

EJEMPLO 8



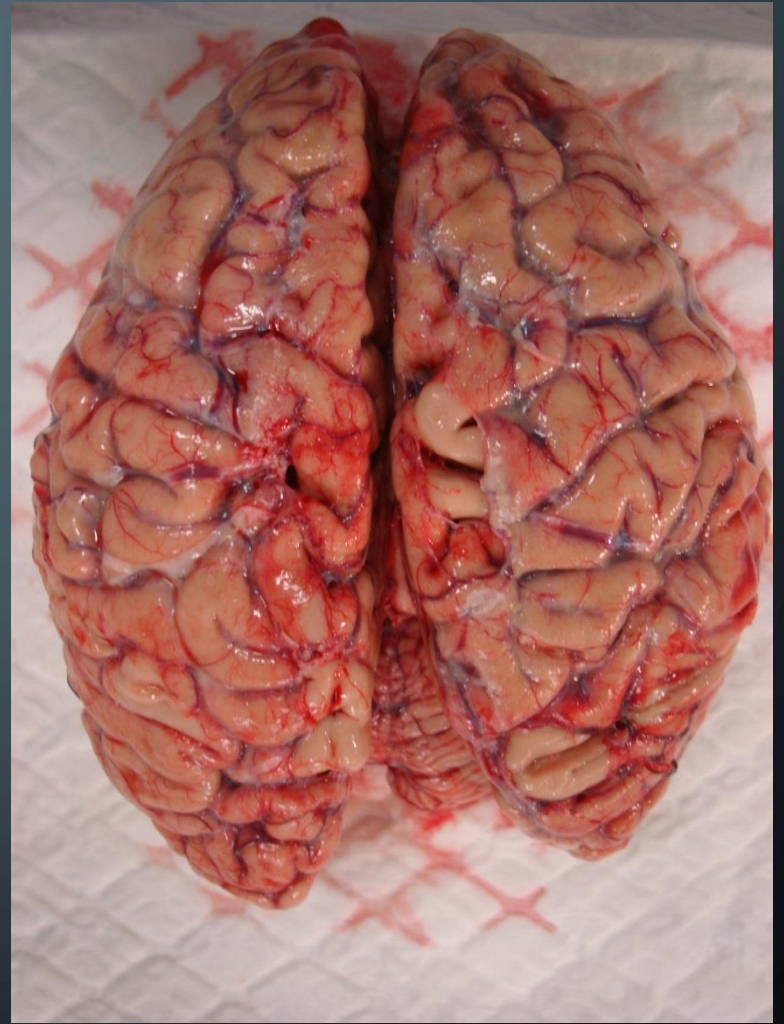
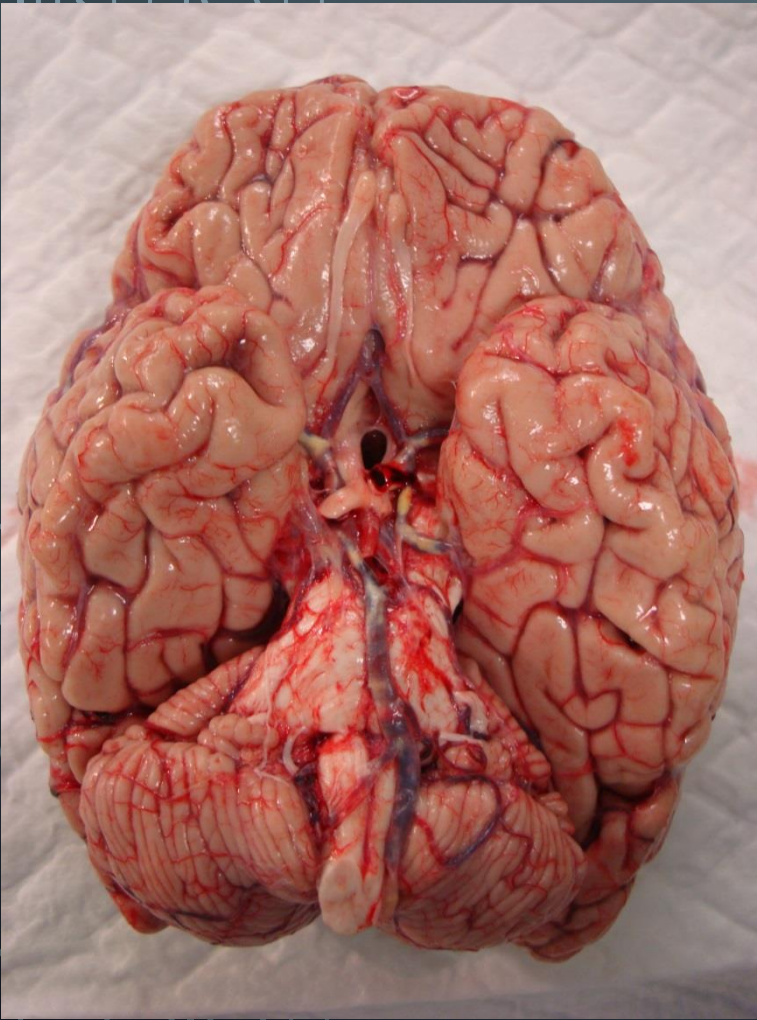
INSOMNIO FAMILIAR FATAL

DR. IVÁN FERNÁNDEZ VEGA MD,PHD

*DEPARTAMENTO DE CIRUGÍA Y ESPECIALIDADES MÉDICO QUIRÚRGICAS
FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE OVIEDO*

