



PERFIL DE BIOMARCADORS EN DIFERENTS PRESENTACIONS CLÍNiques DE MALALTIA DE NEURONA MOTORA

Ricardo Rojas Garcia

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Institut de Recerca HSCiSP

Quin era l'objectiu del projecte?

La caracterització del perfil de biomarcadors als pacients amb esclerosi lateral amiotròfica (ELA), estratificats a partir de la seva presentació clínica, en comparació amb controls sans i pacients amb demència frontotemporal (DFT), amb el propòsit d'analitzar la utilitat dels biomarcadors estudiats en la definició de les distintes variants de presentació i la predicció de la supervivència.

Què han descobert?

Una de les troballes principals del projecte és la descripció de la presència de nivells disminuïts de sAPP β i nivells augmentats d'YKL-40 al líquid cefalorraquidi de pacients a l'espectre ELA-DFT (CSF sAPP β , YKL-40, and NfL along the ALS-FTD spectrum. *Neurology*. 2018). De manera significativa, destaca que la proporció de sAPP β /YKL-40 correlaciona amb l'atròfia cortical en regions frontals temporals en ALS i FTD. Al mateix estudi, també es descriu que els nivells de de YKL-40 al líquid cefalorraquidi (LCR) correlacionen amb la taxa de progressió en ALS. En resum, l'estudi conclou que sAPP β , YKL-40 i NfL podrien representar valuoses eines per a l'estadiatge i estratificació pronòstica dels pacients dins de l'espectre clínic ELA-DFT i avala el paper de la inflamació en la patofisiologia i progressió de la malaltia. L'estudi demostra que els nivells d'aquestes proteïnes a LCR són útils per avaluar el procés de neurodegeneració a regions frontotemporals i la progressió d'aquestes malalties. Hem

obtingut molts més resultats en altres estudis dins del projecte, conèixer la utilitat de tècniques de neuroimatge per avaluar les alteracions corticals en pacients amb ELA-DFT o la identificació d'un patró distintiu de presentació clínica en pacients amb ELA-DFT que podria representar un fenotip específic de la malaltia amb implicacions per al diagnòstic i maneig terapèutic, gràcies a la recollida sistemàtica de dades clíniques i mostres, entre altres fites obtingudes.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

La principal aplicabilitat dels resultats és la seva utilitat com a eines per a la identificació, estratificació i pronòstic dels pacients, així com un avenç en el coneixement de processos fisiopatològics que ha de permetre una més acurada classificació nosològica dels pacients en funció de les característiques clíniques. Els nostres resultats aporten també eines d'ajuda per al diagnòstic i presa de decisions en la pràctica clínica.