

<sup>1</sup>Servicio de Neurociencias. Fundación CIEN; <sup>2</sup>Wallenberg Centre for Molecular and Translational Medicine; <sup>3</sup>Área de Neurociencias. Instituto de Biomedicina de Sevilla; <sup>4</sup>Servicio de Neurociencias. Institute of Neuroscience and Physiology; <sup>5</sup>Clinical Neurochemistry Laboratory. Sahlgrenska University Hospital; <sup>6</sup>Servicio de Radiología. Hospital Virgen del Rocío; <sup>7</sup>Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Virgen del Rocío.

**Objetivos:** Explorar cómo la copatología de la enfermedad de Alzheimer (EA) afecta en el patrón de neurodegeneración cortical de los pacientes con la enfermedad de Parkinson (EP) y deterioro cognitivo (DC). Utilizamos el p-tau217 plasmático para estudiar el efecto de la copatología de la EA sobre el hipometabolismo cortical en FDG-PET en una cohorte bien caracterizada de pacientes con EP y DC.

**Material y métodos:** Se incluyeron 61 pacientes con EP y DC (26 con DC leve y 35 con demencia) y 53 pacientes con EP y cognición normal (EP-CN). Todos los pacientes se sometieron a un análisis de biomarcadores en sangre y a un estudio de FDG-PET. Los niveles de p-tau217 plasmático se midieron utilizando Simoa (ALZpath), y los pacientes se clasificaron como p-tau217(+) y p-tau217(-) utilizando un umbral de 0,4 pg/ml. Se genotiparon los alelos APOE4 y se evaluaron los patrones de hipometabolismo cerebral.

**Resultados:** En comparación con los pacientes EP-DC-p-tau217(-), los pacientes clasificados como EP-DC-p-tau217(+) (N = 18) mostraron una mayor prevalencia de APOE4 (55 vs. 16%, p = 0,02). En comparación con los pacientes EP-CN, tanto los pacientes EP-DC-p-tau217(-) como los EP-DC-p-tau217(+) mostraron un hipometabolismo significativo en áreas posteriores-occipitales, temporales y frontales, aunque el hipometabolismo en pacientes EP-DC-p-tau217(+) fue considerablemente más extenso, especialmente en áreas temporoparietales asociados con la EA.

**Conclusión:** La presencia de la copatología de la EA en la EP-DC se asoció a un patrón de neurodegeneración más similar a la EA. Los biomarcadores como ptau217 podrían facilitar la detección clínica de la copatología de la EA en pacientes con EP.

## 20541. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y PATRONES DE PET CEREBRAL CON 18F-FDG EN PACIENTES CON PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA CON Y SIN DILATACIÓN VENTRICULAR

Espinoza Vinces, C.<sup>1</sup>; Avilés Olmos, I.<sup>1</sup>; Martí Andrés, G.<sup>2</sup>; Villino Rodríguez, R.<sup>1</sup>; Pérez Prol, C.<sup>1</sup>; Gimeno Rodríguez, M.<sup>1</sup>; Fontán Sanz, M.<sup>1</sup>; Arbizu, J.<sup>3</sup>; Luquin, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Clínica Universidad de Navarra; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra; <sup>3</sup>Servicio de Medicina Nuclear. Clínica Universidad de Navarra.

**Objetivos:** Describir las características clínicas y los patrones metabólicos cerebrales evaluados mediante PET cerebral-FDG en una cohorte de pacientes con diagnóstico clínico de PSP con o sin ventriculomegalia en la RM.

**Material y métodos:** Estudio de cohorte retrospectivo que analizó a 36 sujetos (edad media  $70,4 \pm 12,1$  años) con diagnóstico de PSP probable. Los pacientes cumplieron los criterios MDS-PSP, incluyendo el patrón PET cerebral-FDG que fue analizado visualmente por un Médico Nuclear según la región de interés (ROI). A todos se les realizó una RM cerebral. La ventriculomegalia se definió mediante un índice de Evans > 0,3 y un ángulo callosal < 100°, categorizando a los pacientes en dos grupos de 18.

**Resultados:** De los 36 pacientes, el *freezing* (83%) fue la característica clínica más común en pacientes con PSP y ventriculomegalia, seguida de las caídas. Cabe destacar que la PSP-PAGF fue la predominante en estos casos. Sin embargo, en el grupo sin ventriculomegalia, la inestabilidad postural (39%) y las caídas (33%) fueron los síntomas principales, predominando en este grupo la variante PSP-RS. Los patrones metabólicos diferían entre los grupos. El hipometabolismo de la corteza frontal dorsolateral y dorsomedial, ganglios basales, tálamo, mesencéfalo y cerebelo se observó en el 55,60% de pacientes con PSP y

ventriculomegalia, mientras que el hipometabolismo de la corteza frontal dorsolateral y dorsomedial, ganglios basales, tálamo y mesencéfalo fue predominante en el 77,80% de pacientes con PSP sin ventriculomegalia.