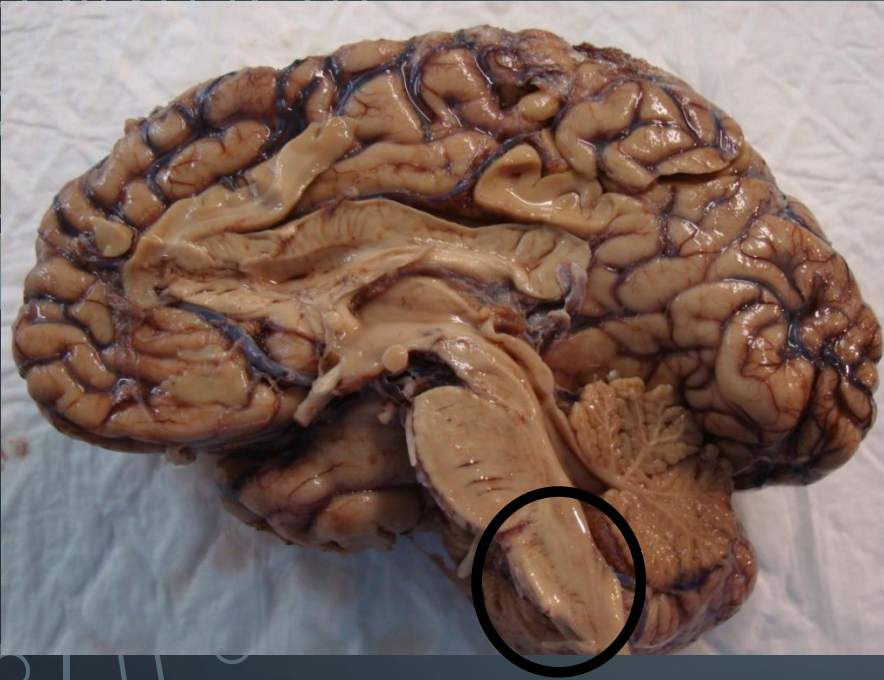
ESTUDIO MACROSCÓPICO

MACROSCOPÍA



PESO completo:1520g

MACROSCOPÍA

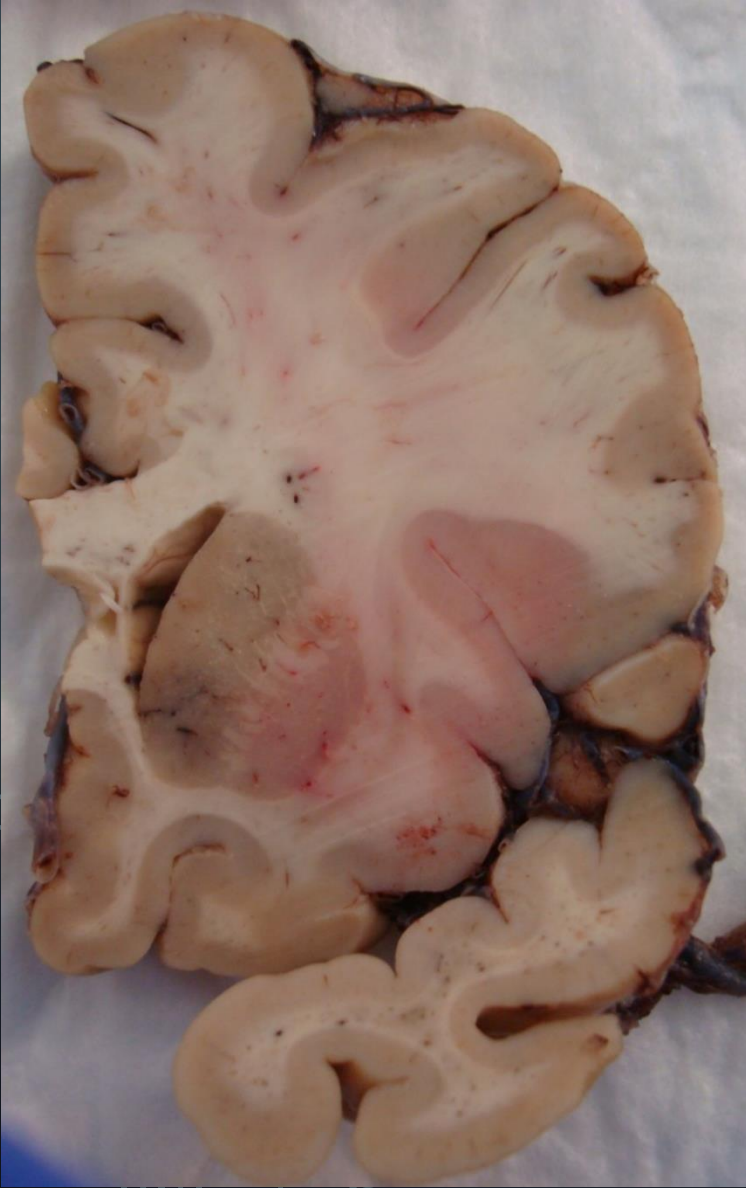


PESO HEMIENCÉFALO: 750g.

