

SESSIÓ DE RESIDENTS

Lourdes Salazar

SOCIETAT CATALANA



D'ANATOMIA PATOLÒGICA

HISTORIA CLÍNICA

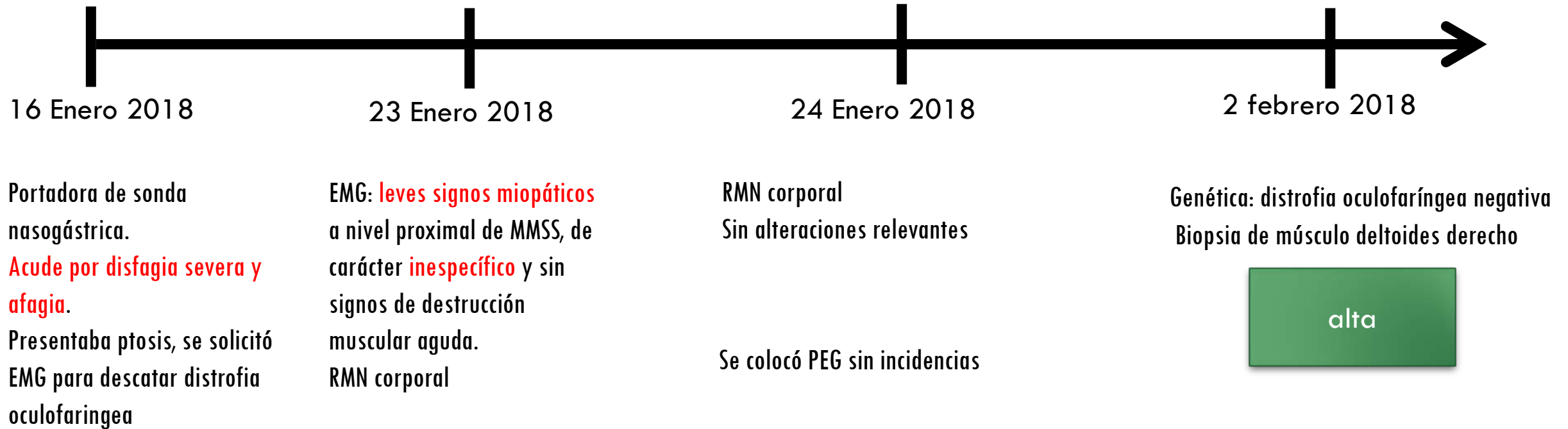
FILIACIÓN

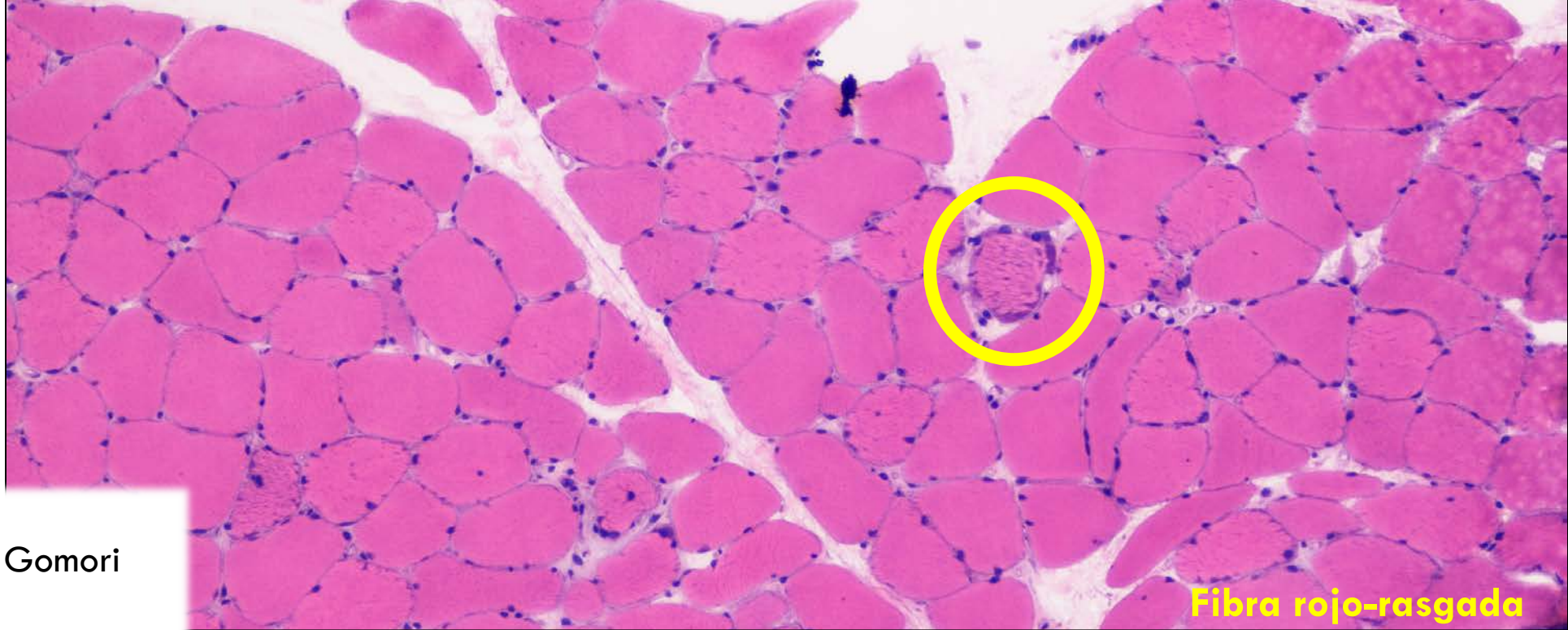
Mujer, 73 años

Antecedentes:

- ✓ HTA
- ✓ Dislipemia
