



Herramientas de Investigación para el abordaje del Trastorno Mental Grave

Dra. María

8 Octubre

Formando para prevenir, educando para cuidar



Tenerife
Previene



Herramientas de la Investigación para el abordaje del Trastorno Mental Grave



1. Introducción

2. Conceptos

Trastorno Mental- Trastorno Mental Grave

3. Etiología

Factores Genéticos

Factores Medioambientales

Debut

6. Investigación

7. GEMICAN

Trastorno M



Patologías que afectan a la población mundial
Prevalencia alrededor del 14%
Más frecuentes, Trastornos de Ansiedad y Depresión



Abordaje multidisciplinar
Psiquiatría, psicología, Trabajo Social, Educadores
A mayor gravedad, mayor necesidad de recursos



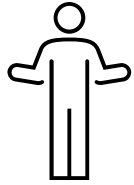
Impacto económico
Costes directos: servicios de atención sanitaria
Costes indirectos: mortalidad prematura, vida laboral perdida



El sufrimiento personal y de allegados es incalculable



Tenerife
Previene



Alteración clínicamente significativa



Afecto-Pensamiento-Conducta



Repercusión

Trastorno Mental

Síntomas

Malestar/Dificu

Trastorno Mental **Grave**
TMG

Severidad síntomas

Discapacida

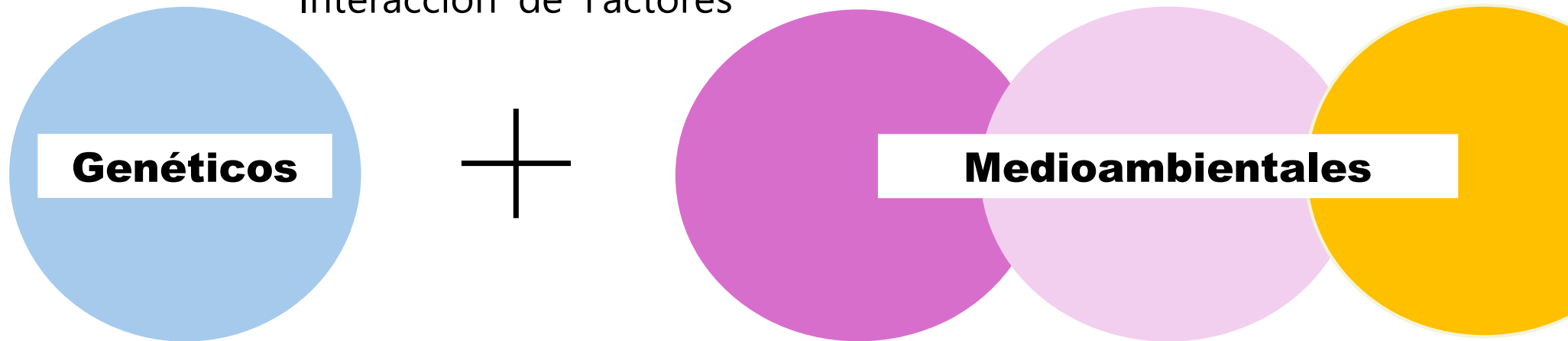
Trastornos Psicóticos

Trastornos Afectivos

Esquizofrenia, Esquizaafectivo, Bipolar, Depresión Grave

Trastorno Mental $\longleftrightarrow$ Enfermedad Compleja

Interacción de Factores

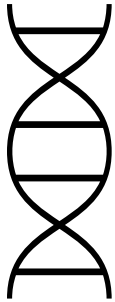


Epigenética

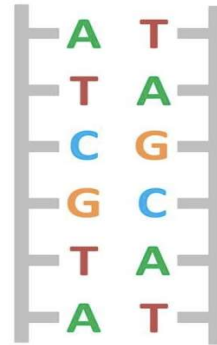
Puente entre genética y ambiente
Modula expresión del material genético

Factores Genéticos

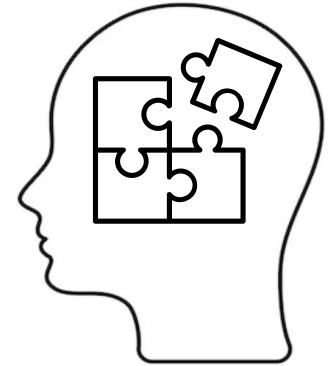
Variación Genética en Trastornos Mentales



