

Esclerosis lateral amiotrófica /
Esclerosis lateral primaria



ELA/ ELP [28 genes]

La **esclerosis lateral amiotrófica (ELA)** es una enfermedad neurodegenerativa con una prevalencia de 5,4:100.000 (Chiò *et al.*, 2013). Aunque la mayor parte de los casos son de presentación esporádica, existen antecedentes familiares en el 10% de los pacientes. **Las variantes patogénicas en los genes C9orf72, SOD1, TARDBP y FUS explican casi dos tercios de las formas familiares (25%, 20%, 5% y 5% respectivamente).** En el gen *C9orf72* se ha identificado una única alteración genética, consistente en una expansión hexanucleotídica GGGGCC, no cuantificable mediante técnicas de *next-generation-sequencing*.

La **esclerosis lateral primaria (ELP)** se caracteriza por la afectación aislada de la primera neurona motora, lo que la distingue de la esclerosis lateral amiotrófica, en la que también existe compromiso de la segunda neurona motora. El diagnóstico de ELP se hace excluyendo otras causas de enfermedad tales como paraparesia espástica, esclerosis múltiple, enfermedad metabólica o mielopatía.

Panel de esclerosis lateral amiotrófica / esclerosis lateral primaria [28 genes]

ALS2	<i>CHMP2B</i>	<i>FIG4</i>	<i>NEFH</i>	<i>SETX</i>	<i>SOD1</i>	<i>TBK1</i>	
ANG	DAO	FUS	OPTN	<i>SIGMAR1</i>	<i>SPG11</i>	<i>UBQLN2</i>	
CCNF	<i>DCTN1</i>	<i>HNRNPA1</i>	PFN1	<i>SLC52A2</i>	SQSTM1	VAPB	
<i>CHCHD10</i>	<i>ERBB4</i>	<i>MATR3</i>	<i>PRPH</i>	<i>SLC52A3</i>	<i>TARDBP</i>	VCP	

En negrita, se señalan los genes más relevantes

FENOTIPOS RELACIONADOS:

ALS2, FIG4, SPG11, TBK1	Esclerosis lateral primaria
CHCHD10, SQSTM1, TBK1	Esclerosis lateral amiotrófica con / sin demencia frontotemporal
SLC52A2, SLC52A3	Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere / Fazio-Londe

Loci incluidos:

ALS1, ALS2, ALS4, ALS5, ALS6, ALS8, ALS9, ALS10, ALS11, ALS12, ALS14, ALS15, ALS16, ALS17, ALS18, ALS19, ALS20, ALS21, FTDALS2, FTDALS3, FTDALS4.

REFERENCIAS

1. Chiò A, Logroscino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, White LA. Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature. *Neuroepidemiology*. 2013;41(2):118-30.