



# Neurology perspectives



## 17648 - DESCRIPCIÓN DE LAS CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS DE PACIENTES CON ELA FAMILIAR EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Gómez López, T.; Díaz Marín, C.; Guevara Dalrymple, N.; Vaamonde Esteban, Y.; Aledo, C.; Ros Arlanzon, P.; Moreno Navarro, L.; Farrerons Llopart, M.; Mahiques Ochoa, P.; Warnken-Miralles, M.D.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Alicante.

### Resumen

**Objetivos:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) familiar supone entre el 5-10% de todos los casos siendo la mutación del gen C9Orf72 la causa más frecuente (entre el 35-40%) seguida de las mutaciones en el gen SOD1. Nuestro objetivo es revisar las características clínicas de los pacientes y familiares portadores de estas mutaciones en un hospital terciario.

**Material y métodos:** Muestra de 19 pacientes en seguimiento por el servicio de Neurología en el departamento de Alicante.

**Resultados:** De los 19 pacientes con test genético positivo, cuatro son portadores actualmente asintomáticos y otra paciente presenta exclusivamente demencia frontotemporal. Los 14 pacientes restantes cumplen criterios diagnósticos de ELA de edades comprendidas entre los 38 y los 65 años sin predilección por sexos. Destaca uno de ellos con fenotipo de polineuropatía y otro con afectación exclusiva de MNI. Respecto al estudio genético ocho pacientes presentan una mutación en el gen SOD1 y 5 pacientes una mutación en C9Orf72 y una paciente con sospecha de herencia autosómica dominante sin gen identificado. Salvo un caso, el resto tenían antecedentes familiares de enfermedad de motoneurona o demencia de inicio precoz de perfil frontotemporal.

**Conclusión:** En nuestra serie predomina la mutación SOD1 debido a la existencia de una extensa familia afecta de varias generaciones al sur de la provincia. De esta forma, dado que se trata de una entidad neurodegenerativa sin tratamiento curativo en la actualidad, es de vital importancia identificar aquellos casos portadores de la enfermedad para un adecuado consejo genético.