



21398 - CUANTIFICACIÓN DE PROTEÍNA TAU EN PIEL COMO BIOMARCADOR EN LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Ruiz Barrio, I.¹; Vázquez Oliver, A.¹; Puig Davi, A.¹; Rivas Asensio, E.¹; Pérez Pérez, J.¹; Fernández Vizuete, C.¹; Horta Barba, A.¹; Olmedo Saura, G.¹; Salvat Rovira, N.¹; Sampedro, F.¹; Vacchi, E.²; Melli, G.²; Pagonabarraga, J.¹; Martínez Horta, S.¹; Kulisevsky, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Neurodegenerative Diseases Group. Laboratory for Translational Research. Ente Ospedaliero Cantonale.

Resumen

Objetivos: Recientes estudios atribuyen a la proteína tau un papel en la fisiopatología de la enfermedad de Huntington (EH). Este estudio explora la cuantificación de proteína tau en la piel de portadores de la mutación, evaluando su relación con la gravedad de la enfermedad y su utilidad para la clasificación de los afectados.

Material y métodos: Se obtuvieron biopsias de piel de tobillo en 23 pacientes portadores de la mutación de EH y en 8 controles sanos. Se cuantificaron los niveles de tau total mediante ELISA y se normalizaron a los niveles de proteína total. Se evaluaron escalas motoras, cognitivas y funcionales en todos los sujetos. Se estudió el volumen de materia gris (VMG) mediante imágenes ponderadas en T1 con morfometría basada en voxel.

Resultados: Los niveles de tau en la piel mostraron diferencias significativas entre grupos ($\Delta^2 = 8,03$, $p = 0,02$). Los sujetos con EH manifiesta (HDISS 2-3) mostraron mayores concentraciones que los controles e individuos premanifiestos (HDISS 0-1). Se encontró una correlación significativa entre los niveles de tau en la piel y la longitud de repeticiones CAG, la puntuación CAG-Age-Product, UHDRS TMS, cUHDRS y las escalas neuropsicológicas. El análisis *voxel-wise* mostró una asociación significativa entre el VMG del núcleo caudado y putamen y los niveles de tau en piel, independiente de la edad y el género.

Conclusión: La cuantificación de tau en piel podría ser un biomarcador útil en la EH, correlacionándose con la gravedad de la enfermedad y ayudando a la estratificación de los portadores de la mutación.