



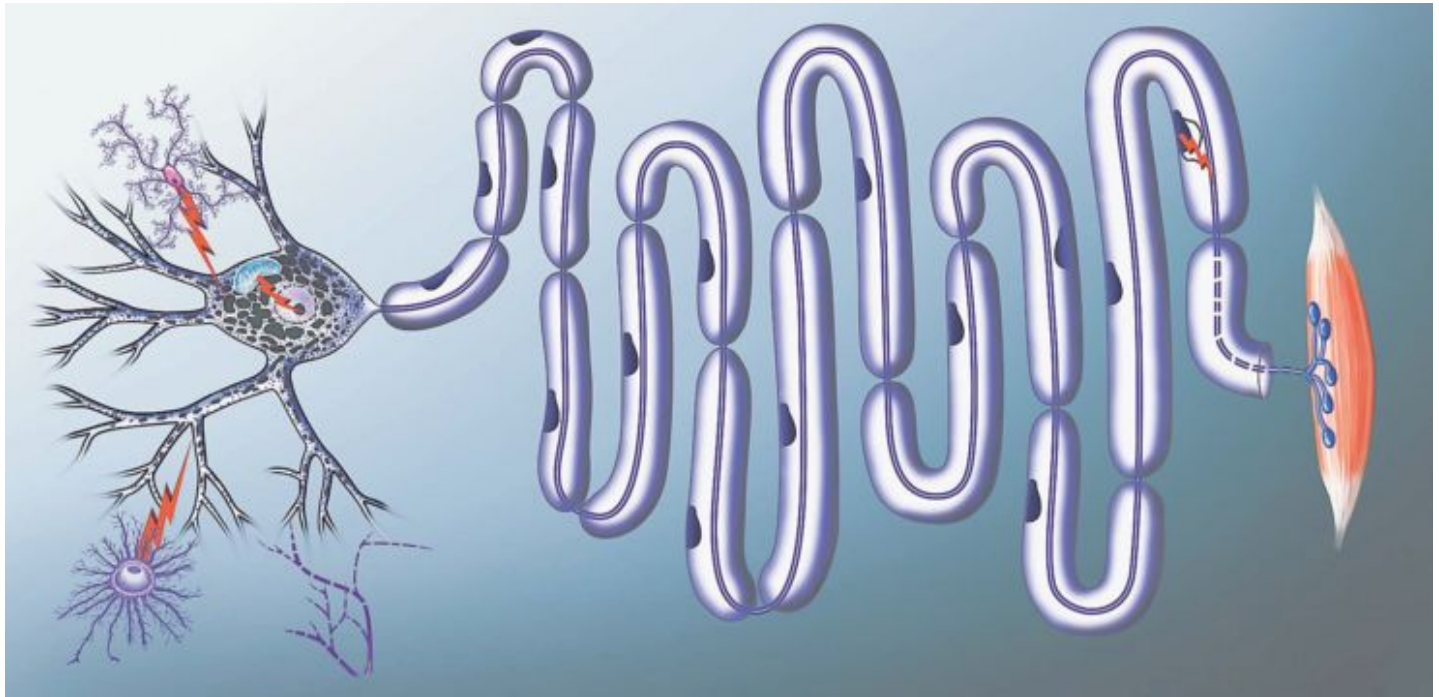
Ja s'ha seqüenciat aproximadament el 60 per cent dels pacients de MINE.

## Identificar nous gens és clau en l'ELA

Els experts reunits durant la I Trobada Internacional de Recerca en ELA, organitzat per la Fundació Ramón Areces i la Fundació Luzón, han assenyalat la necessitat de desenvolupar nous tractaments per combatre aquesta patologia. I, en aquest sentit, és fonamental seguir avançant en el coneixement de la genètica de l'esclerosi lateral amiotròfica (ELA). Els experts confien en els resultats del projecte MINE, una iniciativa internacional que té com a objectiu seqüenciar el genoma d'uns 15.000 pacients amb ELA de tot el món. **P20**



► 17 Julio, 2017



La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad neuromuscular en la que las motoneuronas, que controlan el movimiento de la musculatura voluntaria, van perdiendo su capacidad para funcionar adecuadamente y mueren.