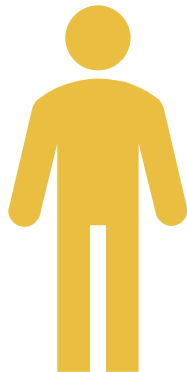
Poligénicos
Múltiples genes



Variantes Genéticas
Comunes y Raras



Combinación Variar
Sintomatología

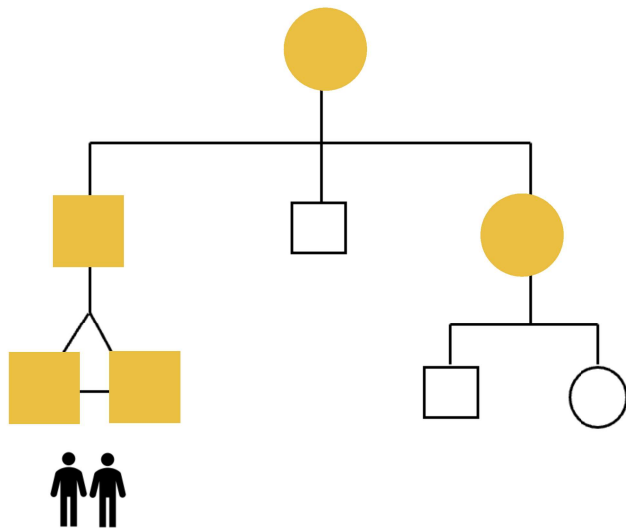


Alta **complejidad** de los Trastornos Mentales Graves
Susceptibilidad que aportan las diversas variantes genéticas
Amplia **variabilidad** diagnóstica dependiente de combinación

Factores Genéticos

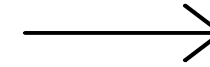
Desarrollo

Primeros análisis:



Datos en gemelos
Heredabilidad hasta 60-80%
Peso genético indispensable

Panorama actual



Avance Técnicas Ge

GWAS

Genome-wide Association Study

Estudios de Asociación Genoma Completo

Análisis de millones de variantes comunes

Asociación con trastorno

PRS

Polygenic Risk Score

Cálculo Riesgo Poligénico

Suma efectos variantes asociadas

Prevención/Investigación

WGS/

Whole Genome/Exome

Secuenciación Genoma/Exoma

Variantes

Traducción

Identificar variantes
Carga de variantes
Señalar vías biológicas

Más de 300 variantes
Múltiples variantes
Identificados 10 ge



Tenerife
Previene

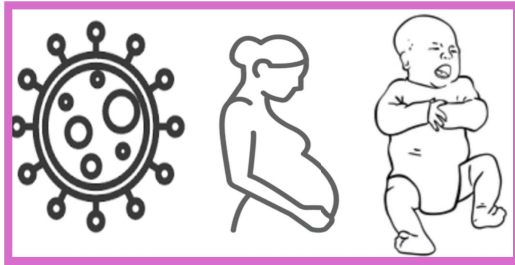
Singh et al 2022, Mullins et al 2021

Sullivan, Kendler & Neale 2003

Factores Medioambientales

Clasificación

Perinatal



Exposición infecciones/tóxicos
Dificultad embarazo/parto
Hipoxia/bajo peso al nacer