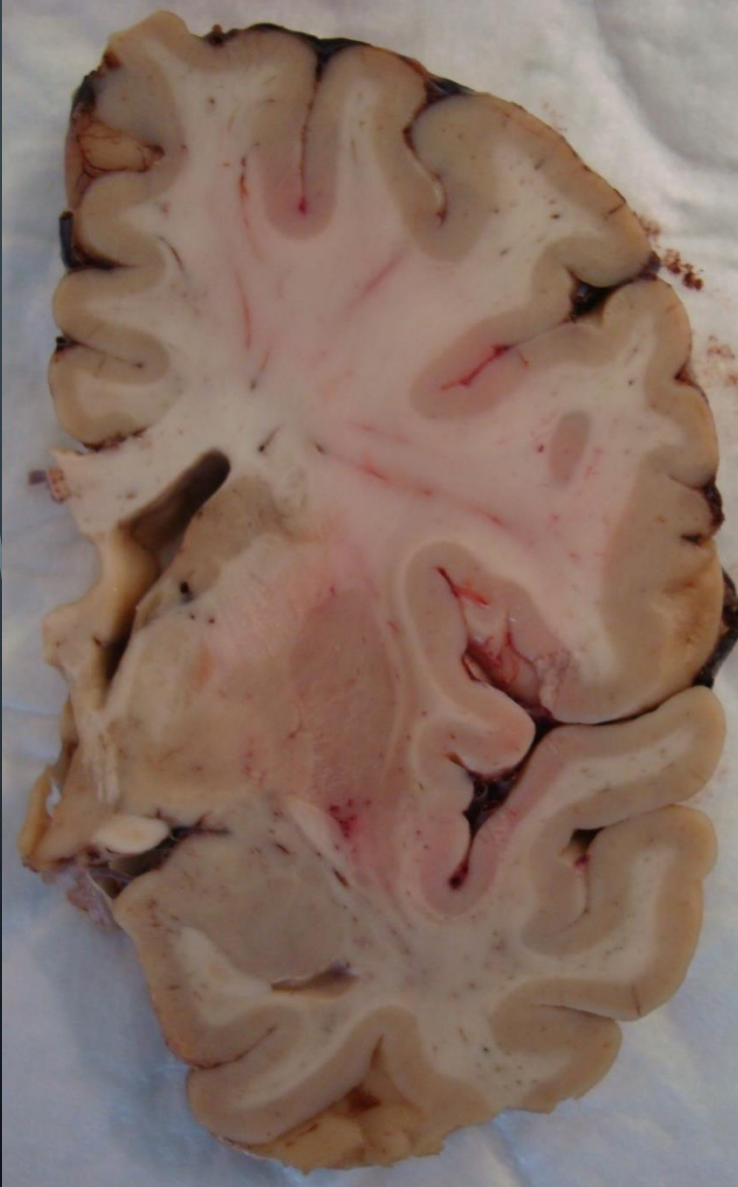
MACROSCOPÍA



