



Neurology perspectives



17974 - DETERMINACIÓN DE NIVELES DE NEUROFILAMENTO EN PLASMA Y LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO EN ESTADIOS PRESINTOMÁTICOS Y SINTOMÁTICOS DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Pérez Pérez, J.; Martínez Horta, S.; Campolongo, A.; Horta Barba, A.; Izquierdo Barrionuevo, C.; Pérez González, R.; Rivas Asensio, E.; Xucla Ferrarons, T.; Guasch Jiménez, M.; Pascual Sedano, B.; Sampedro Santaló, F.; Puig Davi, A.; Olmedo Saura, G.; Pagonabarraga Mora, J.; Kulisevsky Bojarski, J.

Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: Los niveles de NfL se han postulado como una herramienta para el diagnóstico y monitorización de diversas enfermedades neurológicas, su utilidad en la EH está actualmente en investigación. **Objetivo:** determinar los niveles de neurofilamento en plasma y LCR en una cohorte de individuos confirmados genéticamente en distintos estadios desde presintomáticos hasta sintomáticos avanzados y compararlo con controles.

Material y métodos: Estudio longitudinal con corte transversal de una cohorte de individuos con confirmación genética para EH y controles. Se agruparon en presintomáticos a nivel motor (DLC 8), avanzado EH2 (TFC < 8). Se realizó punción lumbar y extracción de plasma según protocolo. Se recogieron variables clínicas, sociodemográficas, así como extensa evaluación neurológica. Se cuantificaron los niveles de NfL a través de Simoa en los distintos grupos.

Resultados: Se incluyeron 61 individuos, 27 presintomáticos (preEH1 = 10, preEH2 = 17) edad = 37 ± 8 años, 15 varones; 24 sintomáticos (EH1 = 18, EH2 = 6) edad = 50 ± 10 años, 10 varones y 10 controles edad = 41 ± 15 , 4 varones. Los niveles de NfL en LCR y plasma correlacionaron con el DBS ($r = 0,45$ $p < 0,001$; $r = 0,35$ $p < 0,01$ respectivamente). Se encontraron diferencias entre grupos con un incremento progresivo en los niveles de NfL en LCR (controles = 349 ± 165 ; preEH1 = 726 ± 637 ; preEH2 = 1.420 ± 580 ; EH1 = 2.721 ± 1.326 ; EH2 = 3.184 ± 1.049 $p < 0,001$) y plasma (controles $5,5 \pm 2$; preEH1 = $7,1 \pm 6$; preEH2 = $21,2 \pm 24$; EH1 = 27 ± 11 ; EH2 = $35,4 \pm 11$ $p < 0,001$).

Conclusión: Los niveles de NfL en LCR y en plasma están elevados desde estadios lejos de inicio de síntomas (> 15 años), presentan un incremento lineal con la progresión de la enfermedad y pueden ser útiles en la monitorización de la EH.