# El genotipado de pacientes con ELA abre paso a la medicina personalizada

El proyecto MINE tiene como objetivo secuenciar el genoma de unos 15.000 pacientes con ELA

**JOSÉ A. RODRÍGUEZ**  
Barcelona

Hoy en día, solo hay un tratamiento aprobado para la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Se trata de la molécula riluzol (Riluzol, de Mylan), que como señaló Alberto García Redondo, coordinador del laboratorio de Investigación en ELA del Instituto de Investigación Sanitaria 12 de Octubre de Madrid, “es un fármaco del que disponemos desde el año 1994 y retrasa dos o tres meses la enfermedad”. Por eso, los expertos reunidos durante el I Encuentro internacional de investigación en ELA, organizado por la Fundación Ramón Areces y la Fundación Luzón, señalaron la necesidad de desarrollar nuevos tratamientos para combatir esta patología.

Y, en este sentido, es fundamental seguir avanzando en el conocimiento de la genética de la ELA. Esta es una enfermedad neuromuscular en la que las motoneuronas, que controlan el movimiento de la musculatura voluntaria, van perdiendo su capacidad para funcionar adecuadamente y mueren, lo que causa debilidad y atrofia muscular.

Como señaló Jesús Esteban, director de la Unidad de ELA del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid,

Hay muchos genes implicados, así que la ELA es un síndrome que engloba muchas enfermedades

Ya se ha secuenciado aproximadamente el 60 por ciento de los pacientes del proyecto MINE

se sabe que no hay una única causa genética para esta enfermedad. “Hay muchos genes implicados, así que la ELA es un síndrome que engloba muchas enfermedades”. El problema, por tanto, es que se dispone de un único tratamiento para tratar a todos los pacientes por igual.

## Proyecto MINE

Por ese motivo, los expertos confían en los resultados del proyecto MINE, una iniciativa internacional que tiene como objetivo secuenciar el genoma de unos 15.000 pacientes con ELA de todo el mundo. En este sentido, Mónica Povedano, responsable de la Unidad de ELA del Hospital de Bellvitge, comentó que “ya hay identificados 20 genes

relacionados con la enfermedad”. La idea es identificar más genes para relacionar cada uno de ellos con “los diferentes mecanismos fisiopatológicos relacionados con la ELA, como son la citotoxicidad, la inflamación o el estrés oxidativo, por ejemplo”, añadió esta experta. Si se consigue establecer que un gen está especialmente asociado con un mecanismo, “se podrían desarrollar terapias para cada subgrupo de pacientes”, remarcó Povedano, lo que permitiría avanzar en la medicina de precisión. Esta experta también señaló que en este proyecto se quieren identificar los genes que son causantes de la enfermedad, pero también aquellos genes que tienen el rol de facilitar el trabajo de los genes causantes de la patología.

Alberto García enfatizó que en el proyecto MINE participan pacientes que presentan ELA esporádica, es decir, que se supone que no es hereditaria, y cuya patología podría deberse a causas genéticas combinadas con factores ambientales. “Ya se ha secuenciado aproximadamente el 60 por ciento de los pacientes y también se secuenciará el genoma de 7.500 personas del grupo control”, dijo.

Este experto recordó que uno de los principales hitos que se ha producido en los últimos años en el campo de la

genética de esta patología es el descubrimiento del papel del gen C9orf72. “Se vio que este gen es el más prevalente en dos enfermedades que se creían tan diferentes como la ELA y la demencia frontotemporal, que es una patología cognitiva que afecta a la capacidad ejecutiva y la comunicación. Y por eso este gen se está investigando conjuntamente en ambas enfermedades”, añadió García Redondo.

Povedano señaló que el riluzol, el único fármaco aprobado en ELA, es un antagonista del neurotransmisor glutamato. Su grupo está investigando con masitinib, un inhibidor de las tirosina quinasas en desarrollo por AB Sciences. Según los resultados del análisis interino de datos de los primeros 191 pacientes participantes en el estudio, aquellos que están tomando el fármaco se deterioran más lentamente que los que toman el placebo. El ensayo terminará a finales de este año.

En cuanto a posibles avances en el diagnóstico, Jesús Esteban comentó que hay una línea de investigación con biomarcadores para desarrollar un test de laboratorio confirmatorio de la enfermedad. “Los datos que se conocen señalan que los biomarcadores en estudio podrían ser útiles”, señaló este experto.