



## **LA MALALTIA D'ALZHEIMER A LA SÍNDROME DE DOWN. ESTUDIS MULTIMODALS AMB LCR, RM, EEG I PET**

### **Juan Fortea Ormaechea**

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - IRHSP Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

#### **Quin era l'objectiu del projecte?**

Fer un estudi de la dinàmica i les interrelacions entre els diferents biomarcadors d'estructura cerebral en RM, bioquímics en líquid cefaloraquidi i de dipòsit d'amiloide i metabolisme cerebral en PET, així com l'estudi del seu impacte en deteriorament cognitiu tant en la fase preclínica com clínica de la malaltia associada a la síndrome de Down (SD).

#### **Què han descobert?**

Les nostres troballes més rellevants són que els biomarcadors d'EA en líquid cefaloraquidi són útils i fiables per al diagnòstic de la malaltia en persones amb SD i, a més, que la determinació d'un nou biomarcador (NFL) en plasma té pràcticament el mateix rendiment diagnòstic i és de fàcil accés. També hem descobert que els subjectes amb SD desenvolupen l'empremta de l'EA típica, tant a nivell estructural com metabòlic i bioquímic.

#### **Quina aplicació pràctica tindrà aquest projecte?**

Si els nostres resultats es repliquen en altres cohorts tindran implicacions en la pràctica clínica pel diagnòstic en fases inicials de la demència per malaltia d'Alzheimer en la síndrome de Down. A més, si establim la història natural de l'EA en la SD podríem definir els "outcomes" dels assajos clínics dels quals es beneficiaran aquests subjectes amb alt risc per desenvolupar l'EA.