

*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**

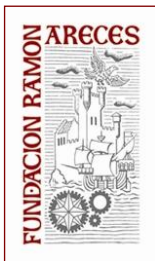
#### **El consejo genético en las enfermedades poliédricas: el caso de la ELA**

Adolfo López de Munain

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Donostia-Instituto Biodonostia. CIBERNED.  
San Sebastián.

El consejo genético es un acto médico por el que se trata de comunicar a un paciente o a sus familiares cercanos, información sobre los aspectos de la enfermedad relacionados con el posible origen genético de la enfermedad de cara a conocer aspectos clínicos futuros del proceso, sobre los riesgos de transmisión y expresión clínica de la condición en sus familiares o descendientes y también sobre las posibilidades de evitar la transmisión a futuros descendientes mediante las técnicas de reproducción asistida combinadas con el diagnóstico molecular preimplantacional.

En el caso de patologías neurodegenerativas como la ELA, la dificultad del mismo estriba en la coexistencia de formas hereditarias transmitidas con una genética mendeliana reconocible y formas aparentemente esporádicas sin antecedentes familiares de la enfermedad en cuyo desarrollo intervienen como genes de riesgo (no causativos) muchos de los genes de formas mendelianas, junto con factores ambientales en gran parte desconocidos. Por otro lado, la expresión clínica de las formas mendelianas no es uniforme ni en su cronología ni en su expresión clínica que puede revestir diversas manifestaciones (demencia, miopatía, paraparesia, entre otras) incluso dentro de una misma familia.



*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***

El neurólogo experto en consejo genético debe combinar un conocimiento preciso del estado del arte, junto con unas habilidades comunicativas que hagan de este acto una herramienta útil para los afectados y familias y no una fuente de preocupación adicional. Para ello son imprescindibles las bases de datos de correlación clínico-molecular que permiten acotar e interpretar la información disponible.

\*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.*