



Neurology perspectives



19897 - ANÁLISIS MULTIMODAL DE BIOMARCADORES EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON: CORRELACIÓN ENTRE LOS NIVELES DE HUNTINGTINA MUTADA, CADENA LIGERA DE NEUROFILAMENTO Y RESONANCIA MAGNÉTICA

Pérez Pérez, J.¹; Martínez Horta, S.²; Horta Barba, A.³; Vázquez Oliver, A.⁴; Rivas Asensio, E.¹; Campolongo, A.¹; Puig Davi, A.¹; Olmedo Saura, G.¹; Alcolea Rodríguez, D.¹; Sampedro Santalo, F.⁵; Pagonabarraga, J.¹; Kulisevsky, J.³

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ⁴Unidad de Trastornos del Movimiento. Instituto de Salud Carlos III (Cibermed); ⁵Servicio de Radiología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: Establecer las correlaciones entre los niveles de huntingtina mutada (mHtt), cadena ligera de neurofilamento (NfL) y los cambios en la estructura cerebral en personas portadoras de la mutación del gen de la huntingtina en fases presintomáticas y sintomáticas de la enfermedad.

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 < 4) y sintomáticos (DCL = 4). Se realizó punción lumbar, extracción de plasma y RM 3Teslas. Se cuantificaron los niveles de NfL, mHtt y se analizó RM mediante SPM y free surfer en los distintos grupos.

Resultados: Se incluyeron 61 individuos, 27 presintomáticos, 24 sintomáticos y 10 controles. Se observó un aumento progresivo de los niveles de NfL y mHtt en presintomáticos y sintomáticos respecto a controles. NfL: control = 1.163 ± 687 ; presintomáticos = 1.653 ± 1.313 , sintomáticos = 2.847 ± 1.250 , $p < 0,0001$; mHtt: control = 0 ± 0 , presintomáticos = $8,4 \pm 5$, sintomáticos = 15 ± 8 , $p < 0,0001$. Se observó una pérdida de volumen progresiva a nivel cortical y de estriado en presintomáticos y sintomáticos respecto a controles. Estriado: control = 14.928 ± 1.966 , preEH = 13.721 ± 2.016 , EH = 9.888 ± 1.462 , $p < 0,0001$. Cortical: control = 462.652 ± 36.255 , preEH = 43.997 ± 54.554 , EH = 395.387 ± 35.208 , $p < 0,0001$. Los niveles de mHtt se correlacionaron con atrofia a nivel de estriado ($r = -0,537$, $p < 0,0001$) pero no a nivel cortical ($r = -0,19$, $p = 0,2$). Los niveles de NfL se correlacionaron con atrofia a nivel de estriado ($r = -0,7$, $p < 0,0001$), y cortical ($r = -0,331$, $p = 0,017$).

Conclusión: Los niveles de NfL correlacionan con la atrofia a nivel cortical y estriatal mientras que mHtt únicamente correlacionaría con la afectación a nivel estriatal, por lo que la afectación extraestriatal podría ser secundaria a procesos patológicos independientes del acúmulo de huntingtina mutada.