



# 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 =  $37 \pm 8$  años, 15 varones; 24 sintomáticos (EH1 = 18, EH2 = 6) edad =  $50 \pm 10$  años, 10 varones y 10 controles edad =  $41 \pm 15$ , 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 =  $349 \pm 165$ ; preEH1 =  $726 \pm 637$ ; preEH2 =  $1.420 \pm 580$ ; EH1 =  $2.721 \pm 1.326$ ; EH2 =  $3.184 \pm 1.049$   $p < 0,001$ ) y plasma (controles  $5,5 \pm 2$ ; preEH1 =  $7,1 \pm 6$ ; preEH2 =  $21,2 \pm 24$ ; EH1 =  $27 \pm 11$ ; 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.