

## ARTICULO DE REVISION

### Enfermedades producidas por priones

#### Prion-caused diseases

Diego Eduardo Guato-Canchinia <sup>1</sup>, Jennifer Aracely Gavilanes-Villegas <sup>1</sup>, Mateo Alejandro Constante-Noboa <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato. Ecuador.

\*Autor para la correspondencia: [ua.eduardogc20@uniandes.edu.ec](mailto:ua.eduardogc20@uniandes.edu.ec)

Recibido: 21 de noviembre de 2024

Aprobado: 20 de enero de 2025

#### RESUMEN

**Introducción:** en el día a día estamos expuestos a diferentes agentes patógenos causantes de diversas enfermedades y reacciones de nuestro cuerpo. Al pensar en ellos consideramos a bacterias, virus, hongos, protozoos y parásitos; pero difícilmente vamos a pensar en una proteína que pueda causarnos la muerte. **Objetivo:** describir las enfermedades producida por priones. **Método:** se realizó una revisión bibliográfica mediante una búsqueda de publicaciones científicas en distintas bases de datos como: PubMed, Scielo, Medline, Google Scholar, Elsevier. Para la investigación se utilizaron palabras clave como priones, enfermedades priónicas, factores de transmisión, neuropatologías degenerativas, proteínas. **Desarrollo:** los factores relacionados a la transmisión de EETs como la exposición a tejido contaminado deben ser considerados para evitar la propagación de estas y mantener bajo el porcentaje de decesos,

por esa razón, la medicina actual investiga protocolos enfocados en la prevención y desarrolla investigaciones que resulten en el desarrollo de tratamientos para mejorar la calidad de vida de los pacientes contagiados e incluso algún día lograr curarlos. **Consideraciones finales:** el estudio del origen y fisiopatología de los priones se encuentra determinado por la expresión del gen PRNP mutado, uno de los factores primordiales para su transmisión es la exposición a tejido contaminado, estos datos son elementos importantes para recomendar la realización de estudios longitudinales que evalúen de manera prospectiva la posibilidad de detectar EETs en pacientes clínicos haciendo uso de marcadores proteicos específicos para PrPSc.

**Palabras clave:** Enfermedades por prion; Priones; Proteínas priónicas; Síndrome

de Creutzfeldt-Jakob; Adrenoleucodistrofia.

## ABSTRACT

**Introduction:** in our daily life we are exposed to different pathogens that cause various diseases and reactions in our body. When we think about them we consider bacteria, viruses, fungi, protozoa and parasites; but we are unlikely to think of a protein that can cause death. **Objective:** to describe the diseases caused by prions. **Method:** a bibliographic review was carried out by searching for scientific publications in different databases such as: PubMed, Scielo, Medline, Google Scholar, Elsevier. For the research, keywords such as prions, prion diseases, transmission factors, degenerative neuropathologies, proteins were used. **Development:** factors related to the transmission of TSEs such as exposure to contaminated tissue must be considered to prevent

their spread and keep the percentage of deaths low, for that reason, current medicine investigates protocols focused on prevention and develops research that results in the development of treatments to improve the quality of life of infected patients and even one day cure them. **Final considerations:** the study of the origin and pathophysiology of prions is determined by the expression of the mutated PRNP gene, one of the main factors for its transmission is exposure to contaminated tissue, these data are important elements to recommend the performance of longitudinal studies that prospectively evaluate the possibility of detecting TSEs in clinical patients using specific protein markers for PrPSc.

**Key words:** Prion diseases; Prions; Prion proteins; Creutzfeldt-Jakob syndrome; Adrenoleukodystrophy.

## Cómo citar este artículo:

Guato-Canchinia DE, Gavilanes-Villegas JA, Constante-Noboa MA. Enfermedades producidas por priones. Gac Med Est Internet]. 2025 [citado día mes año]; 6(1): e603. Disponible en: <https://revgacetaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/article/view/603>

## INTRODUCCIÓN

En el día a día estamos expuestos a diferentes agentes patógenos causantes de diversas enfermedades y reacciones de nuestro cuerpo. Al pensar en ellos consideramos a bacterias, virus, hongos, protozoos y parásitos; pero difícilmente vamos a pensar en una proteína que pueda causarnos la muerte. Este es el caso de los priones, moléculas constituidas por una proteína anómala de una estructura similar a la de una proteína que se encuentra normalmente en el tejido nervioso, y tienen la capacidad de alterar la estructura tridimensional de otras proteínas normales desde la aparición del prion en el huésped hasta su acumulación en el cerebro cuando empiezan a dañarlo. <sup>(1)</sup>

