

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; prión; 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	<p>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</p>

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