

## Trastornos del movimiento I

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

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau;

<sup>2</sup>Neurodegenerative Diseases Group. Laboratory for Translational Research. Ente Ospedaliero Cantonale.

**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 ( $\chi^2 = 8,03$ ,  $p = 0,02$ ). 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.

### 21414. REGISTRO MULTICÉNTRICO BARCELONA PSP: FACTORES PRONÓSTICOS Y SUPERVIVENCIA

Painous Martí, C.<sup>1</sup>; Cámara, A.<sup>1</sup>; Fernández, M.<sup>1</sup>; Soto, M.<sup>1</sup>; Muñoz, E.<sup>1</sup>; Martí, M.<sup>1</sup>; Valdeoriola, F.<sup>1</sup>; Pérez-Soriano, A.<sup>1</sup>; Garrido, A.<sup>1</sup>; Sánchez, A.<sup>1</sup>; Alba-Arbalat, S.<sup>2</sup>; Sánchez, V.<sup>3</sup>; Bargalló, N.<sup>3</sup>; Tió, M.<sup>4</sup>; Martín, N.<sup>5</sup>; Basora, M.<sup>5</sup>; Buongiorno, M.<sup>6</sup>; Pont-Sunyer, M.<sup>7</sup>; Delgado, T.<sup>8</sup>; Planas, A.<sup>9</sup>; Caballol, N.<sup>10</sup>; Ávila, A.<sup>11</sup>; Vilas, D.<sup>12</sup>; Jaumà, S.<sup>13</sup>; de Fàbregues, O.<sup>6</sup>; Matos, N.<sup>14</sup>; Mas, N.<sup>14</sup>; Bejr-Kasem, H.<sup>13</sup>; Compta, Y.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unitat de Parkinson i Altres Trastorns del Moviment. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>3</sup>Servicio de Radiología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>4</sup>Servicio de Anestesiología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>5</sup>Servicio de Anestesia. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>7</sup>Servicio de Neurología. Hospital General de Granollers; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Hospital Parc Taulí; <sup>9</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan Despí Moisés Broggi. Hospital General de L'Hospitalet; <sup>10</sup>UParkinson. Centro Médico Teknon; <sup>11</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan Despí Moisés Broggi; <sup>12</sup>Servicio de Neurología. Hospital Germans Trias i Pujol Universitari; <sup>13</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>14</sup>Servicio de Neurología. Althaia Manresa.

**Objetivos:** Analizar la mortalidad en la PSP y sus factores de riesgo asociados en el estudio multicéntrico “Registro BCN-PSP”.

**Material y métodos:** Recogida de datos demográficos y clínicos y de muestras de biofluidos, con estudios de RT-QuIC-alfa-sinucleína (RT-QuIC-asy) y niveles de neurofilamento (NFL) en LCR.

**Resultados:** Hemos incluido 131 participantes con sospecha clínica de PSP (49% mujeres): 70% PSP probables, 12% posibles y 18% sugestivas, de los cuales 32 (24%) fueron *exitus*. No hemos encontrado diferencias significativas entre los vivos vs. fallecidos en cuanto a edad (75 vs. 78 años), sexo (mujeres: 47 vs. 57%) ni positividad del RT-QuIC-asy (84 vs. 91%). Presentar un fenotipo-síndrome corticobasal (SCB) confirió un peor pronóstico en comparación con un fenotipo-Richardsoniano (HR: 3, IC95% 1-8,  $p = 0,038$ ) y PSP-Parkinsonismo (HR: 6, IC95%: 1-8,  $p = 0,004$ ). Presentar unos niveles de NFL superiores a 2.739 ng/l (cuartil 3), otorgó un riesgo elevado de muerte (HR: 12, IC95%: 3-40,  $p < 0,001$ ). Un mayor puntuaje en las escalas PSPRS y MoCa eran factores de riesgo para la supervivencia, pero una puntuación menor a 5 en la fluencia verbal fonémica confería un mayor riesgo de mortalidad (HR: 4, IC95%: 1-12,  $p = 0,040$ ).

**Conclusión:** La mortalidad en la PSP es elevada. Presentar copatología aSyn medida por RT-QuIC no parece aumentar el riesgo de mortalidad. En cambio, presentar un fenotipo PSP-SCB, niveles altos de NFL y una menor fluencia verbal fonémica, sí son factores de riesgo en nuestra cohorte. En el futuro evaluaremos otros determinantes como los marcadores de patología Alzheimer y el RT-QuIC de 4R-tau. [Financiado por Fundació La Marató de TV3].

### 20927. EVALUACIÓN DEL “SESGO CONTRA LA EVIDENCIA NO CONFIRMATORIA” EN PACIENTES CON TRASTORNO DEL MOVIMIENTO FUNCIONAL

Moreno López, C.<sup>1</sup>; Torres Cortés, J.<sup>2</sup>; Esteban Avendaño, I.<sup>2</sup>; García Alcántara, G.<sup>1</sup>; López Rebolledo, R.<sup>1</sup>; Loeck de Lapuerta, C.<sup>2</sup>; Alonso Cánovas, A.<sup>1</sup>; Martínez Castrillo, J.<sup>1</sup>; Pareés Moreno, I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal; <sup>2</sup>Servicio de Psiquiatría. Hospital Ramón y Cajal.

**Objetivos:** Se postula que creencias erróneas sobre la enfermedad pueden facilitar el inicio de los síntomas en los trastornos del movimiento funcional (TMF). Evaluamos por primera vez el comportamiento de los pacientes con TMF al confrontarles con evidencia que contradice sus creencias mediante el sesgo *Bias Against Disconfirmatory Evidence* (BADE) y su tendencia a aceptar interpretaciones implausibles a través del sesgo *Liberal Acceptance bias* (LA).

**Material y métodos:** Estudio observacional analítico de casos y controles en el que se realizaron los test de BADE task de Woodward, PDI21 (para la ideación delirante) y el MMSE en pacientes con TMF y controles sanos emparejados por sexo y edad.

**Resultados:** Se incluyeron 20 pacientes con TMF (15 mujeres, mediana de edad 50,5) y 20 controles (15 mujeres, mediana edad 52,50). No hubo diferencias en PDI21 ni MMSE. Los pacientes con TMF puntuaron significativamente menos que el grupo control en BADE ( $U = 120$ ;  $z = -2,164$ ;  $p = 0,03$ ) y más en LA ( $U = 112$ ;  $z = -2,381$ ;  $p = 0,017$ ), reflejando menor capacidad para modificar sus creencias al exponerse a evidencia no confirmatoria y mayor tendencia a aceptar opciones implausibles. Asimismo, los pacientes puntuaron más alto las opciones de respuesta más implausibles ( $U = 106,5$ ;  $z = 2,53$ ;  $p = 0,01$ ) y más bajo las opciones correctas ( $U = 114,5$ ;  $z = -2,316$ ;  $p = 0,02$ ) tras exponerles toda la evidencia.

**Conclusión:** Los pacientes con TMF presentan mayor dificultad para modificar creencias al confrontarles con evidencia no confirmatoria y mayor tendencia a aceptar opciones menos plausibles. Este sesgo, entre otros factores, podría favorecer los síntomas funcionales y que algunos pacientes permanezcan con creencias erróneas a pesar de la explicación del diagnóstico.