

publisher Universidad del Rosario

type info:eu-repo/semantics/article

type info:eu-repo/semantics/publishedVersion

title Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: Clinical, pathological and molecular study

title Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica: estudio clínico, patológico y molecular de un caso

subject Creutzfeldt-Jakob disease; prion protein; polymorphisms

subject enfermedad de Creutzfeldt-Jakob; príón; polimorfismos

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 6, núm. 3 (2008)

source 1692-7273

source 2145-4507

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 6, núm. 3 (2008)

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 6, núm. 3 (2008)

rights <http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>

rights info:eu-repo/semantics/openAccess

relation <http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/491/432>

language spa

format application/pdf

description

Background: Transmissible spongiform encephalopathies are neurodegenerative diseases caused by abnormal accumulation of pathogenic isoform the prion protein, which induces the formation of conglomerates protein resistant to degradation. They are also responsible for synaptic dysfunction, neuronal damage and the classic symptoms of disease. This membrane protein is encoded by exon 2 of the gene PRNP, located on the short arm of chromosome 20 and appears to be involved in synaptic transmission, signal transduction, the antioxidant activity of the superoxid dismutasa, neuroplasticity and cell survival. One polymorphism at codon 129 is associated with differential susceptibility to disease sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Aim: Clinical, pathological and molecular report on an 58 year-old woman with pathological diagnosis of Creutzfeldt-Jakob sporadic disease. Methods and results. The clinic course appears with a behavior depressive disorder with progressive dementia and symptoms. At the end of the

disease, the scenario progressed to a neurological deficit focused on the visual area. The MRI showed nonspecific hyperintensity in cortico-subcortical nucleus in the striatum, the EEG showed patterns of recurrent generalized discharges and complex three-phase, the brain biopsy post-mortem showed severe loss of the neuronal population in all the layers, vacuoles in the neuropil, in the neuronal soma and the glial. The analysis of sequence of the gene PRNP identified homozygotes for methionine at codon 129. The patient died at 3 months of the onset of symptoms.

Conclusions: Epidemiology, clinical course and paraclinical examinations confirmed the diagnosis of Creutzfeldt-Jakob sporadic. The genotyping for polymorphisms of risk becomes useful tool to complement through molecular diagnosis and to deepen the understanding of the pathophysiology of Creutzfeldt- Jakob disease, both for sporadic forms and for the new variant.

description

Generalidades. Las encefalopatías espongiformes transmisibles son enfermedades neurodegenerativas ocasionadas por la acumulación anormal de una variante mal plegada de la proteína priónica, lo cual induce la formación de conglomerados proteicos resistentes a la degradación. Además, son responsables de la disfunción sináptica, daño neuronal y de la sintomatología clásica acompañante. Esta proteína de membrana es codificada por el exón 2 del gen PRNP, ubicado en el brazo corto del cromosoma 20 y parece estar involucrada en la transmisión sináptica, la transducción de señales, la actividad antioxidante de la superoxidodismutasa, neuroplasticidad y supervivencia celular.

Un polimorfismo en el codón 129 se asocia con una susceptibilidad diferencial a la enfermedad Creutzfeldt-Jakob esporádica. Objetivo. Estudio clínico, patológico y molecular de un caso de una mujer de 58 años con diagnóstico de enfermedad de Creutzfeldt- Jakob esporádica. Métodos y resultados. Se presenta el caso de una mujer en quien aparece un trastorno depresivo del afecto con demencia progresiva y sintomatología general. Al final de la enfermedad, el cuadro progresó a un déficit neurológico focalizado en el área visual. La RMN mostró hiperintensidades inespecíficas córtico-subcorticales en el núcleo estriado; en el EEG se encontró pérdida de ritmos de fondo, patrón de descargas periódicas generalizadas y complejos trifásicos; en la biopsia cerebral postmortem se evidenció pérdida severa de la población neuronal en todas las capas, vacuolas en el neuropil, en el soma neuronal y en la glía. El análisis de secuencia del gen PRNP, a partir de extracción de DNA de sangre periférica, identificó homocigosis para metionina en el codón 129. La paciente fallece a los 3 meses del inicio de la sintomatología.

Conclusión. Por epidemiología, curso clínico y exámenes paraclínicos se confirma el diagnóstico de enfermedad de

Creutzfeldt- Jakob esporádica. La determinación del genotipo para los polimorfismos de riesgo se convierte en una herramienta útil para complementar por medios moleculares el diagnóstico y para profundizar la comprensión de la fisiopatología de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, tanto para formas esporádicas como para la nueva variante.

identifier.uri	http://hdl.handle.net/10336/7468
identifier	http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/491
date.available	2014-07-09T15:56:02Z
date.accessioned	2014-07-09T15:56:02Z
date	2010-05-18
creator	Villegas, Victoria Eugenia
creator	Velandia, Fernando
creator	Payán, Cesar