



Neurology perspectives



19894 - Estudio exploratorio del papel de la patología amiloide en la enfermedad de Huntington

Olmedo Saura, G.¹; Pérez Pérez, J.¹; Martínez Horta, S.¹; Horta Barba, A.¹; Vázquez Oliver, A.²; Campolongo, A.¹; Rivas Asensio, E.¹; Puig Davi, A.¹; Alcolea, D.¹; Pagonabarraga, J.¹; Kulisevsky, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Servicio de Neurología. Instituto de Salud Carlos III. CIBERNED.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Huntington (EH) es secundaria a la mutación del gen de la huntingtina (HTT). Tradicionalmente se ha considerado el acúmulo de la proteína huntingtina mutada (mHTT) como el principal factor involucrado en la muerte neuronal. Sin embargo, evidencia reciente muestra que hay otras proteinopatías implicadas en el proceso patológico de la enfermedad. Nuestro objetivo es evaluar la presencia de copatología amiloide y Tau en la EH y su posible papel en la evolución del deterioro cognitivo de los pacientes.

Material y métodos: Estudio longitudinal, analítico, de una cohorte de pacientes con confirmación genética de EH y controles. Los pacientes se agruparon en presintomáticos a nivel motor (preEH, DCL < 4), y sintomáticos (EH, DCL = 4). Se cuantificaron los niveles de abeta42, ratio abeta42/40 y Tau total (t-Tau) a través de la plataforma Simoa en líquido cefalorraquídeo (LCR).

Resultados: Se incluyeron 79 individuos: 27 preEH, edad = 37 ± 8 años, 15 varones; 24 sintomáticos, edad = 50 ± 10 años, 10 varones y 28 controles (14 control preEH, 14 control-EH) edad = 43 ± 14 , 11 varones. Niveles de abeta-42 control-preEH 929 ± 339 ; preEH 756 ± 285 ; control-EH 868 ± 457 ; EH 1003 ± 430 ($p = 0,15$) Niveles de t-Tau control-preEH 85 ± 22 ; preEH 82 ± 34 ; control-EH 100 ± 56 ; EH 119 ± 43 $p = 0,01$. Ratio abeta-42/40 control-preEH 0,10; preEH 0,08; control-EH 0,11; EH 0,083; $p < 0,001$.

Conclusión: No se encontraron diferencias en los niveles de abeta-42 entre grupos ($p = 0,15$), sin embargo, sí que observamos diferencias estadísticamente significativas en la ratio abeta-42/40 ($p < 0,001$) y en los niveles de t-Tau ($p = 0,01$) entre grupos.