



Neurology perspectives



22481 - PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE LOS PACIENTES CON CADASIL. RELACIÓN CON LA HEPCIDINA

González Muriel, M.¹; Soldado, L.²; Sánchez, B.³; Aguilera, A.²; Delaby, C.⁴; Alcolea, D.⁴; Fortea, J.⁴; Lleó, A.⁴; Villatoro, P.⁴; Fernández-Cadenas, I.⁴; Appiani, F.⁴; Muiño, E.⁴; Sala, I.⁴

¹Área de Neurología. Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ²Área de Neurociencias. Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Unidad de Memoria. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ⁴Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

Resumen

Objetivos: El CADASIL es una enfermedad rara y la causa más frecuente de demencia vascular de origen genético sin tratamiento ni biomarcadores pronósticos. La hepcidina se ha asociado a demencia vascular. Nuestro objetivo fue describir el perfil cognitivo, conductual y funcional de pacientes con CADASIL y determinar si el nivel de hepcidina se asocia con el rendimiento cognitivo.

Material y métodos: Se incluyeron 41 pacientes del registro CADAGENIA (51% mujeres; mediana de edad 52,8 años [22-77]) con evaluación neuropsicológica exhaustiva y niveles de hepcidina en sangre. Se analizó el perfil cognitivo-conductual-funcional; la asociación entre hepcidina y grado de deterioro según el CDR; y la relación entre hepcidina y rendimiento neuropsicológico con análisis estadístico mediante el SPSS.

Resultados: El 56% de los pacientes presentaba un deterioro cognitivo ligero (CDR = 0,5), síntomas de depresión leve (MADRS, m = 12,9, DT = 10,6) e impacto funcional inicial (IDDD, m = 38,2, DT = 10,5). Las áreas con menor puntuación eran memoria (recuerdo libre inmediato y diferido-FCSRT), función ejecutiva (TMT) y praxis visuoconstructivas-FCR (puntuaciones escalares = 6-7). El 48,7% tenía datos de hepcidina, de los cuales el 55% tenía CDR = 0,5. El nivel de hepcidina no difería según la presencia de deterioro cognitivo ($p = 0,7$) ni correlacionaba con el grado de deterioro ($\rho = 0,08$; $p = 0,71$), pero sí con atención/memoria auditiva inmediata (dígitos) ($p < 0,001$).

Conclusión: El perfil cognitivo en pacientes con CADASIL es principalmente de características frontosubcorticales con síntomas frecuentes de depresión leve. En nuestra muestra, la hepcidina no actúa como un marcador de deterioro cognitivo en fases iniciales, aunque correlaciona con puntuaciones de atención. Se necesitan más estudios con muestras más amplias y con seguimiento evolutivo.