Niño-Adolescente



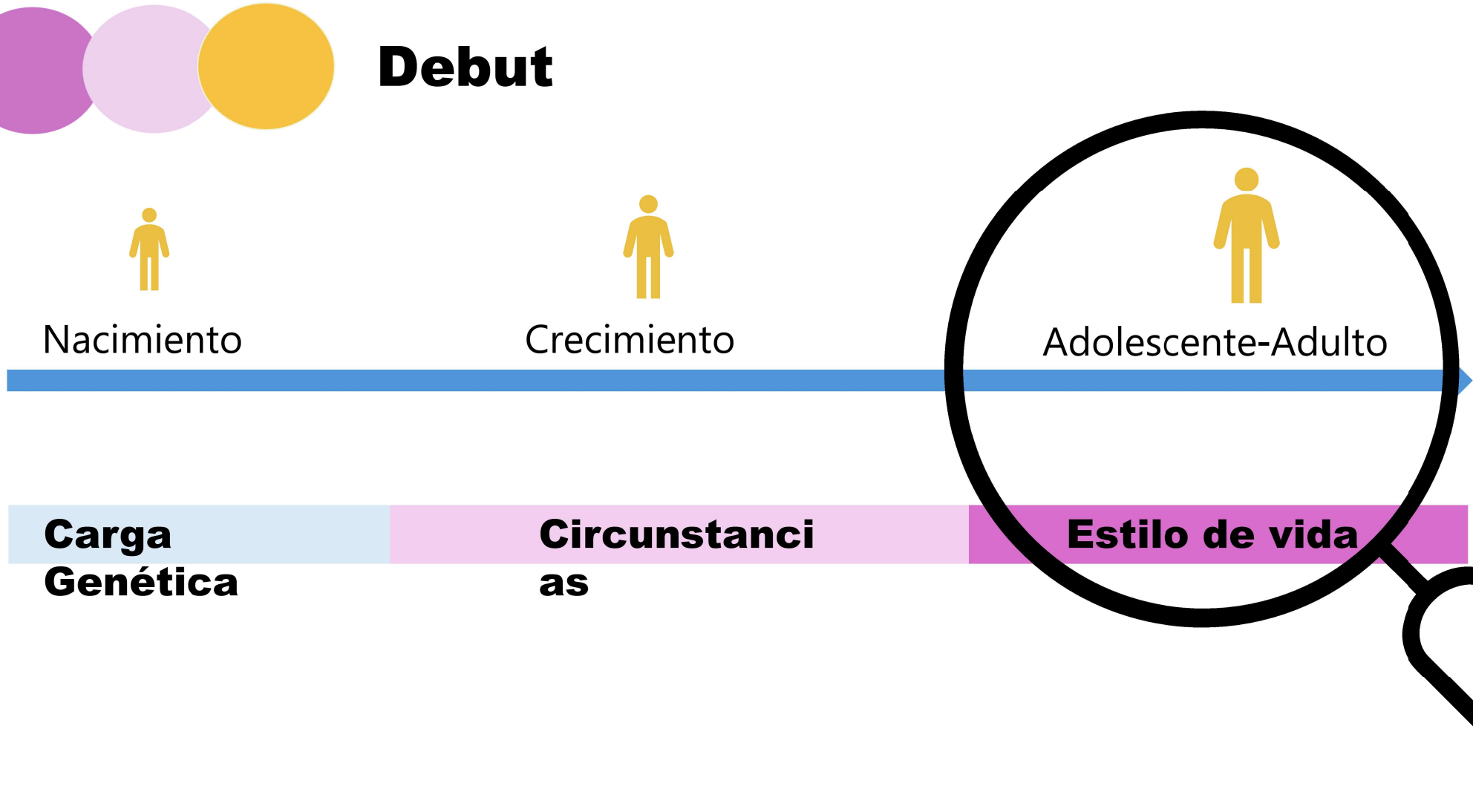
Negligencia cuidado
Migración forzada
Ambiente urbano
Trauma

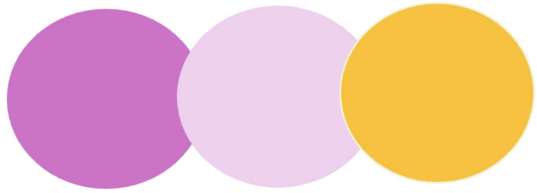
Adolescente-Adulto



Estilo de vida
Drogas

Debut

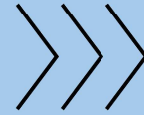




Estilo de vida

Etio

Factores
“No elegibles”



Factores
“Elegibles”

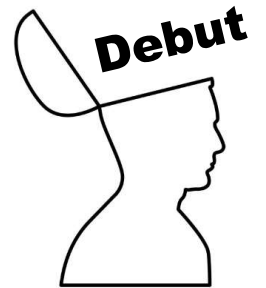
Consumo de drogas

Relación con patologías mentales



Cannabis

Inicio de la enfermedad



Prevención

>>> Evolución >>>

Pronóstico



Tenerife
Previene

¿Por qué es necesario investigar?

