



## 22568 - HACIA LA MEDICINA PERSONALIZADA: ARQUITECTURA GENÉTICA EN PACIENTES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

*Lucas Oliver, E.; Moreno Moraleda, E.; Pérez Ceballos, J.; Reyes Garrido, V.*

*Servicio de Neurología. Hospital Regional Universitario de Málaga.*

### Resumen

**Objetivos:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa para la que, actualmente, no existe un tratamiento curativo. El desarrollo reciente de terapias con oligonucleótidos antisentido (OAS), dirigidas a mutaciones genéticas específicas, representa una opción terapéutica emergente para una minoría de pacientes. El objetivo de este estudio fue identificar, en nuestra serie de casos, la prevalencia de formas familiares y/o genéticamente determinadas que podrían ser candidatas a este tipo de tratamiento.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo de los pacientes con ELA en seguimiento activo en nuestro centro. Se analizó la presencia de antecedentes familiares de la enfermedad, la realización de estudios genéticos y la identificación de mutaciones o alteraciones genéticas asociadas a ELA.

**Resultados:** Se analizaron 54 pacientes con diagnóstico establecido de ELA; el 7,4% presentaba antecedentes familiares, mientras que el 92,6% eran casos esporádicos. El 74% contaba con estudio genético; en las formas familiares, el 50% mostró expansión del gen C9ORF72. En los casos esporádicos, un 18% presentó alteraciones genéticas, destacando SETX (3 pacientes), KIF5A (2 pacientes) y mutaciones aisladas en MATR, SOD1, ATXN2 o FIG4.

**Conclusión:** Con la introducción de las terapias con OAS, una minoría de pacientes podrá beneficiarse de prometedoras terapias modificadoras de la enfermedad. Esto resalta la importancia de realizar estudios genéticos para identificar de forma precoz a los pacientes candidatos e incluso abre la puerta a la búsqueda de estrategias de prevención en portadores.