**Conclusión:** Nuestros hallazgos indican que la ventriculomegalia en pacientes con PSP se asocia con un fenotipo clínico y un patrón metabólico cerebral distinto.

## 20588. VARIANTES COMUNES DE LOS GENES LAG3/CD4 Y RIESGO PARA TEMBLOR ESENCIAL

Jiménez Jiménez, F.<sup>1</sup>; Alonso Navarro, H.<sup>1</sup>; Macías, Y.<sup>2</sup>; Álvarez Fernández, I.<sup>3</sup>; Pastor Muñoz, P.<sup>4</sup>; Benito León, J.<sup>5</sup>; López Alburquerque, T.<sup>6</sup>; García Martín, E.<sup>2</sup>; García-Agúndez Pérez-Coca, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital del Sureste; <sup>2</sup>Servicio de Farmacología. Universidad de Extremadura, University Institute of Molecular Pathology Biomarkers; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

**Objetivos:** Muchos datos clínicos, de neuroimagen, neuropatológicos, epidemiológicos y genéticos sugieren una relación entre temblor esencial (TE) y enfermedad de Parkinson (EP). Varios estudios de asociación de genes basados en hipótesis han intentado encontrar asociación genética entre dichas enfermedades. Estudios recientes de asociación de casos y controles en poblaciones china y españolas mostraron una asociación marginal entre las variantes de nucleótido único (SNV) CD4 rs1922452 y CD4 rs951818 y el riesgo de EP. Las proteínas codificadas por estos genes, relacionados con el gen LAG3, tienen un importante papel en la modulación de las respuestas inflamatorias. El objetivo de este estudio es investigar una posible asociación entre los SNV más comunes en los genes LAG3/CD4 y el riesgo de TE en la población caucasiana española.

**Material y métodos:** Genotipamos a 267 pacientes diagnosticados con ET familiar y 270 controles pareados por edad y sexo utilizando ensayos TaqMan específicos para las variantes CD4 rs1922452, CD4 rs951818 y LAG3 rs870849.

**Resultados:** Encontramos una disminución de riesgo para TE en portadores del genotipo LAG3 rs870849 C/C y la variante alélica LAG3 rs870849C exclusivamente en varones, pero no la serie total de pacientes con TE ni en sexo femenino. La edad media de comienzo del ET no se relacionó con ninguna de las variantes estudiadas.

**Conclusión:** Estos datos sugieren ausencia de asociación de las variantes CD4 rs1922452, CD4 rs951818, y LAG3 rs870849 con el riesgo global para TE, salvo la discreta disminución de riesgo en pacientes portadores de la variante LAG3 rs870849C.

## 21037. VARIABILIDAD DE FRECUENCIA CARDIACA COMO MARCADOR DE GRAVEDAD EN LA EP

Delgado Alvarado, M.<sup>1</sup>; Stavrakis, S.<sup>2</sup>; de Dios, C.<sup>3</sup>; Misiego Peral, M.<sup>1</sup>; Jiménez López, Y.<sup>1</sup>; Riancho, J.<sup>1</sup>; Setién Burgués, S.<sup>1</sup>; Sánchez de la Torre, J.<sup>1</sup>; Gallo Valentín, D.<sup>1</sup>; Infante Ceberio, J.<sup>4</sup>; Gómez España, M.<sup>5</sup>; Ruiz Bárcena, R.<sup>1</sup>; López Maza, R.<sup>1</sup>; Aurrecoechea Aguinaga, E.<sup>5</sup>; Riancho Zarrabeitia, L.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sierrallana; <sup>2</sup>Heart Rhythm Institute. University of Oklahoma Health Sciences Center; <sup>3</sup>Grado de Medicina. Universidad de Cantabria; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; <sup>5</sup>Servicio de Reumatología. Hospital Sierrallana.

**Objetivos:** Estudiar la variabilidad de frecuencia cardíaca (VFC) como marcador de gravedad de la EP.

**Material y métodos:** A una muestra de pacientes con EP se les realizó un registro ECG de 5 minutos en decúbito supino, tras 10 minutos de