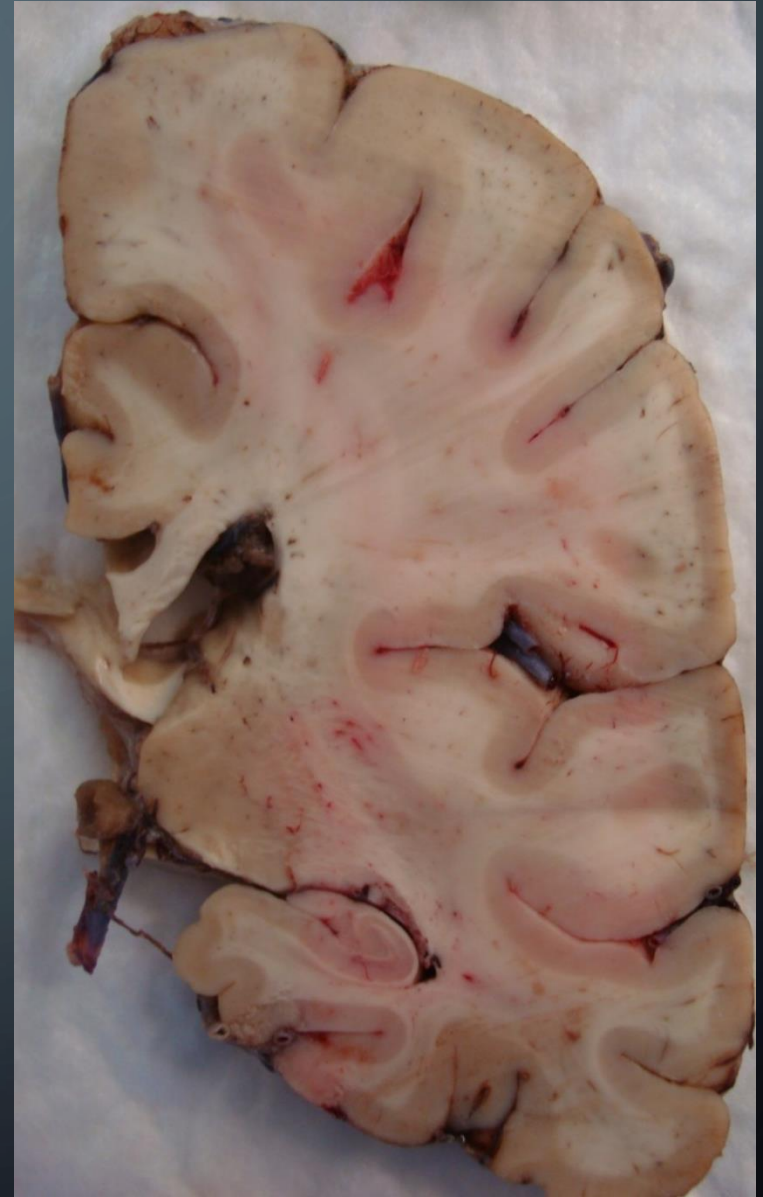
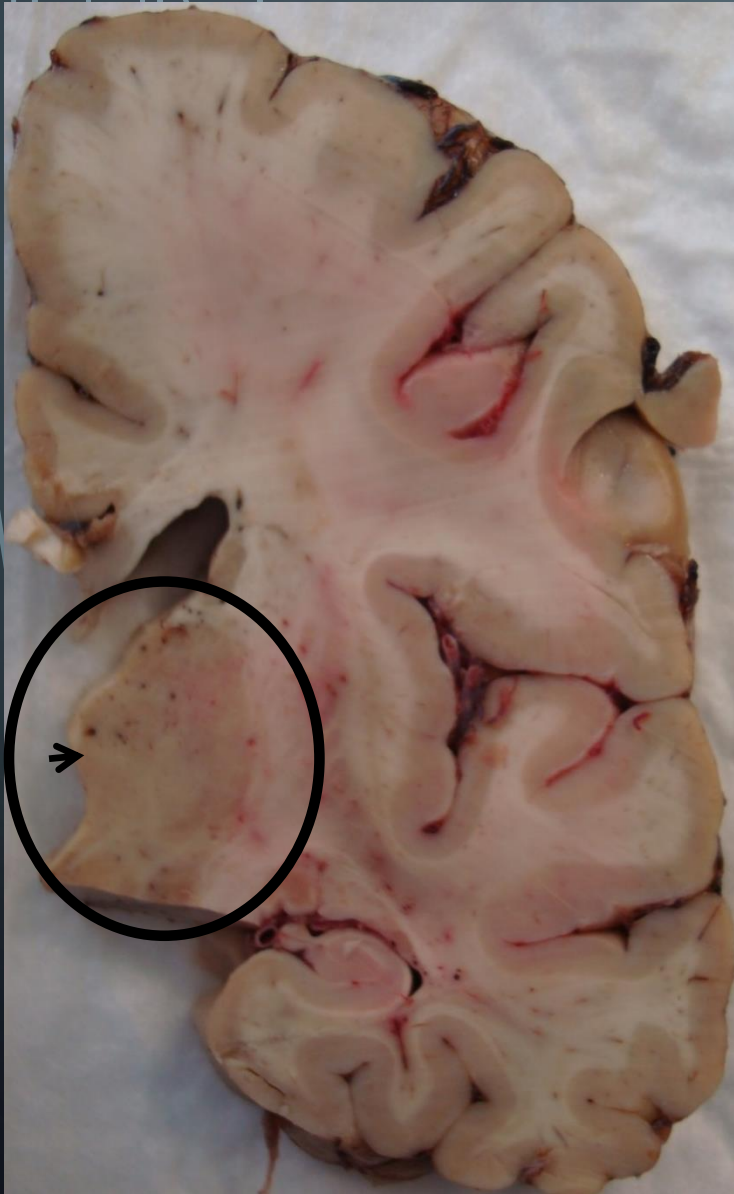
MACROSCOPÍA



