

Les conclusions de l'article, publicat a la revista *The Lancet Neurology*, formen part d'un estudi que compta amb el suport de l'Obra Social "la Caixa"

Un biomarcador en sang permet la detecció precoç de la malaltia d'Alzheimer en persones amb síndrome de Down

- Els biomarcadors de l'Alzheimer més estudiats són la proteïna amiloide (A β) y la proteïna Tau. Tot i així, estudis recents en la població general suggereixen que la cadena lleugera de neurofilaments (NfL) podria ser un biomarcador de neurodegeneració que s'altera en aquesta malaltia.
- L'estudi, liderat pel Dr. Rafael Blesa i que compta amb el suport de l'Obra Social "la Caixa", apunta a un canvi de paradigma en el diagnòstic de la malaltia d'Alzheimer en persones amb síndrome de Down, a través de la detecció de NfL com a biomarcador en plasma i líquid cefaloraquidi.

Barcelona, 29 d'agost de 2018. La revista *The Lancet Neurology*, referent en neurologia, publica un article liderat pel Dr. Rafael Blesa, director del Servei de Neurologia de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, sobre els avenços en la detecció de l'Alzheimer en persones amb síndrome de Down.

Enllaç a l'article: [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)

La troballa clínica més rellevant d'aquest treball és l'excel·lent comportament diagnòstic dels nivells en plasma i en líquid cefaloraquidi del biomarcador NfL (cadena lleugera de neurofilaments) per a diagnosticar els símptomes de l'Alzheimer en persones amb síndrome de Down. Els resultats donen suport a

l'ús dels nivells de NfL al plasma com a biomarcador fàcilment accessible i de baix cost per a diagnosticar els símptomes.

Per tant, les conclusions de l'estudi podrien suposar un canvi de paradigma en el diagnòstic de la malaltia, ja que l'ús d'aquests biomarcadors permetrà un diagnòstic més primerenc i més precís de la malaltia d'Alzheimer. Així mateix, aquest estudi tindrà un impacte directe en el disseny d'assajos clínics de prevenció en persones amb síndrome de Down, les quals actualment estan molt limitats degut a la dificultat per a estandarditzar l'inici dels símptomes de l'Alzheimer en aquesta població.

El diagnòstic de la malaltia d'Alzheimer en persones amb síndrome de Down és molt complex degut a l'alta variabilitat del grau de discapacitat intel·lectual que hi ha en aquest col·lectiu i a la falta d'instruments neuropsicològics útils validats. El repte de diagnosticar l'Alzheimer en persones amb síndrome de Down de forma precoç podria arribar amb l'ajuda de biomarcadors específics.

Aquest treball inclou participants amb i sense síndrome de Down, però no inclou persones amb Alzheimer sense síndrome de Down, cosa per la qual no és adequat extrapolar directament els resultats derivats a la població general. No obstant, diferents treballs publicats que també analitzen NfL amb el sistema de detecció utilitzat en aquest estudi (la tecnologia SIMOA) han trobat nivells elevats d'aquesta proteïna en sang de pacients amb Alzheimer i també en altres malalties neurodegeneratives respecte a controls sans.

Aquest biomarcador ha estat proposat com a bon candidat per al cribratge de malalties neurodegeneratives i podria ser utilitzat en el futur en la fase de selecció de participants en assaigs clínics. Actualment fan falta més evidències que li donin suport a l'hora d'indicar com està progressant la malaltia.

En el síndrome de Down, però, donada la gran predisposició genètica per a presentar Alzheimer atribuïble al propi síndrome, els nivells de NfL podrien resultar més específics i és possible que siguin útils també per a monitoritzar la progressió de la malaltia o la resposta a un potencial tractament.

Aquest estudi és el treball amb un major nombre de participants amb síndrome de Down (282 amb plasma, 94 con líquid cefaloraquidi). Per primera vegada s'han comparat els biomarcadors plasmàtics utilitzant tecnologia SIMOA, que compta amb una sensibilitat i especificitat molt superior als assajos de laboratori convencionals. També és la primera ocasió en que es descriu la relació entre biomarcadors en líquid cefaloraquidi i plasma en el SD.

Area de Comunicació de la Fundació Bancària "la Caixa"

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

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

Departament de Comunicació Hospital de la Santa Creu i Sant Pau:

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

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