

## ESTUDIO DE BIOMARCADORES ASOCIADOS A ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

Elaborado en octubre 2023 por Dr. Francisco Vera.  
Revisado y Aprobado por TM Jacqueline Parada.

**Código del Examen** : 2946

**Nombres del Examen** : Biomarcadores asociados a Enfermedad de Alzheimer (incluye 3 biomarcadores: B-Amiloide (1-42), tau total (t-Tau), tau fosforilada (p-Tau181)).

**Laboratorios de Procesamiento** :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Bioquímica (Química)	Según demanda	30 días hábiles

**Preparación del Paciente** <sup>1</sup> : No consumir multivitamínicos ni suplementos dietéticos que contengan biotina (vitamina B7) durante las 12 horas anteriores a la recogida de la muestra.

**Muestra Requerida** <sup>2</sup> :  Líquido Cefalorraquídeo (LCR)  
Recolectar mínimo 2,5 ml (2500 uL) de LCR en un tubo de polipropileno sin anticoagulante, ni aditivos. **Se recibe solo 1 tubo por muestra.**

**Sólo recolectar la muestra en el tubo de polipropileno proporcionado por el laboratorio.** La recolección en otros tubos o trasvasije desde otros contenedores afecta el rendimiento de las pruebas.

Para garantizar el rendimiento de la prueba se recomienda que la punción lumbar sea realizada antes del mediodía, por método de goteo por gravedad y descartar los primeros 2 mL.

*Muestra Opcional:*  
No aplica.

**Estabilidad de la Muestra** <sup>1,2</sup> :

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
LCR	No Aplica	14 días	60 días

**Condiciones de Envío al Laboratorio** <sup>2</sup> : \*Dentro de Santiago y en el día  
LCR: Ambiente NO / Refrigerada SI/ Congelada SI

\*Desde fuera de Santiago  
LCR: Ambiente NO / Refrigerada SI/ Congelada SI

*\*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.*

**Método Utilizado** <sup>2,3,4</sup> : Inmunoensayo Electroquimioluminiscente / Cobas / Roche

**Intervalo de Referencia** <sup>2,3,4</sup> :

Analito	Resultado
B-Amiloide (1-42)	> 1030 pg/mL
t-Tau	≤ 300 pg/mL
p-Tau181	≤ 27 pg/mL
Razón t-Tau/B-Amiloide (1-42)	≤ 0.28
Razón p-Tau181/B-Amiloide (1-42)	≤ 0.023

**Valor Crítico**

: No aplica

**Parámetros de Desempeño** <sup>2,3,4</sup>

: Coeficiente de Variación Analítico Total de:  
B-Amiloide (1-42): 2,9 % para concentraciones de 1042 pg/mL.  
t-Tau: 2.4 % para concentraciones de 477 pg/mL  
p-Tau181: 1.9 % para concentraciones de 51.6 pg/mL

Límite de cuantificación:

B-Amiloide (1-42): 150 pg/mL  
t-Tau: 80 pg/mL  
p-Tau181: 8 pg/mL

Rango de Medición:

B-Amiloide (1-42): 150-2500 pg/mL  
t-Tau: 80-1300 pg/mL  
p-Tau181: 8-120 pg/mL

**Información Clínica** <sup>1,2</sup>

: Las pruebas para la cuantificación de biomarcadores complementan la evaluación de adultos en estudio por enfermedad de Alzheimer (EA) y otras causas de deterioro cognitivo.

La prueba Elecsys B-Amyloid (1-42) CSF puede utilizarse por sí sola o en combinación con el test Elecsys Phospho-Tau (181P) CSF o Elecsys Total-Tau CSF como cociente.

El diagnóstico de Enfermedad de Alzheimer probable (EA) se basa en síntomas clínicos y exclusión de otras causas de demencia, requiriendo de evidencia post mortem de EA para confirmar el diagnóstico. Dos características neuropatológicas comunes que se encuentran en el cerebro de pacientes con demencia EA son la presencia de placas compuestas de péptidos  $\beta$ -amiloides y ovillos neurofibrilares intracelulares que contienen proteínas Tau hiperfosforiladas. La medición de los péptidos  $\beta$ -amiloides y las proteínas Tau en LCR ha sido propuesta como alternativa o complemento a los estudios de imágenes (PET amiloide) para evaluar la patología EA. Recientemente, el uso de estos biomarcadores se ha incluido en los criterios diagnósticos de investigación consensuados para la EA, el deterioro cognitivo leve (DCL) y la EA preclínica, propuestos por el Instituto Nacional del Envejecimiento y la Asociación de Alzheimer (NIA-AA). La AA ha sugerido el estudio de biomarcadores en los siguientes grupos de pacientes:

- Pacientes con deterioro cognitivo subjetivo con un mayor riesgo de EA
- Pacientes con deterioro cognitivo leve persistente, progresivo e inexplicable
- Pacientes con síntomas que sugieren una posible EA
- DCL o demencia de inicio a edad temprana (menos de 65 años)
- Pacientes que cumplen los criterios clínicos básicos de EA probable con una edad típica de inicio
- Pacientes cuyo síntoma dominante es un cambio en el comportamiento (p. ej., síndrome de Capgras, delirios paranoides, delirio inexplicable, síntomas combativos y depresión) y en los que se está considerando el diagnóstico de EA.

**Referencias**

- : 1. Mayo Laboratories. Alzheimer Disease Evaluation, Spinal Fluid. Mayo Clinic.  
2. Cobas. Elecsys B-Amyloid (1-42) CSF II. Inserto del fabricante.  
3. Cobas. Elecsys Total-Tau CSF. Inserto del fabricante.  
4. Cobas. Elecsys Phospho-Tau (181P) CSF. Inserto del fabricante.