

20429. PREVALENCIA DE DISTINTOS PATRONES DE NEURODEGENERACIÓN ASOCIADOS A LATE Y OTRAS PATOLOGÍAS EN PACIENTES AMNÉSICOS NEGATIVOS PARA TAU-PET

Silva Rodríguez, J.¹; Moscoso, A.²; Labrador Espinosa, M.²; Sánchez Juan, P.³; Schöll, M.²; Grothe, M.¹

¹Plataforma de Neuroimagen. Fundación CIEN; ²Department of Psychiatry and Neurochemistry. Universidad de Gotemburgo; ³Servicio de Neurología. Fundación CIEN.

Objetivos: Una proporción importante de pacientes con deterioro cognitivo leve (DCL) o demencia amnésica no muestran neuropatología de enfermedad de Alzheimer (EA). La encefalopatía TDP-43 relacionada con la edad de predominio límbico (LATE) se ha descrito como la alternativa diagnóstica principal, especialmente en edades avanzadas, y se caracteriza por un patrón hipometabólico distintivo en áreas temporolímbicas en FDG-PET. Sin embargo, se sabe poco sobre la prevalencia de este y otros patrones de hipometabolismo en pacientes amnésicos sin EA.

Material y métodos: 360 sujetos con DCL o demencia amnésica de ADNI con datos de Tau-PET y FDG-PET disponibles se dividieron en Tau+ y Tau- utilizando un método de lectura visual. En los pacientes Tau-, los patrones individuales de FDG-PET se clasificaron en grupos utilizando un análisis de agrupamiento jerárquico. Se estudiaron las diferencias grupales en edad, volumen hipocampal y variables cognitivas.

Resultados: 185/360 pacientes fueron evaluados como Tau-, de los cuales 95 presentaban algún hipometabolismo regional. En este subgrupo, 37 pacientes (39%) tenían un patrón de hipometabolismo típico de LATE. Otros 2 patrones encontrados fueron sugestivos de demencia semántica ("temporopolar", 18%) y DLB ("posterior-occipital", 24%). Por último, se observó un patrón frontal más difuso (C3, 19%). El patrón sugestivo de LATE se asoció con una mayor edad ($p = 0,02$), deterioro de memoria más pronunciado ($p = 0,02$) y atrofia hipocampal ($p = 0,03$).

Conclusión: El FDG-PET proporciona información diagnóstica valiosa después de una exploración negativa para Tau-PET. Entre los pacientes amnésicos sin EA, el hipometabolismo temporolímbico sugerente de LATE fue el patrón más prevalente, aunque no el único.

20660. METABOLISMO CEREBRAL Y CORRELACIÓN CON MARCADORES DE LCR EN UNA COHORTE CLÍNICA DE DEMENCIA CON CUERPOS DE LEWY

Esteller Gauxax, D.¹; Minguillón Pereiro, A.²; Martins, B.³; Sarto Alonso, J.¹; Guillén Soley, N.¹; Falgàs, N.¹; Borrego Écija, S.¹; Tort Merino, A.¹; Castellví, M.¹; Bosch Capdevila, B.¹; Juncà Parella, J.¹; del Val, A.¹; Fernández Villullas, G.¹; Ruiz García, R.⁴; Naranjo, L.⁴; Puey, R.¹; Antonell, A.¹; Lladó Plarrumani, A.¹; Sánchez-Valle Díaz, R.¹; Balasa, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; ³Servicio de Neurología. Unidade Local de Saúde de Sao Joao; ⁴Servicio de Inmunología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

Objetivos: La tomografía por emisión de positrones con fluorodesoxiglucosa (PET-FDG) es una herramienta de diagnóstico de soporte para el diagnóstico de la demencia con cuerpos de Lewy (DCL). El patrón clásicamente descrito incluye un hipometabolismo generalizado de predominio posterior, incluyendo el lóbulo occipital conformando el signo de la isla del cíngulo posterior.

Material y métodos: Se han analizado los patrones de alteración en PET-FDG de una cohorte con diagnóstico clínico de DCL. Se ha recogido el patrón de alteración evaluado visualmente, la frecuencia de alteraciones características de DCL y la correlación con biomarcadores de LCR en el subgrupo con resultados disponibles.

