



Neurology perspectives



21375 - EXPLORANDO LA RELACIÓN ENTRE C9ORF72, INMUNIDAD Y CÁNCER EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA Y LA DEMENCIA FRONTOTEMPORAL

Cabello Murgui, J.; García Casanova, P.; Pérez Albertos, S.; Vázquez Costa, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Resumen

Objetivos: Varios estudios demuestran un papel de las *copy number variations* (CNV) en C9orf72 en el riesgo de cáncer y enfermedades autoinmunes a través de diversos mecanismos. Además, otros estudios han detectado una mayor incidencia de enfermedades autoinmunes entre pacientes con ELA que en población control. Sin embargo, se desconoce si este efecto es debido a alguna forma genética concreta.

Material y métodos: Estudio retrospectivo realizado en un hospital terciario, en el que se incluyeron tres cohortes: 1) pacientes con ELA y/o DFT portadores de expansiones en C9orf72; 2) familiares a riesgo de pacientes portadores de expansiones (algunos portadores de expansión, otros no); 3) pacientes esporádicos con ELA y/o DFT, en los que se descartó la presencia de expansiones en C9orf72. Además de variables demográficas y clínicas, se evaluó la presencia de tumores benignos o malignos y de enfermedades autoinmunes.

Resultados: Se incluyeron 94 individuos portadores de expansión en C9orf72 (60 pacientes con diagnóstico de ELA, 11 DFT, y 23 portadores sanos). Entre los pacientes portadores de expansión en C9orf72, 6 presentaron tumores benignos, 9 presentaron tumores malignos y 15 presentaron enfermedades autoinmunes (60% consistentes en enfermedades autoinmunes tiroideas). Solo un paciente sano portador de mutación en C9 presentó una alteración disimmune. En la reunión se comparará la frecuencia de tumores y enfermedades disimmune con la población control.

Conclusión: Las expansiones en C9orf72 podrían asociarse a una mayor prevalencia de alteraciones disimmune, solo en aquellos pacientes que desarrollan una enfermedad neurodegenerativa. Esto podría apoyar la hipótesis *multistep* en pacientes con C9orf72 y explicar la variable penetrancia de esta expansión.