Prevención



Identificar individuos de riesgo

Diagnóstico



Mejorar clasificación nosológica

Tratamiento



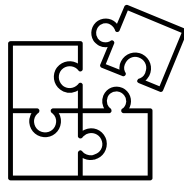
Nuevas líneas, tratamiento individual

¿Por qué es necesario investigar? Situación actual:



Avances – Indiscutibles

Numerosas asociaciones con evidencia científica



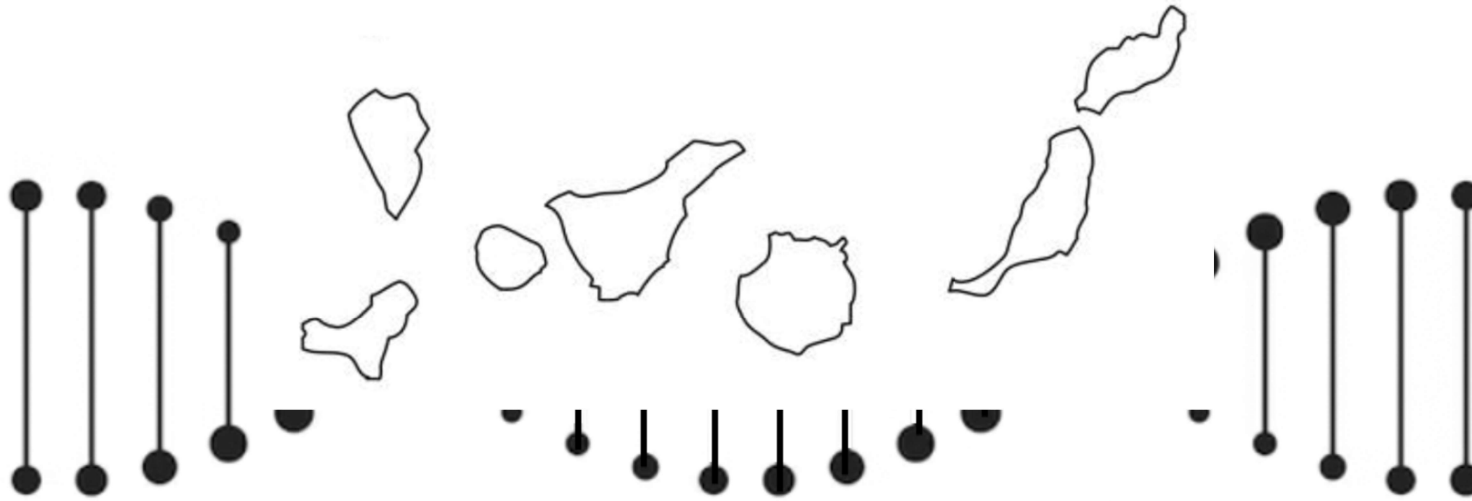
Conocimiento actual - Insuficiente

Mecanismos biológicos desconocidos



