



Neurology perspectives



23050 - PLATAFORMA NACIONAL COLABORATIVA DE ALTA CALIDAD PARA LA INVESTIGACIÓN EN ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Navarrete Muñoz, M.¹; Expósito Blázquez, L.²; Valle, L.³; Varona Franco, L.⁴; Garay Albízuri, P.⁵; López de Munain Arregui, A.⁶; Martos Navarro, B.⁷; Paradas López, C.⁷; Sánchez Martín, S.⁸; Sánchez Tejerina, D.⁹; Varas Martín, E.¹⁰; Pedraza Hueso, M.¹⁰; García Casanova, P.¹¹; Santirso Rodríguez, D.¹²; Barajas Azpeleta, R.¹³; Corrochano Sánchez, S.¹⁴; García Redondo, A.¹⁵; Genaro Martínez, R.¹⁶; Mascías Cadavid, J.¹⁷; Povedano Panadés, M.¹⁸; Vázquez Costa, J.¹⁹

¹Registro Nacional de ELA. CIBERER. ISCIII; ²Laboratorio de Diagnóstico Genético e Investigación de la ELA. CIBERER. ISCIII. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre; ³Servicio Vasco de Salud. Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia; ⁴Unidad de ELA. Hospital Universitario de Basurto. Organización Sanitaria Integrada Bilbao-Basurto. Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia; ⁵Área de Enfermedades Neuromusculares y Enfermedades Raras. Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa. Hospital Universitario de Donostia. CIBERNED-ISCIII. Universidad de Deusto; ⁶Área de Enfermedades Neuromusculares y Enfermedades Raras. Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa. Hospital Universitario de Donostia. CIBERNED-ISCIII. Universidad del País Vasco. Universidad de Deusto; ⁷Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Instituto de Biomedicina de Sevilla. CIBERNED; ⁸Laboratorio del Sistema Nervioso Periférico. CIBERER. ISCIII. Vall d'Hebron Institut de Recerca; ⁹Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Vall d'Hebron Institut de Recerca; ¹⁰Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid; ¹¹Unidad de ELA. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ¹²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; ¹³Responsable de Investigación. Fundación Luzón; ¹⁴Grupo de Enfermedades Neurológicas. Hospital Clínico San Carlos; ¹⁵Laboratorio de Diagnóstico Genético e Investigación de la ELA. CIBERER. ISCIII. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre; ¹⁶Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ¹⁷Unidad de ELA. Hospital Universitario La Paz. IdiPAZ; ¹⁸Servicio de Neurofisiología. Hospital Universitari de Bellvitge. IDIBELL; ¹⁹Unidad de ELA. CIBERER. ISCIII. Universidad de Valencia. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.

Resumen

Objetivos: La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad fatal, con causas mayormente desconocidas y sin tratamientos efectivos. La epidemiología, historia natural y genética de la ELA en España ha sido escasamente descrita. El Registro Nacional de ELA, iniciado en 2024, busca superar estas limitaciones y promover investigación colaborativa para el estudio de sus causas y el desarrollo de terapias personalizadas.

Material y métodos: El Registro está formado por profesionales sanitarios, investigadores y representantes de pacientes, coordinados por grupos de trabajo y un comité científico. Desde septiembre de 2024, recoge datos epidemiológicos, clínicos, terapéuticos, genéticos, y biomarcadores mediante una plataforma estandarizada. Es interoperable con registros internacionales como Precision ALS y vincula los datos a muestras biológicas. El corte analizado fue el 25 de mayo de 2025.

Resultados: Se incluyeron 516 pacientes (58% hombres; mediana de edad: 68,9 años). El 87% presentó ELA clásica, con inicio espinal (65%). El 92% recibió tratamiento farmacológico (98% riluzol, 5% tofersén). La tasa media de progresión fue de 0,56; 47% con progresión lenta y 31% rápida. El 67% fueron casos esporádicos y el 33% familiares. De 247 pacientes con resultados genéticos, el 35% mostró variantes: SOD1 (38%), C9orf72 (31%), TARDBP (6%) y FUS (5%).

Conclusión: El Registro Nacional incluye actualmente 39 hospitales que atienden aproximadamente 800 nuevos casos anuales de ELA, cubriendo > 80% de nuevos diagnósticos en España, y permitirá fenotipar y genotipar a los pacientes e investigar el papel de los factores genéticos, ambientales y socioeconómicos en la enfermedad, lo que ayudará al desarrollo de terapias personalizadas.