



21570 - DETERMINACIÓN DE LA CADENA LIGERA DEL NEUROFILAMENTO COMO BIOMARCADOR EN PACIENTES CON AMILOIDOSIS HEREDITARIA POR TRANSTIRRETINA

Jiménez Jiménez, J.¹; Benlloch López, C.¹; Cabello Murgui, F.²; Colás Benito, A.³; Pamblanco Bataller, Y.⁴; García Escrivá, A.⁵; Vilar Ventura, R.⁶; Casanova Estruch, B.¹; Forés Toribio, L.⁷; Cubas Núñez, L.⁷; Tárrega Martí, M.⁸; Sancho Millet, E.⁸; Sivera Mascaró, R.¹; Sevilla Mantecón, T.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neurología. Hospital Lluís Alcanyís de Xàtiva; ³Grupo de Investigación en Enfermedades Neuromusculares y Ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Francesc de Borja de Gandia; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Marina Salud; ⁶Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló; ⁷Unidad de Neuroinmunología. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; ⁸Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Resumen

Objetivos: La cadena ligera del neurofilamento (NfL) ha demostrado ser un biomarcador útil en diversas enfermedades neurológicas. El objetivo de este estudio es valorar el papel de NfL como biomarcador de progresión y respuesta al tratamiento en pacientes con amiloidosis hereditaria por transtirretina (hATTR).

Material y métodos: Se determinó longitudinalmente la concentración plasmática de NfL mediante la plataforma SIMOA en 59 presintomáticos y sintomáticos con variantes patogénicas de ATTR. Se estudió la correlación entre NfL y puntuaciones de estadificación (escala NIS, T10m, Handgrip, escalas de Coutinho y PND), así como cambios antes y después del tratamiento y entre cohortes de asintomáticos y presintomáticos.

Resultados: Del total, 28 (47,5%) pacientes eran sintomáticos y el resto portadores asintomáticos. Las variantes más frecuentes fueron Val50Met (77,8%) y Val142Ile (11,1%). La edad media de inicio en sintomáticos fue 61,27 años. Los valores de NfL estuvieron elevados en todos los pacientes sintomáticos y en 9 asintomáticos. No hubo diferencias en los niveles de NfL entre las diferentes variantes. En sintomáticos se obtuvo correlación positiva de los niveles de NfL con T10m pero no con el NIS. En portadores se observó correlación positiva de NfL con T10m y edad y negativa con Handgrip. Ambos grupos presentaron niveles de NfL significativamente mayores en pacientes con disautonomía, especialmente hipotensión ortostática. Los niveles de NfL disminuyeron tras el tratamiento.

Conclusión: A pesar de no encontrar una clara correlación con la NIS, los niveles de NfL pueden ser útiles para el seguimiento de pacientes y portadores con hATTR, así como para valorar el inicio y la respuesta al tratamiento.