



Neurology perspectives



17367 - FENOTIPOS CLÍNICOS EN LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER CONFIRMADA CON BIOMARCADORES

Puiggròs Rubiol, E.; Vicente Pascual, M.; Durà Miralles, J.; Pino Roca, M.; Muñoz Batista, M.; Hernández Regadera, J.J.; Ayala Navarrete, J.L.; Batlle Nadal, J.; Moral Pijaume, A.

Servicio de Neurología. Xarxa Santa Tecla de Tarragona. Hospital del Vendrell i Hospital Santa Tecla.

Resumen

Objetivos: El diagnóstico de enfermedad de Alzheimer (EA) propuesto por el International Working Group (IWG-2021) se basa en criterios clinicobiológicos: requiere un fenotipo clínico de EA y evidencia de patología amiloide y tau. Nuestro objetivo es analizar la frecuencia de fenotipos clínicos de la EA y su patrón de biomarcadores.

Material y métodos: Pacientes estudiados (05-2020 a 04-2022, población 165,144 habitantes) con biomarcadores-LCR, siguiendo las recomendaciones SEN: demencia precoz, deterioro cognitivo leve < 75 años, presentaciones atípicas/sospecha de demencia mixta. Analizamos datos demográficos, clínicos y valores de beta-amiloide (A β)1-42, A β 1-40, fosfotau (p-tau) y tau total (t-tau) y los clasificamos mediante el sistema ATN (amiloide-tau-neurodegeneración). Revisamos los fenotipos de presentación del grupo A+T+.

Resultados: 137 casos con biomarcadores-LCR/988 pacientes valorados. Perfil A+T+: 65 casos. La edad media fue 72,2 años (58,5% mujeres). La puntuación media de MMSE fue 21,8 con GDS 3 en 30,7% y 4 o más en 69,2%. Los valores medios de A β 1-42, cociente 1-42/1-40, p-tau, t-tau fueron 472,6 pg/dl, 0,04, 116,2 pg/dl y 682,2 pg/dl respectivamente. Se encontró un nivel alto de t-tau (N+) en 63 casos (97%). Revisión de fenotipos: 47 (72,3%) amnésico; 10 (15,4%) conductual/disejecutivo; 7(10,7%) variante logopénica de afasia primaria progresiva y 1 (1,5%) variante atrofia cortical posterior. No hubo diferencias estadísticas para variables clínicas y biomarcadores entre grupos.

Conclusión: Todos los casos A+T+ presentaron un fenotipo habitualmente asociado a patología EA, la mayoría fenotipo amnésico típico (72%), seguido por el conductual/disejecutivo (15%). El alto porcentaje de fenotipos no amnésicos (28%) está probablemente relacionado con los criterios de selección de pacientes para realizar el estudio con biomarcadores.