



Neurology perspectives



19436 - Desvelando causas de la esclerosis lateral amiotrófica, ¿un nuevo paso?

Sánchez-Guijo Benavente, Á.; Algar Ramírez, C.; Dodu, P.; García Martín, G.; Maestre Martínez, A.; Reyes Garrido, V.

Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Resumen

Objetivos: La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad de motoneurona de etiología genética en el 5-10% de los casos. En otros casos la genética no es la causa, pero sí determina susceptibilidad. Buscamos discutir el hallazgo de una nueva mutación posiblemente causante de ELA.

Material y métodos: Revisamos a partir de un caso clínico con una mutación de nueva descripción los conocimientos actuales respecto a la genética en la ELA, así como los fenotipos y peculiaridades registrados hasta la fecha en pacientes con otras mutaciones del mismo gen.

Resultados: La paciente fue diagnosticada de ELA de inicio espinal a los 51 años. El inicio de los síntomas fue a los 49 años en forma de debilidad y atrofia de miembro superior izquierdo. Desde el debut hasta que necesitó traqueostomía pasaron cuatro años y medio. Su padre, un tío paterno y una tía abuela materna habían fallecido por ELA. El estudio genético de nuestra paciente reveló una mutación de significado incierto en el gen KIF5A, del cual se han descrito múltiples mutaciones causantes de ELA y de otras enfermedades neurológicas. Esta mutación se descubrió también en un análisis genético *post mortem* de su padre. No se hallaron otras variantes genéticas consideradas de potencial valor patogénico en el estudio realizado.

Conclusión: Consideramos muy probable que la mutación identificada, nunca reconocida previamente, sea causante de ELA familiar. Es necesario confirmarlo mediante el estudio genético de otros pacientes, especialmente con agregación familiar.