MACROSCOPÍA



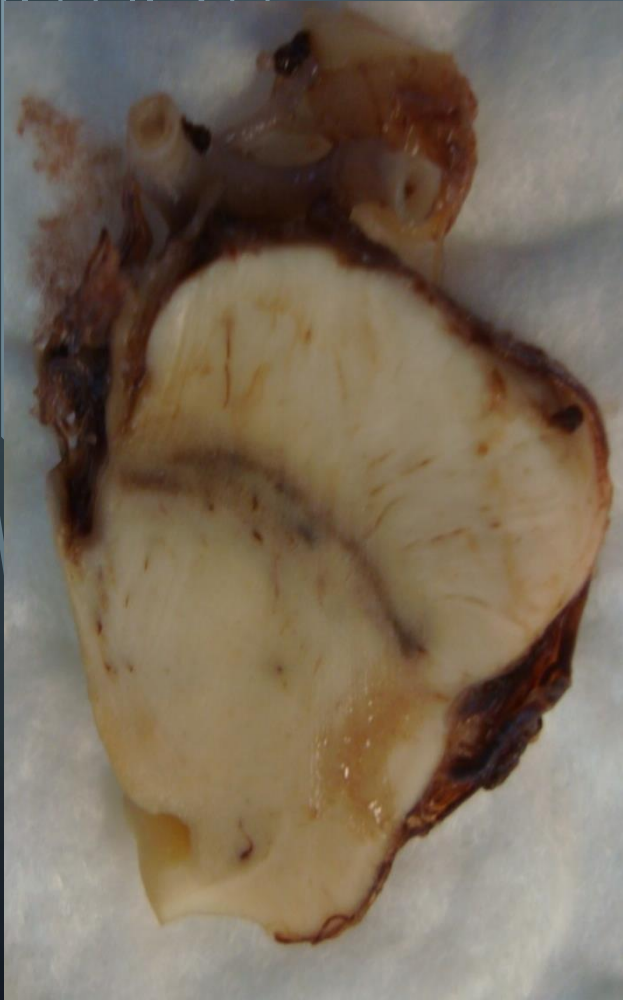
MACROSCOPÍA



MACROSCOPÍA



MACROSCOPÍA



1

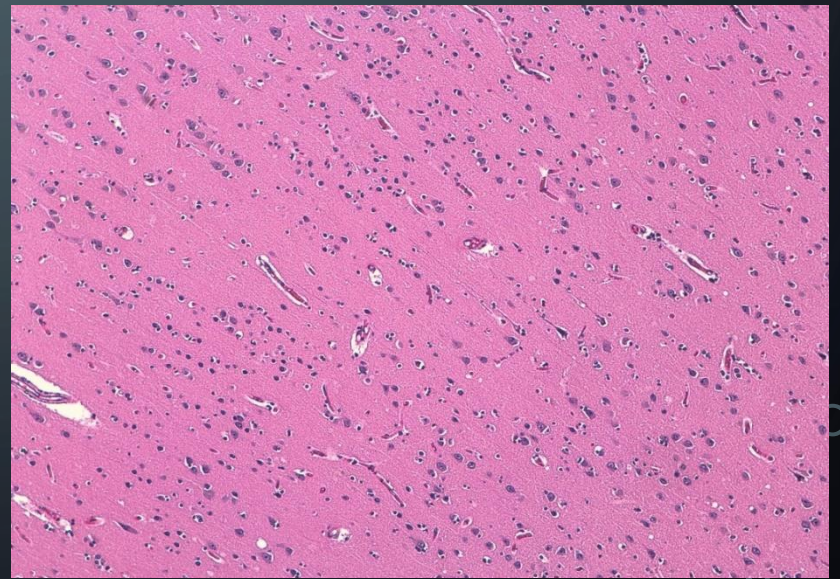
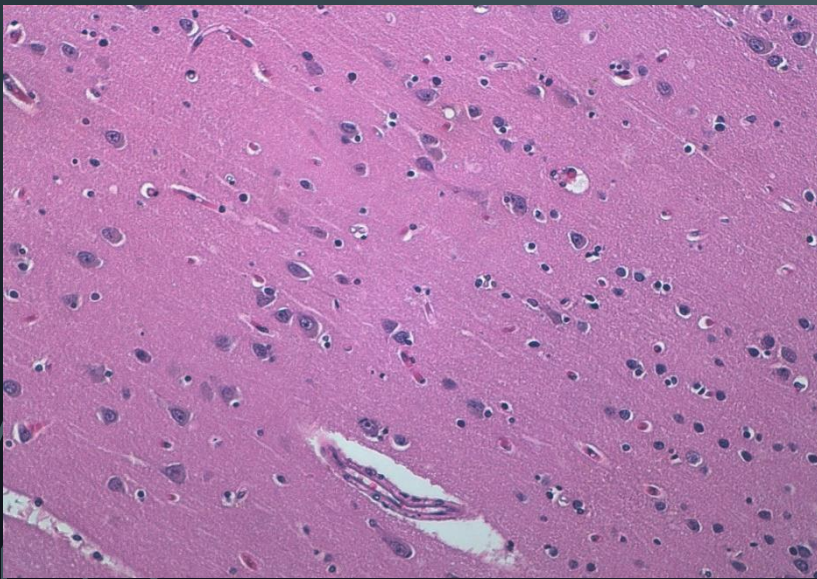
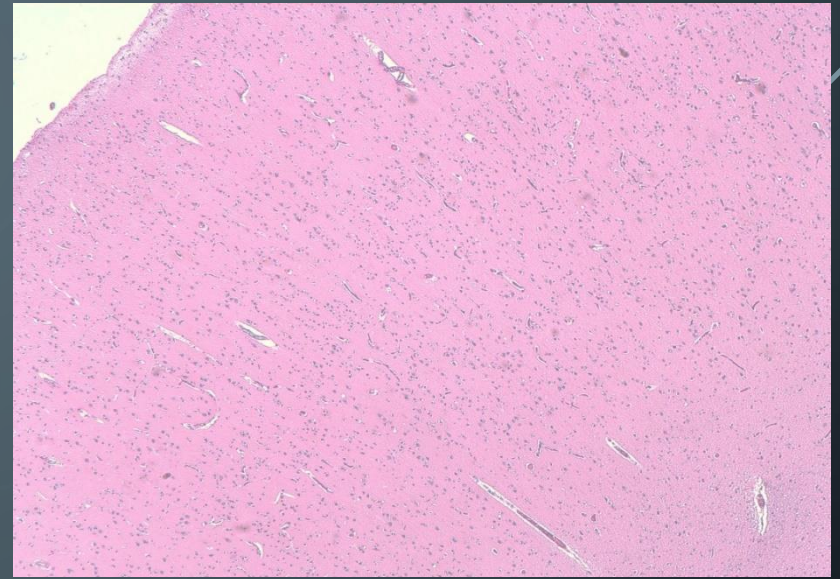
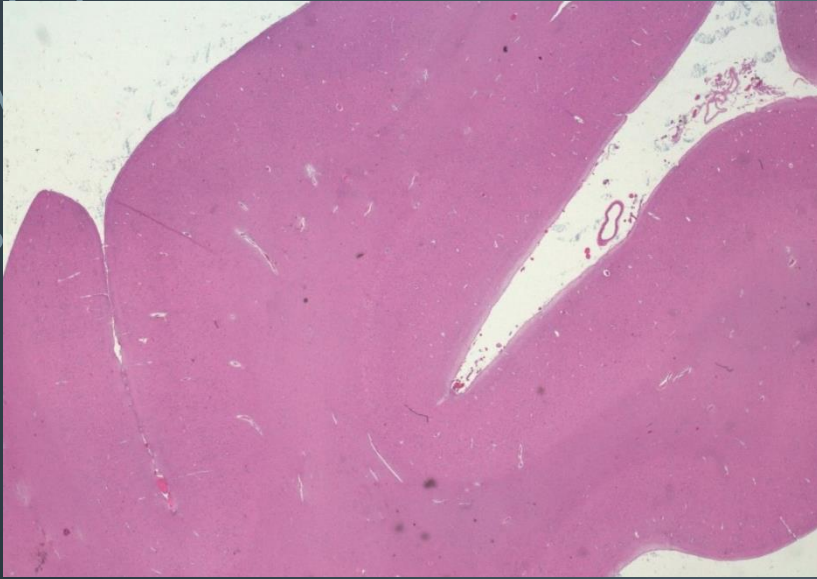
ATROFIA LEVE DE TÁLAMO MEDIO

