



## 19170 - El valor de la ecografía transcraneal en portadores asintomáticos de mutaciones causales de ELA

Cabello Murgui, J.; Tembl Ferrairo, J.; Sevilla Mantecón, T.; Vázquez Costa, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** La ecografía transcraneal (ET) supone un método de imagen no invasivo útil en la valoración de varias enfermedades neurodegenerativas. Nuestro objetivo fue evaluar diversos parámetros ecográficos en individuos portadores asintomáticos de mutaciones causales de esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

**Material y métodos:** Realizamos un estudio transversal, unicéntrico, en una unidad de referencia de enfermedades neuromusculares, de familiares asintomáticos (en el día de la realización de la ET) de pacientes con ELA genética. Se recogieron datos demográficos de los sujetos, y se analizó la presencia de las mutaciones causales identificadas en su familia. Un neurólogo experto, ciego al resultado genético, evaluó mediante ET en modo B en ventana temporal: área mesencefálica, ecogenicidad del núcleo lenticular, hiperecogenicidad de sustancia negra, diámetro del tercer ventrículo. Se analizó mediante regresión lineal las diferencias en dichos parámetros entre los portadores asintomáticos y los no portadores, ajustando por edad y sexo.

**Resultados:** Fueron incluidos 90 familiares a riesgo en el estudio y 44 de ellos resultaron ser portadores asintomáticos (23 C9ORF72, 20 SOD1, 1 TARDBP1). Tras ajustar por edad y sexo, se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre la atrofia mesencefálica en pacientes no portadores y portadores de mutación en C9orf72 (Estimate = -0,68 [0,22], p = 0,006). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en el resto de parámetros estudiados, aunque se encontró una tendencia hacia un mayor diámetro del tercer ventrículo.

**Conclusión:** Los portadores asintomáticos de mutaciones de C9orf72 tienen atrofia mesencefálica, pero no cambios en la ecogenicidad de sustancia negra. Futuros estudios deben determinar el significado fisiopatológico de este hallazgo.