



Jornada

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

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

JOHN LANDERS

El profesor **John Landers** es una de las principales figuras en la investigación de la ELA a nivel mundial. El Dr. Landers es profesor de Neurología en la Universidad de Massachusetts, contribuyó al establecimiento del FALS Sequencing Consortium y es líder en USA del proyecto MinE. Actúa como revisor del ALS Canada/Brain Canada International Peer Review Panel y es miembro del comité asesor externo del consorcio ALStar (Horizon 2020), entre otras posiciones.

Sus principales contribuciones científicas al estudio de la ELA se centran en dos líneas de actuación: La identificación de genes ligados a la ELA familiar (FALS) y el estudio de los defectos en el citoesqueleto en la ELA.

Entre los hallazgos más destacados de su equipo se cuentan la identificación de mutaciones en PFN1 o el descubrimiento de la implicación de mutaciones en el gen TUBA4A en la enfermedad, ambos, genes estrechamente unidos a la estabilidad y dinámica del citoesqueleto. Este último estudio, es el mayor esfuerzo de secuenciación de exomas en FALS realizado hasta la fecha, y representa además una de las primeras aplicaciones exitosas del análisis de variantes raras de nuevos genes implicados en enfermedades. Recientemente, el equipo del Dr. Landers ha optimizado esta aproximación, proceso que ha desembocado en el descubrimiento del NEK1 como un gen asociado a la ELA.