Resultados: Se han identificado 57 sujetos (edad media 72 años; 43% mujeres; MMSE 23 puntos). 49/57 presentaban un patrón de

enfermedad neurodegenerativa en el PET-FDG (37 afectación de predominio posterior, 35 afectación occipital, 31 signo de la isla y 21 hipometabolismo de ganglios basales). No hubo diferencias a nivel clínico entre los pacientes con y sin patrón neurodegenerativo. Tampoco en cuanto a la presencia de hipermetabolismo de ganglios basales y alteración en el DAT-SCAN en los sujetos que disponían de ambas pruebas. 30/57 pacientes tenían marcadores de LCR (29/30 positivos para RT-QuIC asyn). 11/30 presentaban copatología amiloide (9 A+T- y 2 A+T+). Los sujetos DCL A+ presentaron mayor frecuencia hipometabolismo parietal ($p < 0,001$).

Conclusión: Un 15% de pacientes con DCL no presentan un patrón metabólico cerebral característico a pesar de tener un cuadro clínico o biológico (asyn+) compatibles. La copatología Alzheimer conlleva una mayor frecuencia de hipometabolismo parietal.

20072. FENOTIPO CLINICOPATOLÓGICO DE LA DEMENCIA FRONTOTEMPORAL CAUSADA POR LA MUTACIÓN P.P397S MAPT

Borrego Écija, S.¹; Bartolomé, I.¹; Aldecoa, I.²; Juncà Parella, J.¹; Molina Porcel, L.¹; Antonell, A.¹; Balasa, M.¹; Lladó, A.¹; Herrero, A.³; Villarejo, A.³; Alquezar, C.⁴; Gelpi, E.⁵; Rademakers, R.⁶; Sánchez del Valle, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona;

²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona;

³Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁴Servicio de Neurociencias. Hospital Universitario 12 de Octubre;

⁵Department of Neurology. Medical University of Vienna;

⁶Center for Molecular Neurology. Vlaams Instituut voor Biotechnologie.

Objetivos: En 2019, nuestro grupo reportó una nueva mutación en el exón 13 de MAPT (p.P397S) como causa de demencia frontotemporal (DFT) familiar. En este trabajo describimos las características clínicas y neuropatológicas de la mutación p.P397S en MAPT.

Material y métodos: Evaluación clínica y neuropsicológica de 15 sujetos de 10 familias aparentemente no relacionadas con DFT por mutación p.P397S en MAPT. Determinación de AB42, tau fosforilada y tau total en LCR. Se describe el perfil de atrofia en la neuroimagen. Descripción de los hallazgos neuropatológicos de dos casos portadores de la mutación. Se realizó un estudio de haplotipos para evaluar un mismo posible efecto fundador entre las familias.

Resultados: La edad media de inicio fue de 61,5 años (rango de 45 a 77 años), con una duración media de la enfermedad hasta la muerte de 14 años (rango 6-22 años). Todos los portadores presentaron un cuadro clínico compatible con la variante conductual de la DFT con marcados déficits amnésicos y alteración semántica. La neuroimagen reveló marcada atrofia bitemporal con relativa preservación de los lóbulos frontales. El perfil de biomarcadores de LCR mostró elevación de tau fosforilada y tau total. El estudio neuropatológico reveló una extensa tauopatía neuronal y glial de 4 repeticiones. El estudio de haplotipos sugiere un mismo antecesor común en todas las familias evaluadas.

Conclusión: La mutación p.P397S en MAPT causa un fenotipo clínico y neuropatológico particular consistente en una DFT conductual de inicio relativamente tardío y de curso lentamente progresivo. Los hallazgos neuropatológicos revelaron una extensa tauopatía neuronal y glial.

20427. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y NEUROBIOLÓGICAS DE PACIENTES AMNÉSICOS CON (CO-)PATOLOGÍA DE CUERPOS DE LEWY

Silva Rodríguez, J.¹; Labrador Espinosa, M.²; Moscoso, A.²; Schöll, M.²; Sánchez Juan, P.³; Grothe, M.¹

¹Plataforma de Neuroimagen. Fundación CIEN; ² Department of Psychiatry and Neurochemistry. Universidad de Gotemburgo;

³Servicio de Neurología. Fundación CIEN.