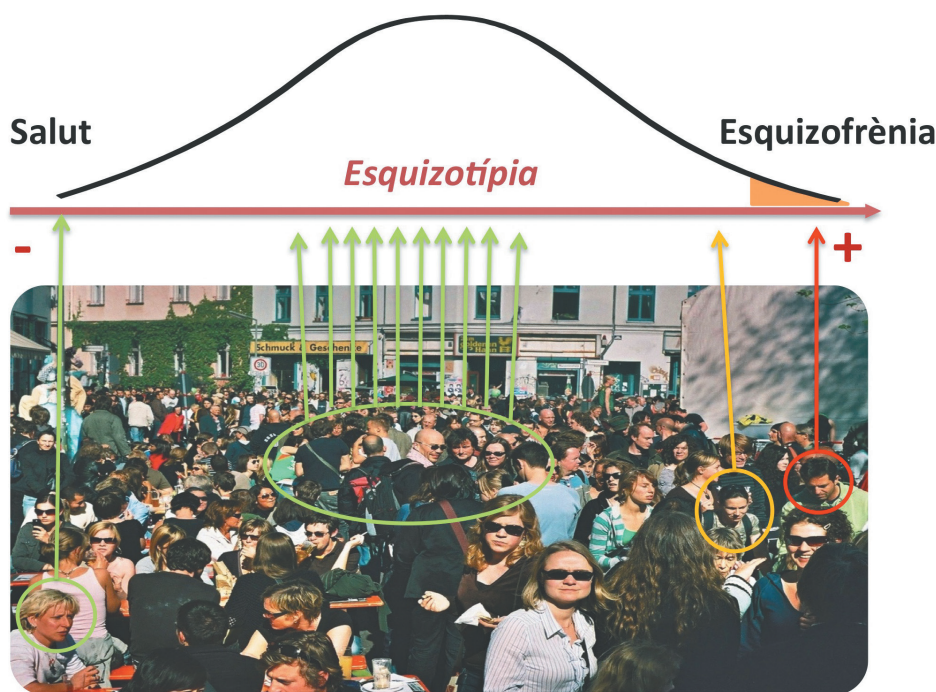
El fenotip de les psicosis tradicionalment s'ha vist com una entitat dicotòmica en què els individus es classifiquen en sans o malalts. En canvi, des d'un punt de vista epidemiològic, hi ha evidències que mostren que les psicosis es presenten en la natura com una distribució dels seus símptomes, i es manifesten com un fenotip continu. D'acord amb aquest model es considera l'existència en la població d'un ampli ventall de fenotips, que comprèn des de la relativa normalitat, passant per una desviació subclínica, estats d'alt risc, fins al brot manifest de psicosi (la malaltia pròpiament dita). L'estudi d'individus de la població general posa de manifest que alguns comparteixen, amb més o menys grau, característiques cognitives, emocionals i comportamentals amb pacients. Aquests trets reben el nom de *esquizotípic*, de manera que puntuacions més altes d'aquest tret s'han associat a més risc per patir el desordre. Addicionalment, s'ha vist que aquests trets esquizotípics o símptomes psicòtics atenuats estarien genèticament relacionats amb l'esquizofrènia, és a dir, que probablement alguns dels gens implicats en l'etiologia de l'esquizofrènia també estarien implicats en aquests trets esquizotípics que trobem en les poblacions humanes.

En aquest sentit, un estudi previ portat a terme en una mostra de població japonesa suggeria que una variació genètica del gen *p250GAP* podria augmentar la vulnerabilitat no tan sols a patir esquizofrènia, sinó també a presentar trets de personalitat esquizotípica. L'objectiu del nostre estudi va ser replicar aquest estudi original analitzant quatre marcadors genètics del gen candidat en una nova mostra de 547 individus

.....
← **Imatge 1.** Entre tots els factors de risc implicats en l'etiologia de les psicosis, el factor genètic (compartir gens amb una persona afectada) sembla que és el més important. Addicionalment, els estudis epidemiològics han posat de manifest l'existència de múltiples factors ambientals de risc que en interacció amb la vulnerabilitat genètica dels individus poden donar lloc al trastorn.
.....



Vulnerabilitat per psicosi mesurada en població sana catalana



← Llegendra.

- Puntuacions baixes-mitjanes: individus amb poca vulnerabilitat.
- Puntuacions elevades: individus de risc.
- Puntuacions més altes: pacients.

com l'esquizotípia, amb la finalitat de facilitar la detecció de gens de risc de manera més eficaç.

Així doncs, treballs com el que hem portat a terme posen de manifest que la importància d'identificar i estudiar els individus amb esquizotípia es troba en el fet que això facilitaria la determinació de factors etiològics i evitaria les complicacions i la confusió generades pels efectes de l'esquizofrènia, com ara l'hospitalització, medicació, estigma social, etc., i alhora, assistiria en el desenvolupament d'intervencions primerenques i tractaments profilàctics. •

sans de la població catalana. Les nostres anàlisis posen de manifest que variants del gen analitzat mostrarien signes d'associació amb una de les dimensions de l'esquizotípia, i els individus portadors d'aquesta variant genètica serien aquells que presentarien puntuacions més grans d'esquizotípia, i per tant serien individus amb més risc de patir el trastorn. Així, els nostres resultats donen suport a la hipòtesi del continu que suggereix que alguns dels factors de risc per a esquizofrènia són comuns per a aquests fenotips intermedis més homogenis (esquizotípia).

A més, d'acord amb els nostres resultats, el gen *p250GAP* és un gen candidat potencial per a esquizofrènia, i per tant és de gran interès fer nous estudis per analitzar-ne la variabilitat en mostres d'origen europeu.

La inversió tant personal com econòmica portada a terme en els últims anys en la cerca de gens candidats per a l'esquizofrènia ha estat molt important, però tot i així els resultats no han estat gaire fructífers, en part per la gran complexitat etiològica de la malaltia. Una de les propostes per cercar gens candidats ha estat l'estudi de fenotips intermedis de la malaltia que minven la complexitat,

Bibliografia

FAÑANÁS, L. (2003). «Hacia un entendimiento genético-ambiental de la salud mental». A: *Avances neurocientíficos y realidad clínica*. Madrid: Ediciones Fundación Cerebro y Mente, p. 25-44.

JOHNS, L. C.; Os, J. van (2001). «The continuity of psychotic experiences in the general population». *Clinical Psychology Review*, 21 (8): 1125-1141.



Elionora Peña Lozano (Barcelona, 1990) és graduada en ciències biomèdiques per la Universitat de Barcelona (UB) (2013) i va cursar el màster «Iniciación a la investigación en salud mental» de la Universitat de Cantàbria (2014). Des del 2012 col·labora en la Unitat d'Antropologia (Facultat de Biologia, UB) amb la doctora Araceli Rosa.