Prioritario - Aunar esfuerzos

Tamaño muestral y diversidad en ascendencia

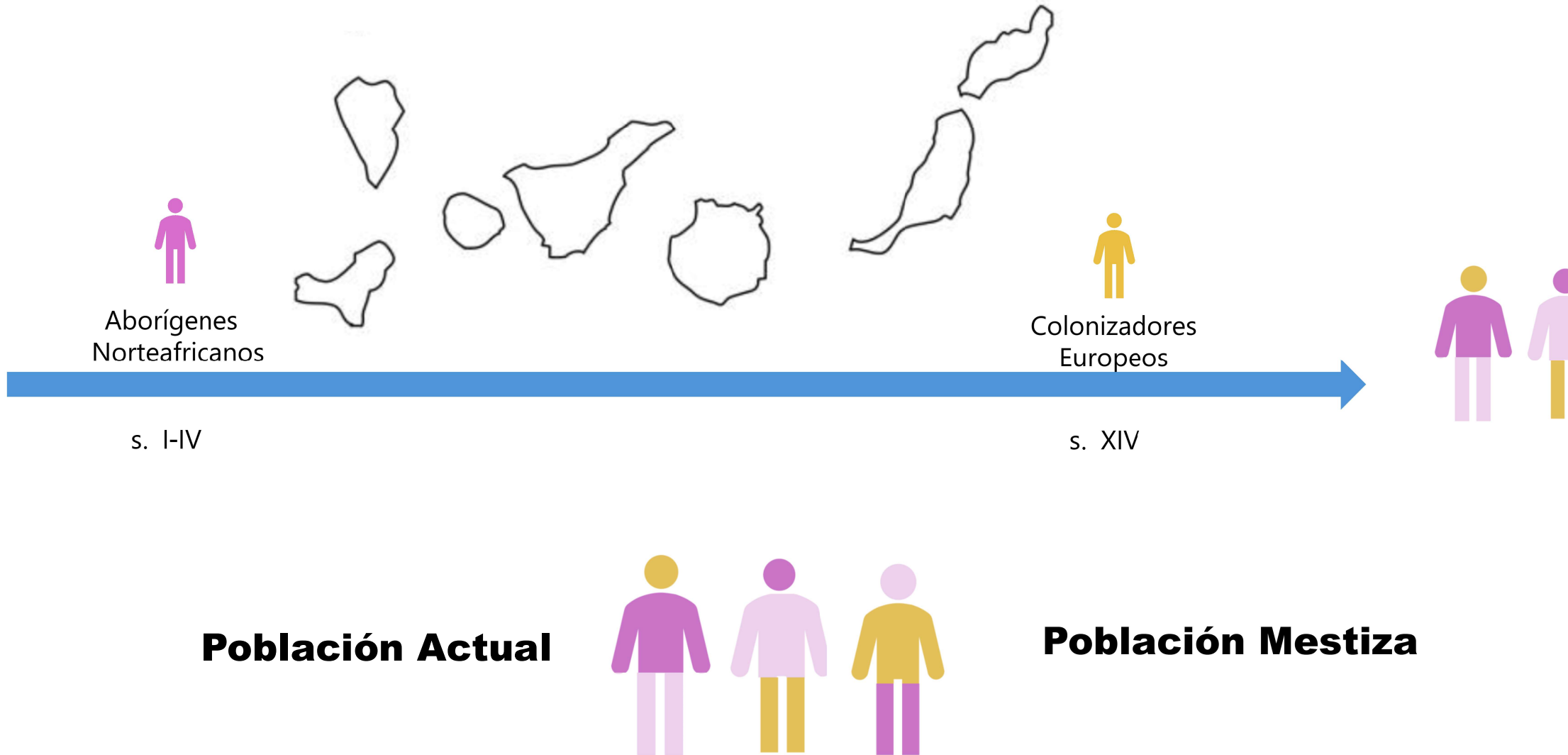


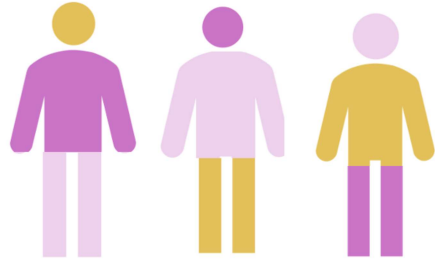
GEMICA

Estudios de los Trastornos Mentales de la Población Canaria
Genomics of the **M**ental **I**llness in the **Can**ary Islands

Apoyo a la investigación internacional
Datos de interés de la población canaria
Resultados proyecto piloto