2

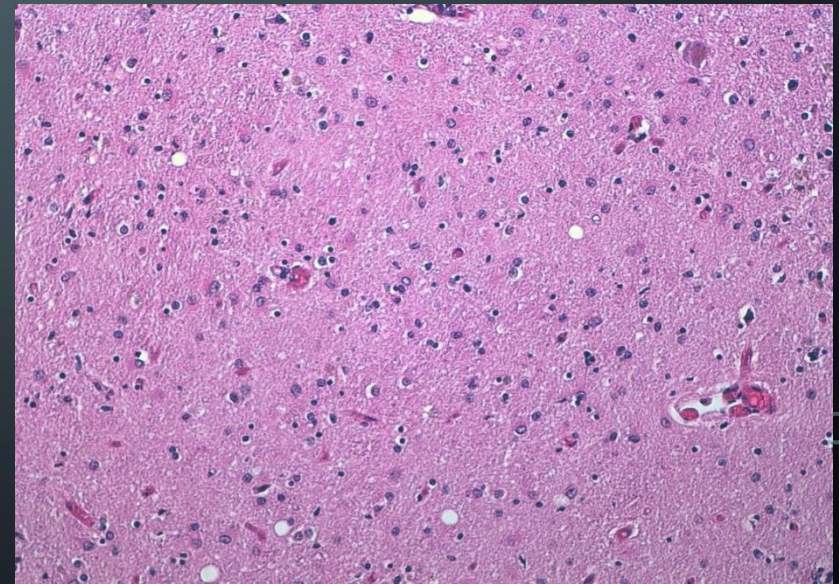
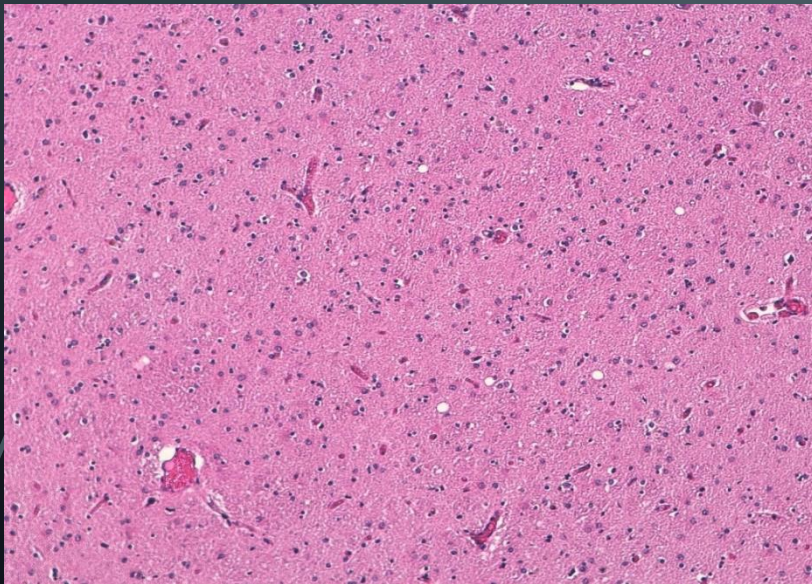
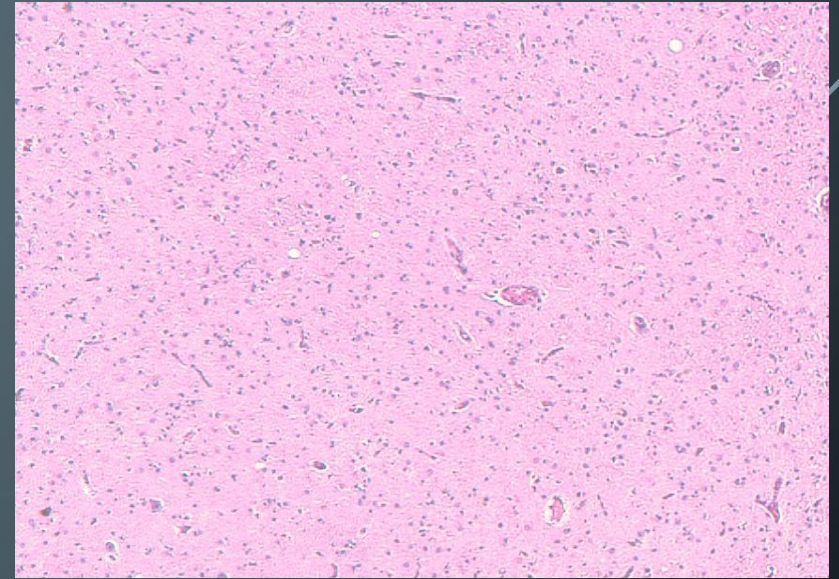
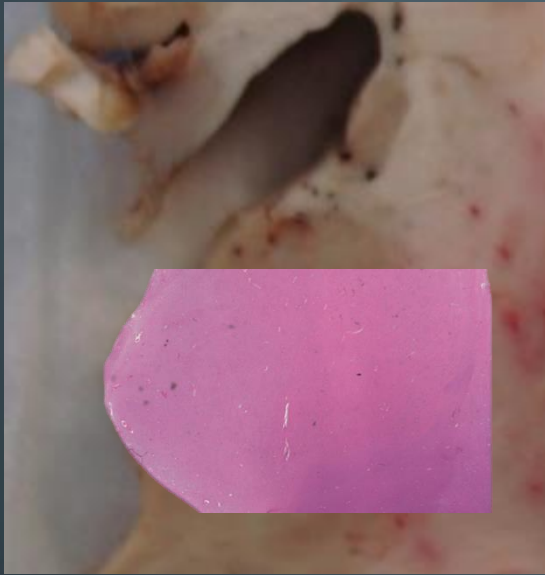
INTENSA ATROFIA DEL BULBO RAQUÍDEO, SIN OBSERVAR LA PROMINENCIA DE LA OLIVA BULBAR