Fue Stanley Prusiner quien desarrolló la hipótesis priónica, postulando que una proteína llamada priónica (PrP) puede adoptar dos configuraciones distintas, y una de estas conformaciones puede llevar al cambio de conformación de la otra proteína, lo cual



produce un comportamiento de la proteína que provoca el cambio conformacional, similar al de un agente infeccioso.<sup>(2)</sup>

Las enfermedades transmitidas por los priones más reportadas en la literatura, son en animales: Encefalopatía Espongiforme Bovina (Vacas Locas), Scrapie (ovejas), Encefalopatía transmisible (visones), Enfermedades crónicas de desgaste (mulas, ciervos y alces); y en los humanos varias enfermedades han sido vinculadas a priones, tales como: Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker, Kuru, Insomnio Fatal Familiar, Síndrome de Alpers.<sup>(3)</sup>

El reporte del primer caso de enfermedades espongiformes transmisibles en 1986 en Inglaterra y su subsiguiente propagación a lo largo del Reino Unido, que posteriormente alcanzó un gran número de países europeos, e implicó el sacrificio de aproximadamente 200.000 bovinos que padecían la enfermedad y el posterior sacrificio y destrucción de cerca de 4 millones y medio de animales asintomáticos mayores de 30 meses de edad. Y su posterior transmisión a humanos, sustentan la prioridad que se le debe dar a las enfermedades espongiformes transmisibles, debido al alto impacto sanitario, social y económico que ocasionaría su diseminación.<sup>(4)</sup> Es objetivo de la presente investigación: describir las enfermedades producidas por priones.

## MÉTODOS

Se realizó una revisión bibliográfica mediante una búsqueda de publicaciones científicas en distintas bases de datos como: PubMed, Scielo, Medline, Google Scholar, Elsevier. Para la investigación se utilizaron palabras clave como priones, enfermedades priónicas, factores de transmisión, neuropatologías degenerativas, proteínas. La recolección de información fue limitada y se seleccionaron todos los artículos encontrados desde el año 2020 al presente año 2023.

Se consideraron 25 artículos por el contenido del título, se descartaron aquellos duplicados y en base a una revisión del contenido independiente de cada uno se seleccionaron finalmente 15.

## DESARROLLO

El plegamiento incorrecto de las proteínas puede tener consecuencias mortales, causando a nivel patológico encefalopatías espongiformes transmisibles (enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, Kuru, la enfermedad del insomnio familiar, la enfermedad de las vacas locas, enfermedad de los ciervos zombis y scrapie). La revisión bibliográfica realizada demostró que estos desordenes raros y fatales atacan el cerebro, causando pérdidas de la coordinación motora y la demencia<sup>(1)</sup>. Su transmisión puede ser hereditaria en ciertas familias o esporádica en personas sin antecedentes familiares registrados, adquiriendo la enfermedad después de haber sido receptores de órganos, productos de órganos



obtenidos de una persona con la patología no diagnosticada y a través de la ingesta de tejido contaminado <sup>(5)</sup>.

A pesar de existir una sólida cantidad de artículos sobre priones y las patologías causadas por los mismos, el presente estudio se encuentra limitado a información obtenida de estudios en tejido nervioso *post mortem*, donde se identificaron lesiones histológicas y la presencia de la proteína PrPSc utilizando técnicas inmunocitoquímicas, inmunoblotting y test rápidos <sup>(6)</sup>. Esto debido a que no existen métodos para diagnosticar estas enfermedades en seres vivos, específicamente en la fase preclínica, y la prevalencia muy baja de estas enfermedades espongiformes transmisibles (EET) en la población.

En el artículo publicado en Caracas 2020: Paniz expone que la fisiología de los priones se encuentra constituida a partir de una sola proteína denominada PrPSc; de igual forma, esta información es similar a la reportada por Scolaro en su investigación donde adiciona que esta proteína en su forma normal (PrPc) se encuentra naturalmente en las células somáticas del sistema nervioso central <sup>(1, 2)</sup>. En un estudio realizado en Santiago de Compostela en 2016, Sevillano expresa que el mayor registro de investigación en priones fue llevado a cabo en 2000 y se determinó que estas proteínas pueden generarse de forma artificial; de igual manera, Pascual promueve la investigación de priones en su artículo web, Técnicas de inmunohistoquímica en las enfermedades por priones, para entender mejor las similitudes de estas afecciones en mamíferos, facilitando el desarrollo de tratamientos y terapias efectivas <sup>(7)</sup>.

