

L'estudi de biòpsies de pell ofereix un potencial nou marcadore diagnòstic per a l'Esclerosi Lateral Amiotròfica (ELA)

- *Els pacients que pateixen ELA tenen un major nombre de cèl·lules de la dermis amb presència de la proteïna TDP-43 fora del nucli cel·lular*
- *Aquesta proteïna està present al nucli de totes les cèl·lules humanes i, en el cas de les persones afectades d'ELA, es trasllada fora del nucli de les neurones motores del cervell i a les de la medul·la espinal, convertint-se així en un indicador d'ELA*
- *La troballa d'aquest marcadore és detectable en petites mostres de pell i pot ser útil en casos de pacients de difícil diagnòstic, en persones amb antecedents familiars per aquesta malaltia i, fins i tot, per a un diagnòstic precoç*

Barcelona, 24 de març de 2022. – Metges i investigadors del Grup de Neuroplasticitat i Regeneració de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) i de la Unitat Funcional d'Esclerosi Lateral Amiotròfica de l'Hospital del Mar, han identificat la presència d'un **biomarcador de l'ELA** en la dermis dels malalts. Es tracta de la **presència d'una determinada proteïna**, TDP-43, fora del nucli de les cèl·lules de la pell dels pacients. La presència a la pell d'un nombre elevat de cèl·lules amb aquesta anormalitat **permet predir** amb una gran fiabilitat si el pacient pateix o no la malaltia, més enllà de la seva progressió.

La recerca, que publica la revista *Cells*, l'han liderat el Dr. Xavier Navarro, la Dra. Mireia Herrando-Grabulosa, ambdós del Grup de Neuroplasticitat i Regeneració del Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia i de l'Institut de Neurociències de la UAB, i el Dr. Miguel Àngel Rubio, coordinador de la Unitat d'ELA de l'Hospital del Mar, i ha analitzat mostres de la pell de pacients amb aquesta malaltia d'aquest centre i de l'Hospital Universitari de Bellvitge. Els resultats s'han comparat amb les d'altres deu persones sanes i amb les de deu persones amb altres patologies neurodegeneratives amb component neuroinflamatori. S'ha estudiat la presència a les cèl·lules de la pell de la **proteïna TDP-43**, que es troba a totes les cèl·lules del cos i que és bàsica per al desenvolupament de les seves funcions, fora del nucli cel·lular, és a dir, al citoplasma. Ja és conegut que la seva presència a les neurones motores del cervell i de la medul·la espinal es produeix en el 97% dels malalts amb ELA.

Més habitual en pacients amb ELA

Els investigadors van poder comprovar com la proteïna TDP-43 també havia abandonat el nucli cel·lular a un nombre important de les cèl·lules de la dermis de pacients amb ELA analitzades gràcies a biòpsies del teixit. No passava el mateix amb les mostres de les persones dels grups de control. **"A les capes de la dermis analitzades, els malalts amb ELA presenten més fibroblasts, que són les cèl·lules bàsiques del teixit, amb aquesta marca de la malaltia que normalment es veu a la medul·la espinal i al còrtex motor, que no pas els membres dels grups de control sans i amb altres patologies"**, destaca el Dr. Rubio. A la vegada, es van prendre mostres dels pacients amb ELA un any després, certificant que aquesta situació es continuava produint en la mateixa magnitud, de forma independent a l'evolució i progressió de la malaltia.

En concret, aquesta anomalia **es produeix en una de cada quatre cèl·lules del teixit de la dermis** (en el 24,1% d'elles) en el cas de persones amb ELA, mentre que gairebé no es detecta en persones sanes o amb altres malalties neurodegeneratives. Com apunta el Dr. Rubio, **"tenim un biomarcador, que funciona com l'empremta de la malaltia al sistema nerviós, i hem comprovat que també el trobem a la pell. A més, el podem quantificar i hem determinat el punt de tall teòric per a poder emetre un diagnòstic en determinats casos"**.



Nota de premsa

"És probable que aquest marcador, en estadis presimptomàtics, abans de tenir manifestacions motores inicials, ja pugui estar present, d'aquí la seva rellevància diagnòstica", explica el Dr. Rubio, que també deixa clar que en aquests moments, és una eina que pot ajudar en els casos de diagnòstic difícil o en aquelles persones amb antecedents familiars d'ELA i que presentin mutacions als gens que els predisposin a desenvolupar la malaltia. En tot cas, caldran nous estudis, amb més pacients, per certificar que aquest nou marcador es pot utilitzar per avançar en el diagnòstic de la malaltia.

Article de referència

Rubio, M.A.; Herrando-Grabulosa, M.; Velasco, R.; Blasco, I.; Povedano, M.; Navarro, X. TDP-43 Cytoplasmic Translocation in the Skin Fibroblasts of ALS Patients. *Cells* **2022**, *11*, 209.
<https://doi.org/10.3390/cells11020209>

Més informació

Departament de Comunicació de l'Hospital del Mar. Tel. 932483537.
dcollantes@hospitaldelmar.cat / comunicacio@hospitaldelmar.cat

Institut de Neurociències de la UAB. Roser Bastida.
Tel. 935813327 comunicacio.inc@uab.cat