ESTUDIO MICROSCÓPICO

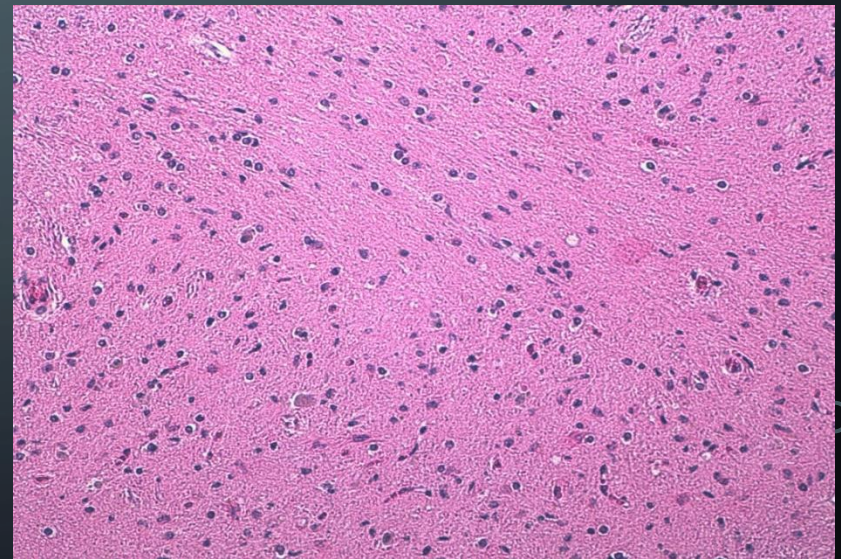
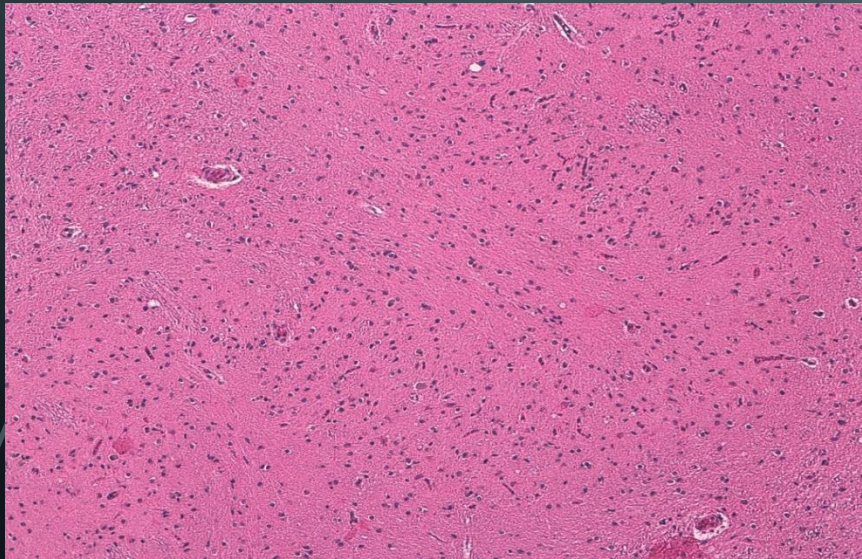
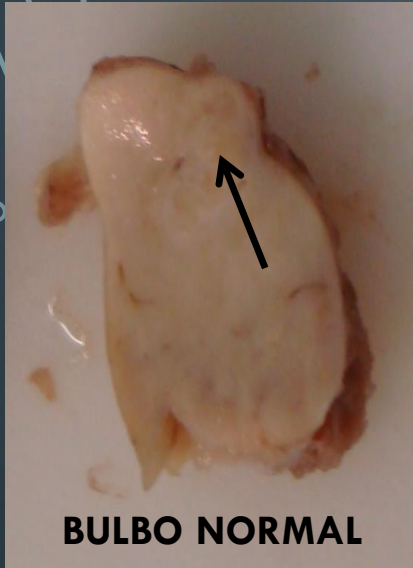
MICROSCOPÍA: CIRCUNVOLUCIÓN TEMPORAL MEDIA Y SUPERIOR



