

Las conclusiones del artículo, publicado en la revista *The Lancet Neurology*, forman parte de un estudio impulsado por la Obra Social "la Caixa"

Un biomarcador en sangre permite la detección precoz de la enfermedad de Alzheimer en personas con síndrome de Down

- Los biomarcadores del Alzheimer más estudiados son la proteína amiloide (A β) y la proteína Tau. Sin embargo, trabajos recientes en la población general sugieren que la cadena ligera de neurofilamentos (NfL) podría ser un biomarcador de neurodegeneración que se altera en esta enfermedad.
- Este estudio, liderado por el doctor Rafael Blesa y que cuenta con el apoyo de la Obra Social "la Caixa", apunta a un cambio de paradigma en el diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer en personas con síndrome de Down, a través de la detección de NfL como biomarcador en plasma y líquido cefalorraquídeo.

Barcelona, 29 de agosto de 2018. La revista *The Lancet Neurology*, referente en neurología, ha publicado un artículo liderado por el Dr. Rafael Blesa, director del Servicio de Neurología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, sobre los avances en la detección del Alzheimer en personas con síndrome de Down.

Enlace al artículo: [http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(18\)30285-0/fulltext](http://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(18)30285-0/fulltext)

El hallazgo con mayor relevancia clínica de este trabajo es el excelente comportamiento diagnóstico de los niveles en plasma y en líquido cefalorraquídeo del biomarcador NfL (cadena ligera de neurofilamentos) para diagnosticar los síntomas de Alzheimer en personas con síndrome de Down.

Los resultados apoyan el uso de los niveles de NfL en plasma como un biomarcador fácilmente accesible y de bajo coste para diagnosticar los síntomas.

Por lo tanto, las conclusiones del estudio podrían suponer un cambio de paradigma en el diagnóstico de la enfermedad, ya que el uso de estos biomarcadores permitirá un diagnóstico más temprano y más preciso de la enfermedad de Alzheimer. Asimismo, este estudio tendrá un impacto directo en el diseño de ensayos clínicos de prevención en personas con síndrome de Down, los cuales están actualmente muy limitados debido a la dificultad para detectar el inicio de los síntomas del Alzheimer en esta población.

El diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer en personas con síndrome de Down es muy complejo debido a la alta variabilidad del grado de discapacidad intelectual que existe entre este colectivo y a la falta de instrumentos neuropsicológicos útiles validados. El reto de diagnosticar el Alzheimer en personas con síndrome de Down de forma precoz podría alcanzarse con la ayuda de biomarcadores específicos.

Este trabajo incluye participantes con y sin síndrome de Down, pero no incluye a personas con Alzheimer sin síndrome de Down, por lo que no es adecuado extrapolar directamente los resultados derivados a la población general. No obstante, varios trabajos publicados que también analizan NfL con el sistema de detección utilizado en este estudio (la tecnología SIMOA) han encontrado niveles elevados de esta proteína en sangre de pacientes con Alzheimer y también con otras enfermedades neurodegenerativas respecto a controles sanos.

Este biomarcador ha sido propuesto como un buen candidato para el cribado de enfermedades neurodegenerativas y podría ser utilizado en un futuro en la fase de selección de participantes en ensayos clínicos. Actualmente hacen falta más evidencias que apoyen su utilidad a la hora de indicar cómo está progresando la enfermedad.

En el síndrome de Down, sin embargo, dada la gran predisposición genética para presentar Alzheimer atribuible al propio síndrome, los niveles de NfL podrían resultar más específicos y es posible que sean útiles también para monitorizar la progresión de la enfermedad o la respuesta a un potencial tratamiento.

Este estudio es el trabajo con un mayor número de participantes con síndrome de Down (282 con plasma, 94 con líquido cefalorraquídeo). Por primera vez, se

han comparado los biomarcadores plasmáticos utilizando tecnología SIMOA, que cuenta con una sensibilidad y especificidad muy superior a los ensayos de laboratorio convencionales. También es la primera ocasión en que se describe la relación entre biomarcadores en líquido cefalorraquídeo y plasma en el SD.

Área de Comunicación de la Fundación Bancaria "la Caixa"

Neus Contreras: 619 74 38 29 / ncontreras@fundaciolacaixa.org

 [@FundlaCaixa](https://twitter.com/FundlaCaixa)

Departament de Comunicació Hospital de Santa Creu i Sant Pau:

Abraham del Moral Pairada: 93 553 78 30 / adelmoralp@santpau.cat

 [@HospitalSantPau](https://twitter.com/HospitalSantPau)