

# AVANÇA

## DESEMBRE 2024 N.1

La UNIVIDD, Unitat de Recerca en Discapacitat Intel·lectual i Trastorns del Desenvolupament, de la Fundació Villablanca (soci de la CCPC) col·labora des de fa anys en una línia de recerca que estudia l'ADN mitocondrial de les persones amb discapacitat intel·lectual i/o autisme. Aquesta línia està coordinada des de l'Institut Pere Mata i la investigadora principal que la dirigeix és la **Dra. Lourdes Martorell** que pertany al grup de recerca Genètica i Ambient a Psiquiatria (GAP) i membre del CIBERSAM.

**Rafael Martínez**, Director de la UNIVIDD ha entrevistat la Dra. Martorell per compartir amb les entitats de la CCPC els resultats dels seus treballs i el recent article que han publicat.

**Benvinguda Lourdes i gràcies per col·laborar amb nosaltres per donar a conèixer els teus estudis. Per començar, ens podries explicar què és l'adn mitocondrial i quines funcions té en el cos humà?**

L'ADN mitocondrial, o ADNmt, és com un llibre d'instruccions que tenen els mitocondris, aquestes petites estructures que hi ha dins les cèl·lules i que actuen com les seves "centrals energètiques". Gràcies a aquest ADNmt, els mitocondris poden produir l'energia que el cos necessita per funcionar. Aquesta energia, que es coneix com a ATP, és el que permet que les cèl·lules facin la seva feina: que el cor bategui, que el cervell pensi, que els músculs es moguin... Tot.

L'ADNmt és especial per diverses raons. Per exemple, només el passem de mare a fill, perquè l'òvul és l'únic que aporta mitocondris durant la fecundació. També és diferent de l'ADN que tenim al nucli de les cèl·lules, perquè en té moltes còpies a cada mitocondri i això fa que sigui més abundant i fàcil d'estudiar.

A més, l'ADNmt té una característica molt curiosa: a vegades, algunes de les seves còpies estan mutades, i altres, no. Quan això passa, en diem "heteroplàsmia". Aquesta barreja pot tenir conseqüències, perquè si hi ha moltes mutacions, el mitocondri no funciona bé i això pot afectar el cos. En resum, l'ADN mitocondrial és com un motor petit, però crucial, que manté el cos actiu i saludable.



## **Lourdes, per què vau decidir investigar l'ADN mitocondrial en persones amb discapacitat intel·lectual (DI) i/o TEA?**

Perquè cada vegada hi ha més evidències que els problemes als mitocondris poden estar relacionats amb condicions com la discapacitat intel·lectual o els trastorns de l'espectre autista. Pensa que el cervell és un dels òrgans que més energia consumeix, i si els mitocondris no estan treballant com cal, això pot tenir un impacte directe en el desenvolupament cognitiu, el comportament o fins i tot la salut física.

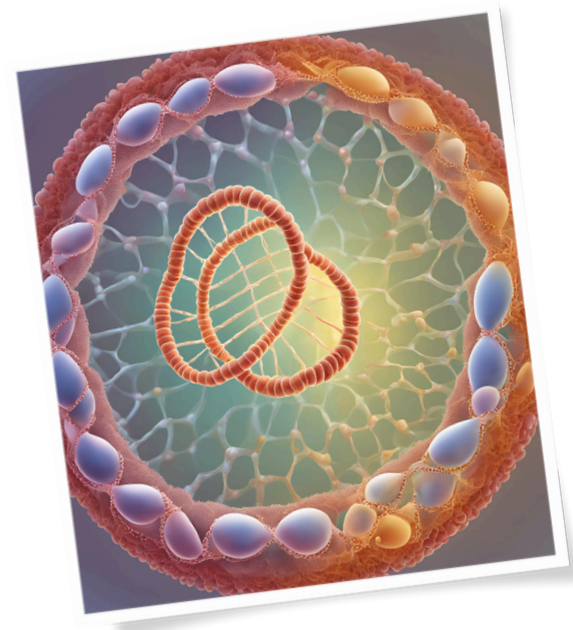
També és important perquè hi ha casos on els símptomes d'un trastorn mitocondrial són molt semblants als del TEA o la DI: problemes de comunicació, dèficits motors, dificultats d'aprenentatge... Si sabem que hi ha alteracions a l'ADN mitocondrial, això ens pot ajudar a fer diagnòstics més precisos i fins i tot ajustar millor els tractaments.

