

Prionopatía proteasa-sensible variable: una nueva forma esporádica de enfermedad priónica

Variably protease-sensitive prionopathy: A new sporadic disease of the prion protein

Zou WQ, Puoti G, Xiao X, Yuan J, Qing L, Cali I, et al.
Variably protease-sensitive prionopathy: A new sporadic disease of the prion protein. *Ann Neurol.* 2010;68:162-72.

Comentario

Recientemente se ha descrito la existencia de una nueva forma esporádica de enfermedad priónica, la denominada prionopatía proteasa-sensible variable (VPSPr), constituyéndose como la primera enfermedad priónica encontrada desde la descripción original de la enfermedad de Creutzfeldt-Jacob (sCJD), descrita originalmente hace casi un siglo.

Las características que distinguen a la variante VPSPr, y que la diferencian de la sCJD, incluyen la mayor duración de la enfermedad (entre 22 y 45 meses), presencia de manifestaciones psiquiátricas, parkinsonismo y ausencia de mioclonías. Esta variante de enfermedad priónica llegaría a representar entre un 3 y un 5% de todos los casos de sCJD, según los autores.

Al igual que la sCJD, la VPSPr afecta a individuos que portan cualquiera de los 3 tipos de genes de proteína priónica identificados como 129VV, MV o MM. Estos tres tipos, que si bien son normales y se encuentran en la mayoría de la población en general, en los afectados tienen una característica en la cual se produce un polimorfismo en la decodificación de uno de los dos aminoácidos metionina (M) o valina (V).

En este trabajo se presentan 15 casos con afectación del gen de la proteína priónica que se suman a las descripciones iniciales realizadas, la primera en el año 2008, donde se había presentado a 11 pacientes con afectación de la proteína genética 129VV, y dos casos aislados reportados independientemente más adelante, haciendo un total de 26 pacientes, de los cuales 20 son VV, 5 son VM y 3 MM.

En los pacientes del grupo de afectación de la proteína priónica 129VV la característica de presentación es la presencia de síntomas psiquiátricos, alteración del lenguaje y deterioro cognitivo, en los del subtipo 129MV los síntomas psiquiátricos generalmente están asociados a parkinsonismo seguidos de ataxia y mioclonías, mientras que el compromiso del lenguaje es más raro. De los pacientes del grupo 129MM ninguno manifestó síntomas psiquiátricos, presentando dos parkinsonismo y ataxia seguidos de deterioro cognitivo grave y mioclonías.

Este trabajo constituye una contribución al entendimiento de las enfermedades priónicas, haciendo también que todo neurólogo tome en cuenta dicha variante de enfermedad priónica cuando uno se encuentre frente a un paciente con demencia rápidamente progresiva.

Sergio A. Rodríguez Q.

Residente de tercer año de Neurología
Hospital J.M. Ramos Mejía, Buenos Aires, Argentina