Población C





Población Actual

**Población
Mestiza**

Perfil Genético Diferenciado

Distinguido de territorios nacion

Peculiaridades de cada isla

Historia/Desarrollo

Interés para la investigación

Variación genética/ambiente

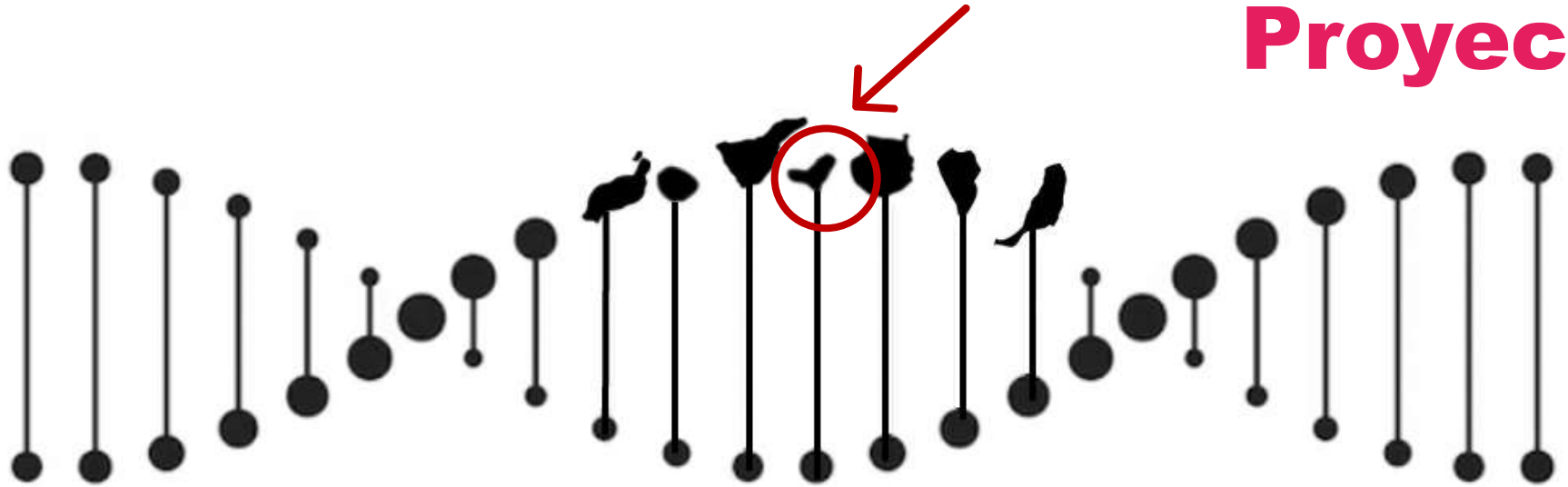
Medicina De Precisión

Adaptar estrategias prevención/tratamiento

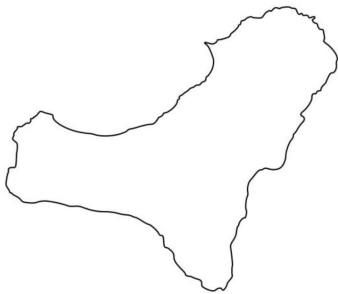
Datos de salud de Canarios: Prevalencia HTA, Diabetes, Asma...



Tenerife
Previene



Genoma Herreño



Participación:

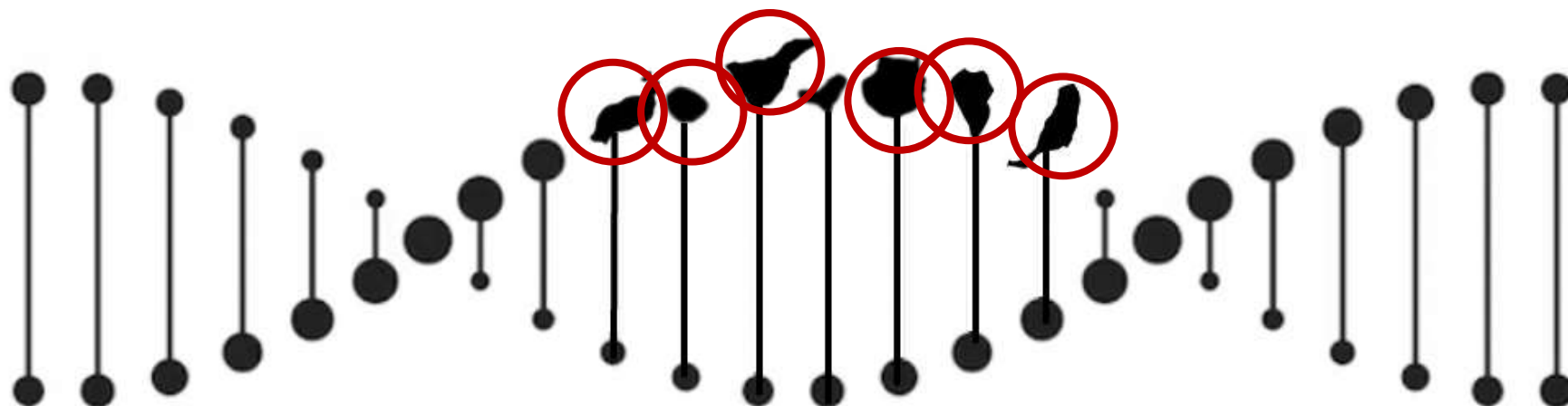
Tamaño Muestral: Casos 48, Controles > 1000

Factores Genéticos:

Variante no conocida asociada a TMG (gen *PLPPR5-AS1*)

Factores Ambientales:

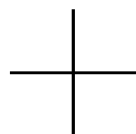
Consumo de drogas y desarrollo de enfermedad



