



La esclerosis lateral amiotrófica; particularidades genéticas en pacientes cubanos

Amyotrophic lateral sclerosis; genetic particularities in cuban patients

Zayas Guillot Mariesky, Pita Rodríguez Mariana, Zaldívar Vaillant Tatiana

1 Aspirante a Investigador. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Ciudad de la Habana. Cuba. Marieskyz83@gmail.com. ORCID ID 0009-0001-4349-8756.

2 Doctor en Ciencias, Investigador Agregado. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana. Cuba. Marianapita78@gmail.com.

3 Doctor en Ciencias. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana. Cuba. tatiana.zaldivar0101@gmail.com

*Autor de correspondencia: Mariesky Zayas Guillot

RESUMEN

Introducción: La base de datos de pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) en el Departamento de Neurogenética del Instituto de Neurología y Neurocirugía comprende datos clínicos, demográficos y genéticos de 173 casos. Un proyecto colaborativo actual con el grupo de Neurociencia del Trinity College en Dublín, Irlanda, detectó previamente particularidades en la genética de la ELA en pacientes cubanos. Variaciones en el número de copias SMN los genes se han asociado previamente con ALS, luego realizamos SMN1 y SMN2 pruebas moleculares de delección de genes en el interior de nuestro laboratorio y algunas otras determinaciones metabólicas en los casos que tengan la clínica adecuada y criterios. Objetivo: Explorar otras características genéticas de pacientes cubanos con ELA observando el antecedente de sus particularidades en comparación con otros estudios reportados. Materiales y Métodos: El ADN genómico de todas las muestras se obtuvo mediante el empleo de un minikit de ADN QIamp (Qiagen) y la técnica PCR-RFLP para detectar delecciones de gen SMN. Se realizaron estudios metabólicos por actividad enzimática determinación por fluorimetría. Resultados: De todos los pacientes, el 30 % tenía el gen SMN2 supresión. Este subgrupo presentó un predominio del fenotipo espinal y un inicio de enfermedad de dos años más que el grupo sin delección. Cinco pacientes de ELA con déficit de hexosaminidasa A (uno de ellos con déficit de hexosaminidasa B también) fueron detectado en una proporción mujer/hombre de 4:1 y una frecuencia más alta en individuos autoreportado del color de la piel como blanco. Conclusiones: La muestra cubana de pacientes con ELA tiene características genéticas particulares diferentes en comparación con la literatura reportada.

ABSTRACT

Introduction: The Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) patients database of the Neurogenetic Department of the Neurology and Neurosurgery Institute comprises clinical, demographic and genetics data of 173 cases. A current collaborative project with Neuroscience group at Trinity College in Dublin, Ireland previously detected particularities in ALS genetics in Cuban patients. Variations in the number of copy SMN genes have been previously associated with ALS, then we perform SMN1 and SMN2 genes deletion's molecular tests at the internal of our laboratory and some other metabolic determinations in the cases who have the appropriate clinical criteria. Objective: To explore other genetic features of ALS Cuban patients observing the antecedent of their particularities compared with others reported studies. Materials and Methods: The genomic DNA of all samples was obtained using the QIamp DNA minikit (Qiagen) and PCR-RFLP technique was employed to detect SMN genes deletions. Metabolic studies were performed by enzymatic activity determination by fluorimetry. Results: From all Patients, 30 % had SMN2 gene deletion. This subgroup presented a predominance of spinal phenotype and an onset of disease of two years higher than the non-deletion group. Five ALS patients with hexosaminidase A deficit (one of them with Hexosaminidase B deficit too) were detected in a female/male ratio of 4:1 and a higher frequency in self reported as white skin color individuals. Conclusions: The Cuban sample of patients with ALS have different genetic particular features compared with the reported literature.