



# Neurology perspectives



## 108 - DETECCIÓN HISTOLÓGICA DE PORTADORES DE ALELOS CON REPETICIONES PATOLÓGICAS E INTERMEDIAS DE CAG EN EL GEN HTT EN PACIENTES CON TAUPATÍAS CON CONFIRMACIÓN NEUROPATOLÓGICA

Molina Porcel, L.<sup>1</sup>; Pérez-Oliveira, S.<sup>2</sup>; Painous, C.<sup>1</sup>; Aldecoa, I.<sup>3</sup>; Compta, Y.<sup>1</sup>; Sánchez-Valle, R.<sup>1</sup>; Álvarez, V.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>2</sup>Laboratorio de Genética. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

### Resumen

**Objetivos:** Recientemente, se ha propuesto un posible papel etiológico de las expansiones anormales de las repeticiones de CAG en el gen HTT en enfermedades neurodegenerativas no relacionadas con la enfermedad de Huntington (HD). La presencia de inclusiones de poliglutamina es uno de los hallazgos histológicos característicos en la HD. Nuestro objetivo es explorar la capacidad de detección histológica de alelos de HTT con repeticiones patológicas e intermedias de CAG en el gen HTT, así como su frecuencia en taupatías.

**Material y métodos:** Analizamos la región del estriado en 30 individuos con degeneración corticobasal (DCB), 98 con parálisis supranuclear progresiva (PSP) y 26 controles, utilizando el anticuerpo 1C2a. De forma ciega al diagnóstico neuropatológico y al número de repeticiones de CAG, se cuantificó y caracterizó morfológicamente las tinciones nucleares. Los resultados histológicos se compararon con los datos genéticos.

**Resultados:** La detección basada en la presencia/ausencia de tinción de poliglutamina en el núcleo resultó inespecífica. Sin embargo, la combinación de un mayor número de núcleos teñidos con inclusiones intranucleares permitió identificar 3 sujetos (2 con PSP y 1 con DCB) que portaban repeticiones patológicas de CAG en el gen HTT. Sujetos con un alto número de núcleos teñidos o inclusiones intranucleares aisladas tenían alelos con repeticiones normales. No se identificaron histológicamente sujetos con alelos intermedios.

**Conclusión:** La frecuencia de portadores de alelos de HTT con repeticiones patológicas de CAG en las taupatías (PSP y DCB) es mayor de lo esperado en la población general. Su detección histológica es factible por lo que se recomienda su uso rutinario en estudios *post mortem*.