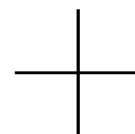
Participación:



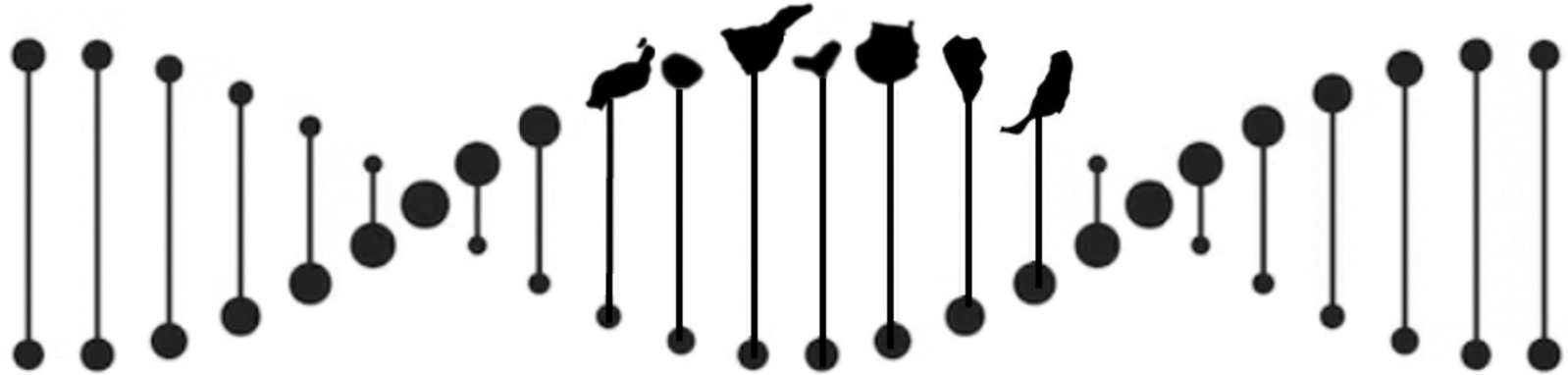
1 abuelo
Canarias



Muestra
sanguínea



Información



Objetivos

Variación genética
Factores medioambientales
Epigenética

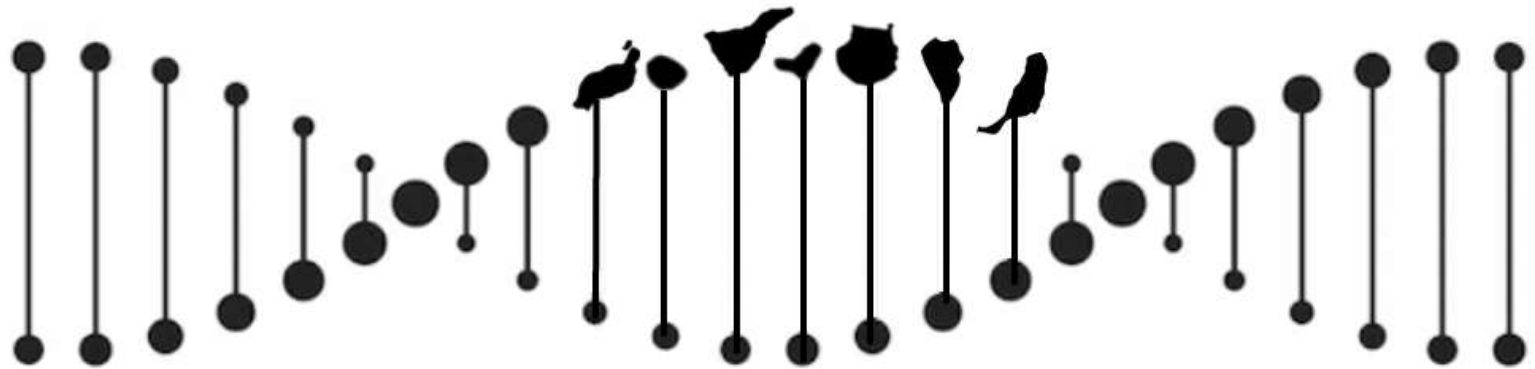
Prevención

Diagnóstico

Tratamiento

Medicina de Precisión en las Islas Canarias

Muchas gracias



colabora: martagpuga@gmail.com



Tenerife
Previene