

Noticias octubre 2010 (1)

THE LANCET Neurology

Neurology®

neurologia.com

NEUROLOGÍA

*Publicaciones más importantes en el mundo de la ELA en revistas en inglés y español*

### **The Lancet Neurology**

En el número de octubre de 2010 han aparecido las siguientes noticias:

#### **Chromosome 9p21 in amyotrophic lateral sclerosis in Finland: a genome-wide association study**

Cromosoma 9p21 en la esclerosis lateral amiotrófica en Finlandia: un estudio de asociación con el genoma.

[http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(10\)70184-8/abstract](http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(10)70184-8/abstract)

El estudio se desarrolla en Finlandia por una incidencia más elevada de la enfermedad y por tener una homogeneidad genética en la población. Un total de 442 pacientes con ela y 521 pacientes de control. Se encontraron dos características genéticas: una fue en el cromosoma 21q22 que corresponde a un alelo del gen SOD1. El otro se encontró en una región del cromosoma 9p que fue identificado anteriormente en familias con ela. Dentro de esta región se definió un 42-SNP haplotype asociado con un riesgo elevado de ela. El cromosoma 9p21 es la mayor causa de ela familiar en la población de Finlandia. El estudio concluye que hay una asociación entre la mutación en este cromosoma y la ela. Afirma además que la asociación de demencia frontotemporal y ela puede tener una causa genética común.

#### **Chromosome 9p21 in sporadic amyotrophic lateral sclerosis in the UK and seven other countries: a genome-wide association study**

Cromosoma 9p21 en la esclerosis lateral amiotrófica en el reino unido y otros siete países: un estudio de asociación con el genoma

<http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474442210701976/abstract>

En este estudio participan 599 enfermos de ela frente a 4144 pacientes de control. Encuentran dos polimorfismos en el cromosoma nueve de pacientes con ela esporádica. Sus hallazgos sugieren una variación genética en los pacientes con ela

esporádica y con ela familiar asociada a la demencia frontotemporal. Nuevos estudios secuenciales deben ayudar a definir el defecto en el gen.

Determinadas variaciones genéticas en el cromosoma 9 podrían desempeñar un papel en el desarrollo de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y en la demencia frontotemporal, según dos estudios diferentes, junto con evidencias de que una región de este cromosoma está vinculada a un mayor riesgo de ELA en múltiples poblaciones. Los investigadores afirman: , "aunque los resultados presentados debían ser interpretados con precaución, ambos estudios sugieren que una variante en el cromosoma 9p21 podría jugar un papel importante en la ELA y posiblemente, en la demencia frontotemporal".

### **TDP-43 and FUS in amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia**

TDP-43 and FUS en la esclerosis lateral amiotrófica y en la demencia frontotemporal  
[http://download.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(10\)70195-2/fulltext](http://download.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(10)70195-2/fulltext)

Los agregados intracelular es de proteínas son característicos en algunas enfermedades degenerativas como en la esclerosis lateral amiotrófica y la demencia frontotemporal. Los descubrimientos sobre el acúmulos de TDP-43 en muchos casos de ambas enfermedades seguido por la identificación de FUS, una nueva proteína patológica que se encuentra en un pequeño grupo de pacientes con ela y en varios subtipos de demencia frontotemporal muestran su relación con estas patologías. La creación de una clasificación molecular nueva de estas enfermedades basadas en la identidad hubo el predominio de proteínas anormales es posible. El impacto funcional y las similitudes estructurales de TDP-43 y FUS, con sus proteínas ligad o ras DNA/RNA implican un metabolismo a normal del RNA como evento esencial, pero los mecanismos por los que ocurre esto son aún desconocidos. El autor concluye que TDP-43 y FUS son candidatos prometedores para el desarrollo de nuevos biomarcadores y también como indicadores de nuevas terapias.

### **Would riluzole be efficacious in the new ALS trial design?**

[http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(10\)70231-3/fulltext](http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(10)70231-3/fulltext)

En este artículo y en su replica los autores analizan detalles técnicos del diseño del estudio del litio. En concreto el título del artículo hace referencia así se debería dar en futuros estudios riluzol a todos los enfermos o no. Es un poco técnico pero me agrada que aparezca porque eso quiere decir que tenemos a investigadores detrás, tratando de hacer las cosas lo mejor posible.

### **Neurología.**

Publicación oficial de expression científica de la SEN de la sociedad española de neurología

En el último número de septiembre de 2010 no hay trabajos sobre ela pero en el de julio de 2010 aparece el siguiente artículo:

## **La citotoxicidad del líquido cefalorraquídeo en la esclerosis lateral amiotrófica**

J. Matías-Guiu, L. Galán, R. García-Ramos, J.A. Barcia, A. Guerrero

[http://www.elsevier.es/revistas/ctl\\_servlet?f=7016&articuloid=13154270&revistaid=295](http://www.elsevier.es/revistas/ctl_servlet?f=7016&articuloid=13154270&revistaid=295)

Es indudable que el LCR puede permitir identificar biomarcadores en la ELA, pero además su citotoxicidad es una singularidad que podría explicar aspectos evolutivos de la enfermedad. Los estudios realizados e incluidos en esta revisión adolecen de información clínica, sin que pueda correlacionarse el efecto citotóxico con situaciones clínicas de los pacientes o especialmente sobre si son formas familiares o esporádicas. Parece evidente que, para el conocimiento de este mecanismo, es necesario que nuevos estudios incluyan una mayor identificación de los pacientes de quienes se obtienen las muestras

### **Revista de Neurología**

En el número de uno de octubre de 2010 no hay noticias de ella

### **Neurology**

En el número el 5 de octubre de 2010 no hay noticias de ella