D'altra banda, l'ADNmt pot ser una clau per entendre millor d'on venen aquestes condicions. Potser no tot el TEA o la DI té una base mitocondrial, però si n'hi ha una part que sí, això ens obre la porta a personalitzar els tractaments, oferir suplementes específics o adaptar les intervencions. I al final, tot això es tradueix en millorar la qualitat de vida d'aquestes persones.

### **Què heu descobert en els vostres estudis?**

Els resultats que hem obtingut són molt interessants. Per exemple, hem vist que les persones amb DI o TEA tenen, en general, menys ADN mitocondrial que les persones sense aquestes condicions. Això és important, perquè menys ADNmt significa menys capacitat dels mitocondris per produir energia, i això podria explicar algunes de les dificultats que experimenten aquestes persones.

També hem trobat mutacions en l'ADNmt que podrien ser responsables d'alguns símptomes. En un 30% de les persones estudiades, aquestes mutacions afectaven una gran part de les còpies de l'ADNmt, i això és molt significatiu. A més, hem detectat que aquestes persones presenten altres problemes de salut, com estrenyiment, convulsions o alteracions visuals, més sovint que les persones sense DI o TEA. Tot això ens dona pistes sobre com els mitocondris estan implicats no només en el neurodesenvolupament, sinó també en altres aspectes de la salut.



### **Com poden afectar aquest descobriments l'atenció que es dona a aquestes persones?**

La veritat és que aquests resultats podrien canviar moltes coses. Per començar, poden ajudar a entendre millor d'on venen algunes de les dificultats que veiem en les persones amb DI o TEA. I quan entens l'origen, pots millorar el diagnòstic i adaptar millor els tractaments.

Per exemple, si sabem que hi ha problemes mitocondrials, podem introduir suplementes o canvis nutricionals que ajudin a optimitzar la funció dels mitocondris. Això podria tenir un impacte molt positiu en la seva energia, en el seu comportament i, en general, en la seva qualitat de vida. També ens permetria prevenir complicacions més greus, com problemes musculars o cardíacs, que sovint es donen en trastorns mitocondrials.

## Lourdes, creieu que en el futur es podran aplicar tractaments basats en la nutrició?

Sí, és una possibilitat molt real i emocionant. Ja hi ha tractaments que s'estan utilitzant per a malalties mitocondrials, com suplementes de coenzim Q10 o L-carnitina, que ajuden a millorar la producció d'energia. També s'està explorant l'ús de dietes específiques, com la dieta cetogènica, que podria beneficiar persones amb problemes mitocondrials.

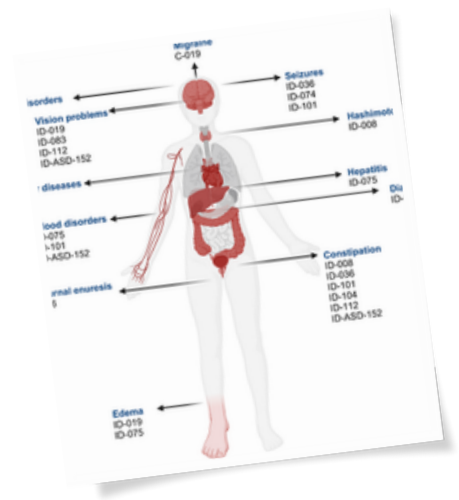
Encara cal molta investigació, però el que hem descobert fins ara ens diu que hi ha una connexió clara entre els problemes energètics i les dificultats que veiem en aquestes persones. Si podem desenvolupar tractaments nutricionals personalitzats, podríem oferir una eina poderosa per millorar la seva salut i el seu benestar.

## Com podem consultar els estudis que heu publicat en aquesta línia?

Hem publicat un estudi l'any 2019 a la revista Human Genetics, i un segon estudi el passat mes de novembre de 2024 a la revista Journal of Intellectual disability Research. Ambdós articles són d'accés lliure i poden ser consultats als següents links:

[-High frequency of mitochondrial DNA rearrangements in the peripheral blood of adults with intellectual disability.](#)

[-Genetic and clinical evidence of mitochondrial dysfunction in autism spectrum disorder and intellectual disability.](#)



Moltes gràcies Lourdes per la teva col·laboració. Les explicacions han estat molt clares i entenedores. Esperem que pugueu continuar investigant en aquest camp tan interessant i tornar a saber aviat dels vostres resultats.