

## Reunión Genética en ELA

Mesa Redonda de la Alianza Internacional de Asociaciones de ELA

15/03/2021 y 17/03/2021

FUNDELA, participo en las sesiones de la reunión virtual de la Alianza “Mesa redonda sobre pruebas genéticas”, que ha contado con más de 38 participantes de todo el mundo.

Los profesionales invitados en esta reunión fueron los doctores e investigadores: Pamela Shaw, neuróloga de Sheffield University, Jill Yersak, Jen Roggenbuck de Ohio State University, Kristiana Salmon del Instituto de Neurología de Canadá, Thos Cochrane de Biogen, Adriano Chio neurólogo de la Universidad de Turín y Nita Farahany de Duke University.

En muchos casos la ELA tienen un componente genético. Por un lado, hasta un 10% de casos de ELA corresponden a la ELA familiar, por otro, como explicó en el penúltimo symposium internacional (2019), el doctor Al-Chalabi, podemos hablar de las posibilidades de padecer ELA como de una escalera en la que, con cada escalón o factor de riesgo, aumentamos las posibilidades de padecerla. Estos escalones serían, entre otros, la edad, la exposición a determinados materiales, el tabaquismo, el estrés post traumático, el deporte, y la genética.

Aquí, debemos resaltar una vez más que hablamos únicamente de posibles factores de riesgo, que suelen aparecer asociados a la ELA, sin que se haya demostrado una relación de causa-efecto. Este punto debe quedar claro.

Diversos estudios apuntan a que hasta en 70% de los casos de ELA aparecen mutaciones en determinados genes. Cada día se descubren nuevos genes mutados que podrían estar asociados al desarrollo de esta enfermedad, dos de ellos destacan entre todos: C9orf72 que podría estar hasta en el 89% de los casos con genes identificados asociados, y SOD1 en hasta el 5% de ocasiones.

Es decir, incluso en la ELA esporádica, un importante factor de riesgo podría tener una base genética.

Las pruebas genéticas se han incorporado ya al arsenal del que disponen los médicos tanto para la detección temprana, como para el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, la pregunta es si debería incorporarse a su protocolo de actuación o, incluso, realizarse de forma generalizada a toda la población de ELA.

Tras la intervención de los expertos y pacientes, se ponen sobre la mesa los siguientes temas a desarrollar en los distintos grupos de trabajo:

- La conveniencia de incluir las pruebas genéticas en la declaración de derechos de los pacientes
- Necesidad de renovar los paneles de genes que se toman como referencia en el examen genético, a medida que se descubren nuevos
- Las distintas experiencias y programas pilotos realizados hasta la fecha
- La posibilidad de desarrollar tratamientos preventivos o anticipados sobre una base genética
- El posible impacto financiero de la prueba genética o su dificultad en determinados países
- La necesidad de asesoramiento al paciente y, en su caso, de apoyo psicológico o consejo genético
- La importancia de la terminología, al hablar de “ELA esporádica”, puede parecer que se descarta la conexión genética, cuando no es necesariamente así

Nos gustaría destacar además la intervención de Nita Farahany, de la Universidad de Duke. Esta especialista en bioética nos invita a reflexionar sobre los factores positivos, pero también negativos de someterse a un examen genético.

Así, por ejemplo, saber que existe una mutación del gen C9orf72, puede ser un importante indicador de la posibilidad de desarrollar la ELA en un futuro, lo que podría motivarnos a adoptar hábitos más saludables, a adaptar nuestra planificación financiera a largo plazo, a apreciar el momento presente, a participar en ensayos clínicos para ayudar a la investigación sobre la enfermedad, a entender los posibles riesgos para nuestros descendientes...

Pero, también puede haber consecuencias negativas. Por un lado, ¿cuánto aprendemos realmente tras someternos a la prueba? La profesora Farahany pone de manifiesto la importancia que tiene la penetrancia de la mutación, ya que contar con una mutación asociada a la ELA no garantiza que desarrollemos la enfermedad (y viceversa), de forma que puede generarnos un estrés adicional innecesario. Por otro lado, podría invitar a discriminación laboral o, por ejemplo, a la hora de suscribir un seguro de vida o de discapacidad. Pero, además, compartimos parte de nuestra información genética con nuestras familias, de forma que lo que descubramos podría afectarles también a ellos, así que tal vez debamos incluirles también a ellos a la hora de decidir sobre esta prueba.

Tras la primera sesión, se organizaron dos grupos de discusión donde se debatieron distintos aspectos relacionados con la genética de la enfermedad para su puesta en común el día 17.

En esta segunda reunión se remodeló la declaración de intenciones de la Alianza para intentar englobar todas las necesidades debatidas en los grupos. Entre los aspectos tratados, se hizo hincapié en la necesidad de incluir también a los familiares (incluso se planteó la idea de incluir a allegados) en el ofrecimiento de consejo y examen genético de manera rápida y accesible, con información simple y clara, así como un respaldo legal y económico que evite su indefensión. Así pues, la redacción quedó de la siguiente manera:

“En la Declaración de derechos de las personas que viven con ELA / MND se incluye el derecho al acceso oportuno a la atención y tratamiento de la más alta calidad y actualizados, y a acceder a información y educación que les faculte a ellos, y a sus cuidadores, para desempeñar un papel activo en la toma de decisiones sobre atención y apoyo.

En el caso específico de la genética estos derechos incluirían que toda persona diagnosticada con ELA / EMN tenga acceso a:

- Educación actualizada sobre genética clínica en ELA / EMN
- Asesoramiento genético
- Examen genético
- Estar protegidos contra la discriminación genética

Además, con sujeción a la educación y el asesoramiento, los parientes consanguíneos también deben tener el mismo acceso, cuando sea pertinente.”

En definitiva, una vez más, la Alianza Internacional de Asociaciones de la Esclerosis Lateral Amiotrófica nos invita a reflexionar y decidir sobre toda una serie de asuntos de gran interés para la comunidad de la ELA en aras de la mejora de la calidad de vida de los pacientes y para un mejor conocimiento de la enfermedad que nos lleve a encontrar una cura cuanto antes.