

## **GENÉTICA DEL TDAH EN LA PRÁCTICA CLÍNICA**

Alberto Fernández-Jaén

*Servicio de Neurología Infantil, Sección de Neurogenética, Hospital Universitario  
Quirónsalud. Madrid.  
Facultad de Medicina, Universidad Europea de Madrid. Madrid, España.*

### **Resumen**

El Trastorno por Déficit de Atención/Hiperactividad (TDAH) es un trastorno del neurodesarrollo que afecta principalmente a niños y adolescentes, manifestándose por problemas de atención, exceso de actividad o impulsividad. Su diagnóstico y tratamiento presentan retos significativos debido a su naturaleza heterogénea y compleja. Investigaciones recientes han arrojado luz sobre su componente multifactorial, especialmente en cuanto a la influencia genética en su aparición.

#### La Complejidad Multifactorial del TDAH

**Orígenes del trastorno:** El TDAH emerge de una mezcla de factores genéticos, neurobiológicos y ambientales. Esta interacción explica la variedad de síntomas y respuestas a tratamientos entre los afectados.

**Influencia del entorno:** Factores como problemas durante el embarazo, exposición a toxinas y el entorno social y familiar también juegan un papel crucial en la gravedad y manifestación del TDAH.

#### Aspectos Genéticos del TDAH

**Genes y herencia:** Aunque el TDAH es altamente heredable, las variantes genéticas identificadas suelen tener un efecto menor en el riesgo individual. Esto sugiere un modelo poligénico, donde varios genes, de manera combinada, contribuyen al desarrollo del trastorno.

**Identificación de variantes genéticas:** Se han encontrado numerosas variantes genéticas asociadas al TDAH, pero su presencia es común en la población general, indicando que

estas variantes más bien modulan el riesgo, a menudo en interacción con factores ambientales.

Progresos en genética: Las tecnologías genómicas modernas han permitido descubrir variantes genéticas raras con efectos mayores, incluyendo mutaciones específicas que pueden explicar casos particulares de TDAH.

### Diagnóstico y Evaluación Clínica

Relevancia de la historia clínica y familiar: Es vital realizar un análisis exhaustivo del historial personal y familiar para detectar causas genéticas en pacientes con TDAH, lo cual es esencial para su manejo y asesoramiento clínico.

Exámenes y pruebas: Un examen físico completo y pruebas genéticas pueden revelar condiciones relacionadas que influyen en el TDAH o diagnosticar trastornos genéticos vinculados.

### Consecuencias Clínicas y Terapéuticas

Asesoramiento genético: Descubrir una causa genética en un paciente con TDAH tiene implicaciones importantes para el asesoramiento familiar, pudiendo identificar a otros miembros en riesgo y proponer intervenciones tempranas.

Pronóstico y tratamiento personalizado: Comprender la base genética del TDAH en un paciente puede influir en su pronóstico y permitir un tratamiento más adaptado, incluyendo terapias específicas y estrategias más habituales.

Prevención y detección precoz: El conocimiento sobre factores genéticos asociados al TDAH puede conducir a estrategias de prevención y detección temprana, especialmente en familias con antecedentes de TDAH.

### Conclusión

El TDAH es una condición compleja y diversa, donde los factores genéticos tienen un rol crucial, aunque no exclusivo. La investigación continua y los avances en genómica están proporcionando nuevas perspectivas y posibilidades en su comprensión y tratamiento.