

RESUMEN del Proyecto de Genética en la ELA (Dr. Guillermo Izquierdo)

1. Introducción

Recientemente ha sido aprobado un proyecto de investigación biomédica, dirigido por el Dr. Guillermo Izquierdo del Hospital Virgen Macarena, que tratará de encontrar cuáles son las causas que intervienen en el desarrollo de enfermedades neurodegenerativas como la Esclerosis Lateral Amiotrófica, ELA. Se trata de un estudio pionero, que pretende profundizar en la base genética de esta patología mediante el uso de modernas técnicas de investigación científica.

2. Antecedentes, estudios y bases genéticas actuales ¿Qué sabemos hoy?

La ciencia biomédica básica es una de las armas con las que contamos para enfrentarnos a las enfermedades neurodegenerativas y en general, al difícil reto de encontrar una solución contrarreloj a las enfermedades poco frecuentes. Como sabemos, son éstas precisamente las que requieren una respuesta más decidida, ágil y coordinada, que sea accesible a todo el mundo, para lo que es necesario contar con el apoyo de instituciones, asociaciones y personas a nivel individual. *Cada uno tiene un papel en esta historia.*

En los últimos años, el auge que ha experimentado el campo de la genética aplicada, ha permitido estudiar los procesos responsables de muchas patologías y desarrollar terapias efectivas que van directas a la causa y no a los efectos de la enfermedad. La genética (del griego γένος – descendencia) es un área de la biología que trata de comprender la herencia biológica que se transmite de generación en generación. Entre un 5 y un 10 % de los casos de ELA son familiares. Esto quiere decir que existe un fuerte **componente genético** responsable de la aparición de la enfermedad. Además, existen también factores ambientales que se han investigado como posibles **factores de riesgo**, por ejemplo el tabaco. Sin duda, es una combinación de ambos la que determina la aparición de la enfermedad y hasta el momento los únicos factores de riesgo demostrados son la edad, la existencia de un caso en la familia o una alteración en el ADN.

3. Conceptos de genética básica

El **ADN** es una molécula que todo el mundo posee y donde están contenidos los **genes** que nos hacen diferentes de los demás. Es muy importante pues cada gen contiene información para el desarrollo y funcionamiento del organismo, así como la información necesaria para transmitir a la descendencia. Cuando uno de estos genes deja de funcionar correctamente, se producen alteraciones que pueden desembocar en una patología. *Si queremos saber qué genes son los responsables de una enfermedad es necesario estudiar el ADN.* Pero además, los genes se heredan a la descendencia. El conjunto de toda la información hereditaria de un ser vivo, es decir de todos los genes contenidos en el ADN, es lo que llamamos **genoma**.

4. Descripción del Proyecto del Dr. Izquierdo.

Hoy en día, es posible realizar un análisis del genoma completo con la intención de buscar qué diferencias existen entre el ADN de una persona sana y el ADN de una persona afectada por una patología compleja, como la ELA. El proyecto del Dr. Izquierdo pretende justamente eso, analizar masivamente el genoma de un número significativo de personas, tanto afectadas como no, para determinar las posibles relaciones entre las causas y las consecuencias de la enfermedad. Es decir, se trata en última instancia de plantar unas bases genéticas que permitan responder a preguntas como: cuáles son los genes involucrados, cómo se desarrolla

y cuáles qué factores genéticos determinan el riesgo de padecer la enfermedad. El estudio genético de todos y cada uno de estos factores es una tarea, sin duda enorme, pero un primer paso necesario hacia el diagnóstico y la aplicación futura de terapias génicas, que ocupará buena parte de la investigación básica y terapéutica de los próximos años.

5. Cómo participar en el estudio

Esta información podría permitir en el futuro detectar la enfermedad de manera precoz y luchar eficazmente contra ella. La participación en el estudio es voluntaria y se puede retirar el consentimiento cuando se desee. La participación o el abandono no afectará a la atención médica recibida, ni se hará ninguna prueba con el material genético para buscar otras enfermedades hereditarias o anomalías genéticas sin el consentimiento previo del paciente. Los datos que se donen se identifican de forma anónima y en ningún momento se compensará económicamente al donante por participar. Donar la sangre para esta investigación genética podría, en el futuro, ayudar a pacientes que tengan la misma enfermedad. El formulario de consentimiento informado ha sido aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) y se puede obtener en el Área hospitalaria Virgen Macarena.

6. Si usted es afectado de ELA, vive en España y quiere participar ¿Qué debe hacer?

- Llame a la Asociación ELA Andalucía: **954 34 34 47 / 628 09 92 56** (Si el teléfono está comunicando, deje su nombre y número de teléfono y nosotros le llamaremos).
- Díganos su nombre y número de teléfono.
- Si lo sabe, díganos el nombre de su Neurólogo y el teléfono de la Consulta de Neurología. Si no conoce o no se acuerda de estos datos, no pasa nada.
- La Asociación le hará llegar al investigador del Hospital Virgen Macarena de Sevilla estos datos y, posteriormente será el equipo médico de este centro hospitalario, quien se ponga en contacto con usted.
- NOTA: Puede participar cualquier afectado, independientemente de su comunidad autónoma de residencia. Tan sólo requiere una extracción de sangre y un consentimiento informado por parte del paciente, para ello NO tendrá que trasladarse a Sevilla.