



*Simposio Internacional / International Symposium:*

## **Genética y ELA: implicaciones y retos en el conocimiento, diagnóstico y manejo de la enfermedad**

*Genetics and ALS: Implications and Challenges in knowledge, diagnosis and disease management*

Madrid, 5 de abril de 2018 / Madrid, April 5, 2018

### **ABSTRACT**

#### **¿Cómo podemos emplear la epigenética para entender la ELA?**

Ammar Al-Chalabi

King's College of London.

Los cambios epigenéticos son alteraciones heredables en la expresión de los genes sin la implicación de alteraciones en la secuencia genética. Estos cambios pueden producirse mediante miRNA o metilaciones. Los miRNA son pequeñas moléculas de RNA de unos 22 pares de bases, que pueden reducir la expresión de sus dianas genéticas al interferir sobre la transcripción. La metilación de secuencias genéticas, habitualmente en secuencias ricas en CpG, silencia los genes afectados. Un aspecto particularmente interesante de los cambios epigenéticos es que pueden ocurrir en respuesta a estímulos medioambientales. En otras palabras: el medioambiente puede dar lugar a cambios hereditarios con efectos genómicos, en contra del modelo habitual de evolución darwiniana. La Epigenética puede ser empleada para desentrañar la ELA: en primer lugar, a través de estudios de gemelos pueden compararse las marcas epigenéticas, permitiendo la identificación de genes o factores ambientales importantes en la ELA. En segundo lugar, podemos buscar asociaciones epigenéticas y genotipos salvajes (EWAS). En tercer lugar, podemos emplear la epigenética para identificar exposiciones ambientales, en lugar de cuestionarios en los que la tasa de respuesta sea baja o el recuerdo de los sujetos pueda sesgar los resultados.

\*Todos los derechos de propiedad intelectual son del autor. Queda prohibida la reproducción total o parcial de la obra sin autorización expresa del autor.

© FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. Todos los derechos reservados.

*\*All intellectual property rights belong to the author. Total or partial reproduction of the work without express permission of the author is forbidden. © FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. All rights reserved.*