



*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 transformaremos los resultados en el hallazgo de nuevos genes a tratamientos terapéuticos en la ELA**

John Landers

Facultad de Medicina de la Universidad de Massachusetts.

La identificación de las causas genéticas de la ELA es necesaria para profundizar en las rutas celulares involucradas en la neurodegeneración y, de ese modo, contribuir a establecer dianas terapéuticas. En la década pasada, el laboratorio del Dr. Landers se ha focalizado en la identificación de genes implicados en la ELA empleando para ello distintas técnicas de secuenciación masiva de última generación. Sus investigaciones han permitido identificar distintos genes asociados a la ELA relacionados con la integridad del citoesqueleto, como son PFN1, TUBA4A y más recientemente KIF5A. Estos resultados aumentan las evidencias sobre el papel de la ruptura del citoesqueleto en el desarrollo la ELA. Las alteraciones citoesqueléticas, entre las que se incluyen tanto los defectos en el transporte axonal como la acumulación de los neurofilamentos, son vías clave de neurodegeneración en la ELA.

Con la base en estas observaciones, el equipo del Dr. Landers ha centrado su reciente actividad en la identificación de futuras terapias centradas en la regulación de la función del citoesqueleto.



*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***

Con este objetivo, se encuentran avanzando en diferentes hipótesis combinando el rastreo de multitud de fármacos junto con los ensayos de secuenciación masiva para identificar modificadores de los defectos del citoesqueleto que se han venido observando en los pacientes de ELA en estos últimos años.

\*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.*