

"Leslie Lemke da conciertos de piano virtuosos, a pesar de ser ciega, con parálisis, y ligeramente retardada. Después de escuchar una pieza musical, familiar o no, tocada o cantada por un miembro de la audiencia, Lemke puede no solo reproducirla perfectamente (incluyendo cualquier error que la persona lanzando el reto pueda haber hecho) sino también tocarla en un repertorio predefinido de varios arreglos composicionales."

"Al darle cualquier fecha del calendario, ya sea 5 de Mayo de 1912 o Navidad del 8688, (John y Michael) pueden calcular instantáneamente el día de la semana para esa fecha, tomando en cuenta hasta los años bisiestos."

Estas y otras increíbles hazañas mentales, como por ejemplo la contada de los palillos de dientes y la memorización de la guía de teléfonos mostrada por Raymond Babbit, protagonizado por Dustin Hoffman en la película Rainman, son características del síndrome del "savant" (también conocido como autista inteligente o "idiot savant"), un tipo raro de sabiduría o brillantez mental a veces asociado con el desorden mental del autismo. Desafortunadamente, los autistas inteligentes o savants, así como los más comunes autistas no savant, poseen características del desorden que les hacen prácticamente imposible llevar una vida llena independiente. Estas características debilitantes, las cuales se vuelven aparentes en los primeros años de vida, incluyen:

- despego social, por ejemplo, fallar en sonreír a sus padres y no estar conscientes de los eventos que ocurren a su alrededor;
- desarrollo anormal del lenguaje, como por ejemplo, repetir frases en una voz mecánica;
- movimientos inusuales repetitivos, como por ejemplo, mecerse o mover ligeramente y rápidamente los dedos;
- retardo mental.

A pesar de que el síndrome de savant es bastante raro (solo se han registrado unos 200 casos en la historia), el autismo infantil es más común, afectando a uno de cada 700 niños. La frecuencia en los niños es cuatro veces mayor que en las niñas. Aún con esta frecuencia relativamente alta, los científicos todavía no entienden los mecanismos de este problema serio en el desarrollo. Lo que ellos han descubierto es que el autismo es una de las enfermedades más hereditarias que se conocen. En otras palabras, el autismo parece ser mayoritariamente genético en su origen y la mayoría de los niños autistas heredan el desorden de sus padres.

Esto es muy diferente a las explicaciones anteriores de los investigadores acerca de las causas del autismo, el cual era atribuido casi exclusivamente a eventos ambientales, como por ejemplo, la indiferencia o falta de emoción en los padres, o daños cerebrales. ¿Qué llevó a un cambio tan dramático en la forma de pensar acerca de las causas del autismo? Por la mayor parte, ha sido la investigación en un campo llamado la genética del comportamiento. La genética del comportamiento busca explicar las diferencias en el comportamiento humano, incluyendo características de la personalidad, habilidades cognitivas y desórdenes mentales, por medio de la búsqueda de genes que influyen comportamientos específicos. A primera vista, uno puede pensar que los genes no tienen influencia en la personalidad o en otros comportamientos, sino que son el resultado de decisiones conscientes. Más que simples genes

Sin embargo, una mirada más cercana a un ejemplo que entendemos muy bien, sugiere que las causas del comportamiento pueden ser el resultado de complejas combinaciones de influencias genéticas y ambientales, esto es, una mezcla de la naturaleza y la crianza (referido en inglés como "nature and nurture"):

- Los niños que heredan dos copias de una forma mutada de un gen del cromosoma 12 serán incapaces de metabolizar el aminoácido fenilalanina, un componente común de las proteínas alimenticias.

- Si esta deficiencia, llamada fenilketonuria (PKU) no es detectada, el niño desarrollará retardo mental, una condición con consecuencias comportamentales obvias. Así, un solo gen puede tener efectos profundos en el comportamiento, en este caso, perturbando el comportamiento normal.

- Afortunadamente, un examen de rutina que se le da a cada niño que nace en los Estados Unidos puede detectar la PKU al nacer y una dieta especial que elimina la fenilalanina puede prevenir el retardo mental.

- En el caso de la PKU, los geneticistas han determinado que el retardo se debe a la genética (el mutado gen de la hidroxilasa de la fenilalanina) y al ambiente (una dieta que contiene fenilalanina).