En la investigación realizada en Andalucía 2012: Díez demuestra la capacidad de los priones para resistir procesos de esterilización, lo que los convierte en agentes infecciosos particularmente desafiantes de erradicar; igualmente a lo expuesto por Peralta en su investigación clínica, caracterizando a estas proteínas por su alta resistencia a factores como altas dosis de radiación UV <sup>(6, 8)</sup>.

En una investigación realizada en Florida en 2016; Verma detalla los métodos conocidos sobre el contagio y transmisión de priones en humanos; de igual manera que en la publicación de Hernandez y Céspedes, donde exploran los mismos métodos de transmisión en animales, específicamente bovinos <sup>(5, 9)</sup>. En el artículo de investigación de Barcelona en 2010, Díez expresa que en la actualidad los procedimientos de diagnóstico para enfermedades priónicas se basan en el estudio *post mortem* de tejido nervioso; al contrario, Rodríguez y Fernández afirman en su publicación que, a pesar de la baja disponibilidad de técnicas de diagnóstico estandarizadas, ya es posible determinar la presencia de priones en tejidos cerebrales de pacientes vivos <sup>(3, 10)</sup>.

Los factores relacionados a la transmisión de EETs como la exposición a tejido contaminado deben ser considerados para evitar la propagación de estas y mantener bajo el porcentaje de decesos, por esa razón, la medicina actual investiga protocolos enfocados en la prevención y desarrolla investigaciones que resulten en el desarrollo de tratamientos para mejorar la calidad de vida de los pacientes contagiados e incluso algún

día lograr curarlos <sup>(11)</sup>. Los registros de casos por EETs han sido de gran ayuda para los científicos, permitiendo estudiar a estos pseudovirus y su aparición en diferentes especies de mamíferos en zonas geográficas que reportaron casos sin ninguna aparente correlación <sup>(11)</sup>.

Existen diversos registros que exponen una aparente preocupación hacia el uso de priones en el bioterrorismo y desarrollo de armas biológicas <sup>(12)</sup>, a pesar de esto no existen artículos que demuestren su aplicación. Esto contradice las noticias publicadas últimamente por los medios de comunicación más controversiales de Estados Unidos, donde se exponen casos alarmantes de animales zombis contaminados por ataques de armas priónicas. Aun así, no se descarta la posible creación de armas basadas en priones, el único inconveniente de las mismas sería que dichas proteínas necesitan permanecer en el cuerpo por al menos 4 años para poder presentar síntomas mortales <sup>(13)</sup>.

Hay diversas literaturas que exponen registros de EETs en mamíferos a nivel global, lo que permite conocer sobre los orígenes de esta proteína en diferentes partes del mundo, este común denominador presente en los mamíferos determina el origen y fisiopatología de la proteína PrPc y su incorrecto plegamiento en un gen específico; al mismo tiempo, esto puede ser utilizado para estudiar a los priones y determinar nuevos protocolos para evitar su transmisión, además del desarrollo de tratamientos que mejoren la calidad de vida de los pacientes infectados <sup>(14)</sup>. Es necesario promover el estudio de los priones ya que al no existir ni tratamiento ni método de detección en pacientes clínicos, la mortalidad alcanza el 100% de los casos y lo podría constituir en una posible endemia o pandemia a futuro <sup>(15)</sup>.

## CONSIDERACIONES FINALES

El estudio del origen y fisiopatología de los priones se encuentra determinado por la expresión del gen PRNP mutado, uno de los factores primordiales para su transmisión es la exposición a tejido contaminado, estos datos son elementos importantes para recomendar la realización de estudios longitudinales que evalúen de manera prospectiva la posibilidad de detectar EETs en pacientes clínicos haciendo uso de marcadores proteicos específicos para PrPSc.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Aspectos inmunopatológicos de la infección por priones. Consideraciones en dermatología | Gaceta Médica de Caracas. 2020 [citado 21 de febrero de 2024]; Disponible en: [http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev\\_gmc/article/view/18763](http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev_gmc/article/view/18763)
2. Villegas Lanau Carlos Andrés. Enfermedades por priones: de la clínica a la biología molecular. Acta Neurol Colomb. [Internet]. 2010 [cited 2025 Feb 15]; 26(2): 87-111. Available from: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-87482010000200005&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-87482010000200005&lng=en).