MICROSCOPÍA: CIRCUNVOLUCIÓN TEMPORAL MEDIA Y SUPERIOR

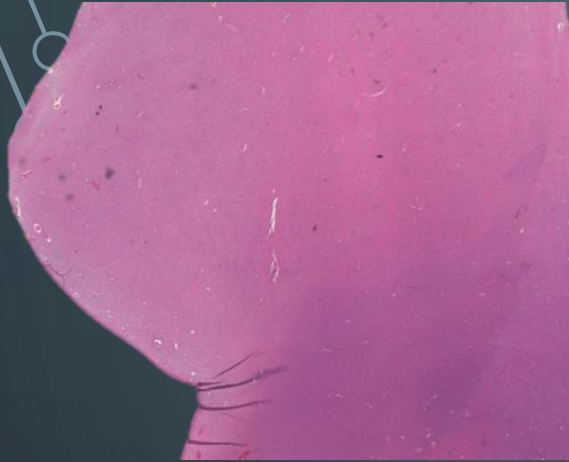


MICROSCOPÍA: NÚCLEO PÁLIDO

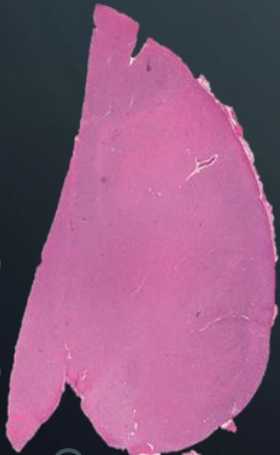
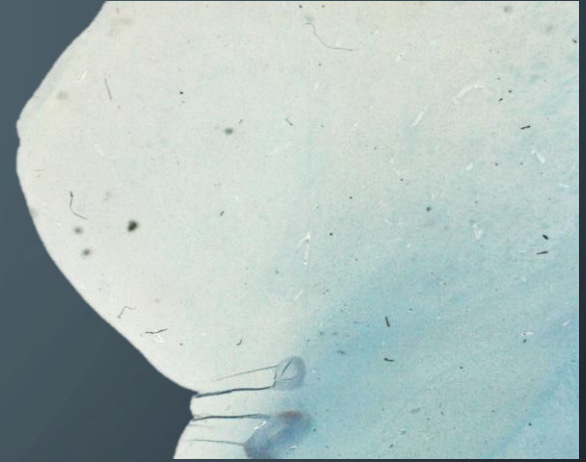


MICROSCOPIA: INMUNOHISTOQUÍMICA

Anti-PrP (3F4)



TÁLAMO



BULBO



1

NO ALTERACIONES EN EL NEOCORTEX

2

GLIOSIS Y PÉRDIDA NEURONAL EN LOS NÚCLEOS DORSO-MEDIALES DEL TÁLAMO

3

GLIOSIS Y PÉRDIDA NEURONAL EN LA OLIVA BULBAR.

4

INMUNOHISTOQUÍMICA NEGATIVA PARA PrP

HALLAZGOS MOLECULARES

El tipado de la proteína priónica se ha realizado según lo establecido en el Manual para la Vigilancia de Encefalopatías Espongiformes Transmisibles Humanas, basado en la nomenclatura de Parchi et al 1997.

Resultados:

El resultado del análisis se muestra en la tabla que se adjunta.

Tipo_Muestra	Región	Identif_NEIKER	Identif_Cliente	Detección PrP^{Sc}	Tipado PrP^{Sc} (Parchi et al 1997)
Encéfalo	Corteza O	0.13.01402_001.00	N13-033 CO	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Estriado	0.13.01402_002.00	N13-033 E	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Cerebelo	0.13.01402_003.00	N13-033 Ce	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Tronco	0.13.01402_004.00	N13-033 Tr	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Caudado	0.13.01402_005.00	N13-033 Ca	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Corteza P	0.13.01402_006.00	N13-033 CP	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Tálamo	0.13.01402_007.00	N13-033 Ta	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Corteza F	0.13.01402_008.00	N13-033 CF	Positiva	Tipo 2A
Encéfalo	Corteza T	0.13.01402_009.00	N13-033 CT	Positiva	Tipo 2A

ENCÉFALO DE 1520g CON:

-INSOMNIO FAMILIAR FATAL

1

¿POR QUÉ LA IHQ ES NEGATIVA MIENTRAS QUE EL WB RESULTA POSITIVO, SI UTILIZAMOS EL MISMO Ac?

En el IFF hay 100 veces menos de PrPsc y a veces la IHQ no lo detecta.

2

¿POR QUÉ EN EL IFF SE AFECTAN PRINCIPALMENTE EL TÁLAMO MEDIAL Y LA OLIVA BULBAR?

La afectación empieza por ahí pero con el tiempo puede evolucionar a afectación cortical

3

¿POR QUÉ POLIMORFISMOS DIFERENTES EN EL CODON 129 DE LA PROTEÍNA PRIÓNICA GENERAN ENFERMEDADES DIFERENTES?.

Es decir, tenemos mutación en el codón 178 para IFF pero se ha visto que si en el codón 129 hay metioninas se produce un IFF pero si hay valinas se produce un CJD con predominio de afectación talámica.

Todo depende de la ISOFORMA de PRPsc generada. El codón 129 codifica un aminoácido situado en una región en lámina beta (beta 1). Cambios de aminoácidos en estas regiones modifican ampliamente la estructura tridimensional de la proteína generando diferencias en cuanto a su toxicidad neuronal.

