



## 19394 - Correlación clínico-genética del espectro neuropatológico enfermedad de neurona motora-degeneración lobar frontotemporal (ENM-DLFT)

Carbayo Viejo, Á.<sup>1</sup>; Borrego Écija, S.<sup>2</sup>; Turon i Sans, J.<sup>1</sup>; Cortés Vicente, E.<sup>1</sup>; Molina Porcel, L.<sup>2</sup>; Sánchez del Valle, R.<sup>2</sup>; Gascón Bayarri, J.<sup>3</sup>; Povedano Panades, M.<sup>3</sup>; Rubio, M.<sup>4</sup>; Gámez Carbonell, J.<sup>5</sup>; Juntas Morales, R.<sup>6</sup>; Sotoca Fernández, J.<sup>6</sup>; Almendroto Muñoz, M.<sup>7</sup>; Vesperinas Castro, A.<sup>1</sup>; Illán Gala, I.<sup>1</sup>; Dols Icardo, O.<sup>1</sup>; Rubio Guerra, S.<sup>1</sup>; Gelpí Mantius, E.<sup>8</sup>; Rojas García, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital del Mar; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Clínica GMA; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>7</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>8</sup>Division of Neuropathology and Neurochemistry. University of Vienna.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar la frecuencia de DLFT en una cohorte de ENM con diagnóstico neuropatológico, describir y comparar las características neuropatológicas, clínicas (motoras y cognitivas) y genéticas de los pacientes con y sin DLFT. Identificar subgrupos de pacientes según las características descritas.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo multicéntrico de una cohorte de 124 pacientes con diagnóstico neuropatológico de ENM. Revisión de informes neuropatológicos y registros clínicos. Análisis y descripción de las características neuropatológicas, demográficas, clínicas y genéticas, comparación estadística entre ENM y ENM-DLFT. Identificación y comparación de subgrupos.

**Resultados:** Se incluyeron 124 pacientes, 44 (35,5%) de ellos con diagnóstico neuropatológico de ENM-DLFT. La mayoría presentaban agregados de TDP-43, con mayor extensión extramotora en los pacientes con DLFT (mayor estadio de Brettschneider;  $p = 0,001$ ) y pérdida variable de neuronas motoras superior e inferior, sin diferencias entre los grupos. El fenotipo motor en ENM-DLFT fue más frecuentemente bulbar ( $p = 0,023$ ) y distal de extremidades superiores ( $p = 0,003$ ) que en ENM, sin diferencias en supervivencia. Observamos una mayor correlación clínico-neuropatológica en ENM que en ENM-DLFT ( $p = 0,001$ ). Las variantes genéticas patogénicas, especialmente C9orf72, fueron más frecuentes en el grupo ENM-DLFT ( $p = 0,001$ ).

**Conclusión:** Observamos una mayor frecuencia de DLFT en ENM que la descrita en otras series neuropatológicas y clínicas. El espectro ENM-DLFT es muy heterogéneo en todos sus aspectos, especialmente en pacientes con DLFT, siendo difícil definir subgrupos. Ante la ausencia de biomarcadores, la neuropatología sigue siendo una herramienta muy útil para profundizar en el diagnóstico y la nosología de la enfermedad.