3. Perrone Marianella, Dinatale Elio, Pardi Gérman, Guilarte Carolina, De Stefano Adriana, Pacheco A et al. Prión: un agente infeccioso que causa conmoción en la comunidad científica. Acta odontol. venez [Internet]. 2003 [citado 2025 Feb 16]; 41(1): 87-87. Disponible en: [http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0001-63652003000100016&lng=es](http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-63652003000100016&lng=es).
  
4. Duque-Velásquez, Juan C, Villegas, Andrés, & Rodas, Juan D. Encefalopatía espongiformes transmisibles: Biología del prion y estado actual de la vigilancia epidemiológica en Colombia. Revista Colombiana de Ciencias Pecuarias 2010 [citado 2025 Feb 16]; 23 (2), 240-249. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-06902010000200013&lng=en&tlng=es](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-06902010000200013&lng=en&tlng=es).
  
5. Verma A. Prions, prion-like prionoids, and neurodegenerative disorders. Ann Indian Acad Neurol. 2016 [citado 2025 Feb 16]; 19(2):169-74. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27293325/>
  
6. Badiola Díez JJ. Encefalopatías espongiformes transmisibles. 2010 [citado 21 de febrero de 2024]; Disponible en: <https://elibro.net/es/ereader/uniandesecuador/61610>
  
7. Tecnicas de inmunohistoquímica en las enfermedades por priones [Internet]. [citado 21 de febrero de 2024]. Disponible en: <https://www.svneurologia.org/congreso/priones-10.html>
  
8. Peralta O. Prion biology and bovine spongiform encephalopathy. Arch Med Vet. 2011 [citado 21 de febrero de 2024]; 43(2):99-109. Disponible en: [https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0301-732X2011000200002&script=sci\\_abstract&tlng=en](https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0301-732X2011000200002&script=sci_abstract&tlng=en)
  
9. Hernández F AA, Céspedes C G. Medidas de bioseguridad para el manejo clínico y de laboratorio de pacientes con enfermedades priónicas. Gac Médica Caracas. 2002 [citado 21 de febrero de 2024]; 110(3):318-27. Disponible en: [https://ve.scielo.org/scielo.php?pid=S0367-47622002000300004&script=sci\\_abstract](https://ve.scielo.org/scielo.php?pid=S0367-47622002000300004&script=sci_abstract)
  
10. Rodríguez Fernández A. Vías de señalización en enfermedades priónicas [Internet]. Universitat de Barcelona; 2007 [citado 21 de febrero de 2024]. Disponible en: <https://diposit.ub.edu/dspace/handle/2445/42531>
  
11. R. GF, A. HG, H. JL, Ramirez K. AM, P. y. CL. Enfermedades Producidas Por Priones en los Animales [Internet]. Uchile.cl. [citado 28 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://repositorio.uchile.cl/bitstream/handle/2250/129431/enfermedades-producidas-por-priones-en-los-animales.pdf?sequence=1&isAllowed=y>



12. Vista de Enfermedades priónicas [Internet]. Com.uy. [citado 28 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://revistasmvu.com.uy/index.php/smvu/article/view/456/299>

13. Guevara Valmaña OI, Venzor Castellano JP, Martínez Jiménez A. Demencia rápidamente progresiva, sobre el reporte de un caso de Creutzfeldt-Jakob. Rev Fac Med Univ Nac Auton Mex [Internet]. 2020 [citado 28 de marzo de 2024]; 63(6):31-7. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/facmed/v63n6/2448-4865-facmed-63-06-31.pdf>

14. Concha-Roco R, S. IL, A. KR, C. TC. Sensory compromise and peripheral polyneuropathy as intial manifestation of Creutzfeldt-Jakob disease. About a case [Internet]. Scielo.cl. [citado 28 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www.scielo.cl/pdf/rchnp/v61n1/0717-9227-rchnp-61-01-0071.pdf>

15. disease. C-J. Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob [Internet]. Org.mx. [citado 28 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/mim/v35n5/0186-4866-mim-35-05-795.pdf>

#### **Declaración de conflictos de intereses:**

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

#### **Contribución de los autores:**

DEGC, JAGV y MACN: conceptualización, curación de datos, investigación, metodología, administración del proyecto, visualización, redacción-borrador original, redacción, revisión y edición.

#### **Financiación:**

No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.

