

El estudio de biopsias de piel ofrece un potencial nuevo marcador diagnóstico para la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)

- *Los pacientes que sufren ELA tienen un mayor número de células de la dermis con presencia de la proteína TDP-43 fuera del núcleo celular*
- *Esta proteína está presente en el núcleo de todas las células humanas y, en el caso de las personas afectadas de ELA, se traslada fuera del núcleo de las neuronas motoras del cerebro y a las de la médula espinal, convirtiéndose así en un indicador de ELA*
- *El hallazgo de este marcador es detectable en pequeñas muestras de piel y puede ser útil en casos de pacientes de difícil diagnóstico, en personas con antecedentes familiares por esta enfermedad y, incluso, para un diagnóstico precoz*

Barcelona, 24 de marzo de 2022. – Médicos e investigadores del Grupo de Neuroplasticidad y Regeneración de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) y de la Unidad Funcional de Esclerosis Lateral Amiotrófica del Hospital del Mar, han identificado la presencia de un **biomarcador de ELA** en la dermis de los enfermos. Se trata de la **presencia de una determinada proteína**, TDP-43, fuera del núcleo de las células de la piel de los pacientes. La presencia en la piel de un número elevado de células con esta anomalía **permite predecir** con una gran fiabilidad si el paciente sufre o no la enfermedad, más allá de su progresión.

La investigación, que publica la revista *Cells*, la han liderado el Dr. Xavier Navarro, la Dra. Mireia Herrando-Grabulosa, ambos del Grupo de Neuroplasticidad y Regeneración del Departamento de Biología Celular, de Fisiología y de Inmunología y del Instituto de Neurociencias de la UAB, y el Dr. Miguel Ángel Rubio, coordinador de la Unida de ELA del Hospital del Mar, y ha analizado muestras de la piel de pacientes con esta enfermedad de este centro y del Hospital Universitario de Bellvitge. Los resultados se han comparado con los de otras diez personas sanas y con las de diez personas con otras patologías neurodegenerativas con componente neuroinflamatorio. Se ha estudiado la presencia en las células de la piel de la **proteína TDP-43**, que se encuentra en todas las células del cuerpo y que es básica para el desarrollo de sus funciones, fuera del núcleo celular, es decir, en el citoplasma. Ya es conocido que su presencia en las neuronas motoras del cerebro y de la médula espinal se produce en el 97% de los enfermos con ELA.

Más habitual en pacientes con ELA

Los investigadores pudieron comprobar como la proteína TDP-43 también había abandonado el núcleo celular en un número importante de las células de la dermis de pacientes con ELA analizadas gracias a biopsias del tejido. No pasaba lo mismo con las muestras de las personas de los grupos de control. **"En las capas de la dermis analizadas, los enfermos con ELA presentan más fibroblastos, que son las células básicas del tejido, con esta marca de la enfermedad que normalmente se ve en la médula espinal y en el córtex motor, que no en los miembros de los grupos de control sanos y con otras patologías"**, destaca el Dr. Rubio. A la vez, se tomaron muestras de los pacientes con ELA un año después, certificando que esta situación se continuaba produciendo en la misma magnitud, de forma independiente a la evolución y progresión de la enfermedad.

En concreto, esta anomalía **se produce en una de cada cuatro células del tejido de la dermis** (en el 24,1% de ellas) en el caso de personas con ELA, mientras que casi no se detecta en personas sanas o con otras enfermedades neurodegenerativas. Como apunta el Dr. Rubio, **"tenemos un biomarcador, que funciona como la huella de la enfermedad en el sistema nervioso, y hemos comprobado que también la encontramos en la piel. Además, la podemos cuantificar y hemos determinado el punto de corte teórico para poder emitir un diagnóstico en determinados casos"**.



Nota de premsa

"Es probable que est marcador, en estadis presintomàtics, antes de tener manifestaciones motoras iniciales, ja pueda estar presente, de aquí su relevancia diagnóstica", explica el Dr. Rubio, que también deja claro que, en estos momentos, es una herramienta que puede ayudar en los casos de diagnóstico difícil o en aquellas personas con antecedentes familiares de ELA y que presenten mutaciones en los genes que los predisponen a desarrollar la enfermedad. En todo caso, harán falta nuevos estudios, con más pacientes, para certificar que este nuevo marcador se puede utilizar para avanzar en el diagnóstico de la enfermedad.

Artículo de referencia

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>

Más información

Departamento de Comunicación del 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