Este simple ejemplo ilustra como el pensamiento reduccionista puede llevarnos a conclusiones equivocadas. Si solo nos enfocamos en el gen, el cual no podemos cambiar, perderíamos la importancia del ambiente, el cual si podemos cambiar.

Después de todo, la mayoría de los comportamientos no están ligados a genes simples. Es decir, los patrones típicos de la herencia mendeliana (como por ejemplo, la herencia recesiva de la PKU) no siempre surgen en los estudios de la genética del comportamiento. A pesar de que un gen simple no puede crear comportamientos normales, las mutaciones en un gen simple pueden perturbar estos comportamientos. Sin embargo, esto no quiere decir que los geneticistas del comportamiento no tienen métodos confiables para investigar si los genes pueden influenciar el comportamiento o cómo lo hacen. De hecho, las familias, las adopciones y los casos de gemelos ofrecen experimentos naturales en herencia compartida que permiten estudios cuidadosos de comportamientos. Por ejemplo:

- Los gemelos idénticos, o monocigotos, son genéticamente idénticos (es decir, son clones).

- Si los factores genéticos tienen influencia en una característica de comportamiento, los gemelos idénticos deben ser más similares en su comportamiento que otros parientes, como por ejemplo, gemelos fraternales, los cuales comparten solamente el 50% de sus genes.

- De la misma manera, si los genes influyen el comportamiento, los miembros de la familia, los cuales comparten entre 1/8 (primos hermanos) a 1/2 (hermanos y padres/hijos) de sus genes, deben ser más similares en su comportamiento que la gente no emparentada con ellos.

En el caso del autismo, la probabilidad de que un hermano o hermana de un niño afectado también tenga la condición está entre un tres y un seis por ciento. Este número es lo suficientemente pequeño para que los doctores familiares no vean nunca suficientes casos de dos hermanos afectados en

la misma familia como para poder sospechar una influencia genética. Sin embargo, esta incidencia es unas cien veces mayor que la tasa en que el autismo afecta a la gente no emparentada en la población. Complicando el problema de la rareza, otra dificultad en detectar los orígenes genéticos del autismo está en la falta de árboles genealógicos. A diferencia de la gente que hereda la enfermedad de Huntington (una enfermedad genética que no se presenta hasta que la persona no haya alcanzado la edad reproductiva), las personas afectadas por el autismo se encuentran socialmente tan desajustadas que nunca se casan o tienen niños. Así, los investigadores no tienen las historias familiares extensas que han jugado un papel tan crítico en la identificación de los genes implicados en la fibrosis quística, el cáncer de pecho y otras enfermedades.

Sin embargo, los estudios con gemelos nos han dado evidencias poderosas sobre el papel de la genética en el autismo:

- Un estudio mostró que la probabilidad de que el gemelo idéntico de un niño autístico sea a su vez autístico, es del 82%. La tasa equivalente para gemelos fraternales es solo del 10%.²
- Los geneticistas del comportamiento, utilizando técnicas sofisticadas de análisis estadístico en numerosos estudios con gemelos, ahora creen que hasta el 90% del fenotipo comportamental del autismo está relacionado a genes heredados.²

Conclusión: La ciencia necesita identificar los contribuyentes genéticos del autismo. Los científicos iniciaron una colaboración internacional en 1996 con el fin de identificar los genes específicos que influyen al autismo. Como resultado de este trabajo y de estudios posteriores, algún día podremos entender mejor las diferencias en los cerebros de la gente con autismo que los llevan a tan extraños y conflictivos comportamientos. Esta gran contribución genética parece ser la excepción en vez de la regla cuando se consideran comportamientos complejos. Esto es probable debido a que en el autismo, solo un número relativamente pequeño de genes parece estar involucrado (aunque ciertamente más de un gen), mientras que otros comportamientos parecen estar influenciados por muchos genes.

Michael J. Dougherty, Ph.D., trabaja para el Departamento de Biología del Hampden Sydney College en Virginia. Él ha publicado artículos de investigación y educación y ha sido coautor de varios libros de texto en biología general y molecular y en genética del comportamiento. Sus intereses incluyen la genética del comportamiento, la estructura de las proteínas, la educación en ciencias y el entendimiento del público sobre la ciencia.

<http://www.hsc.edu/academics/biology/dougherty.html>