- ✓ Cardiopatía Isquémica (2013)
- ✓ Hipertiroidismo
- ✓ Enfermedad de Parkinson idiopática en fase avanzada portadora de PEG por disfagia progresiva. (2011)

HISTORIA CLÍNICA 1

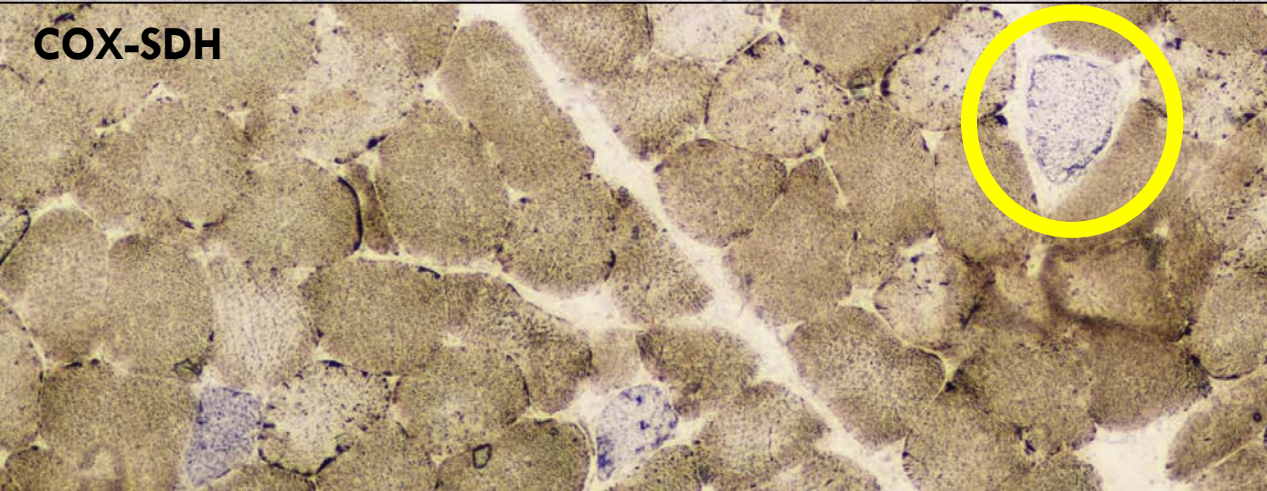
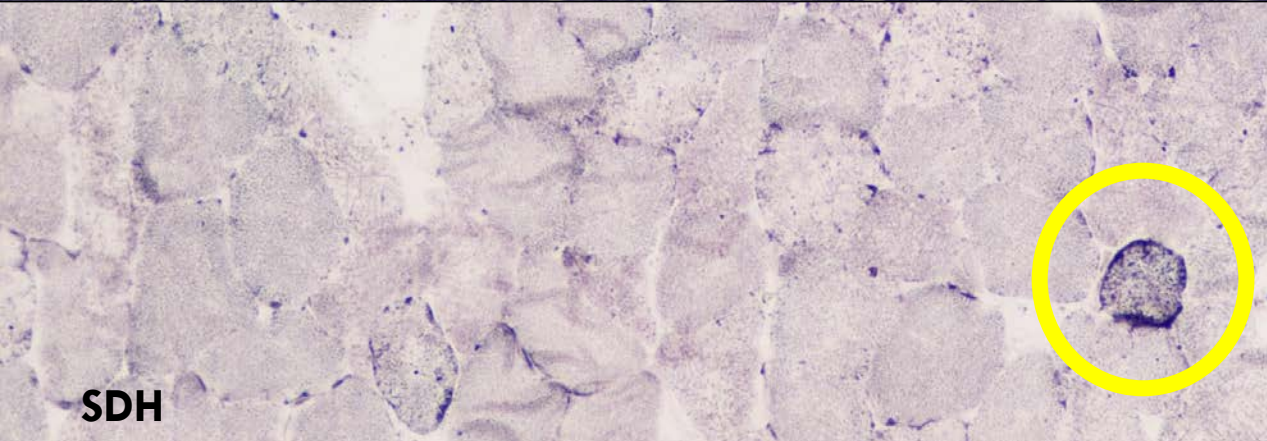
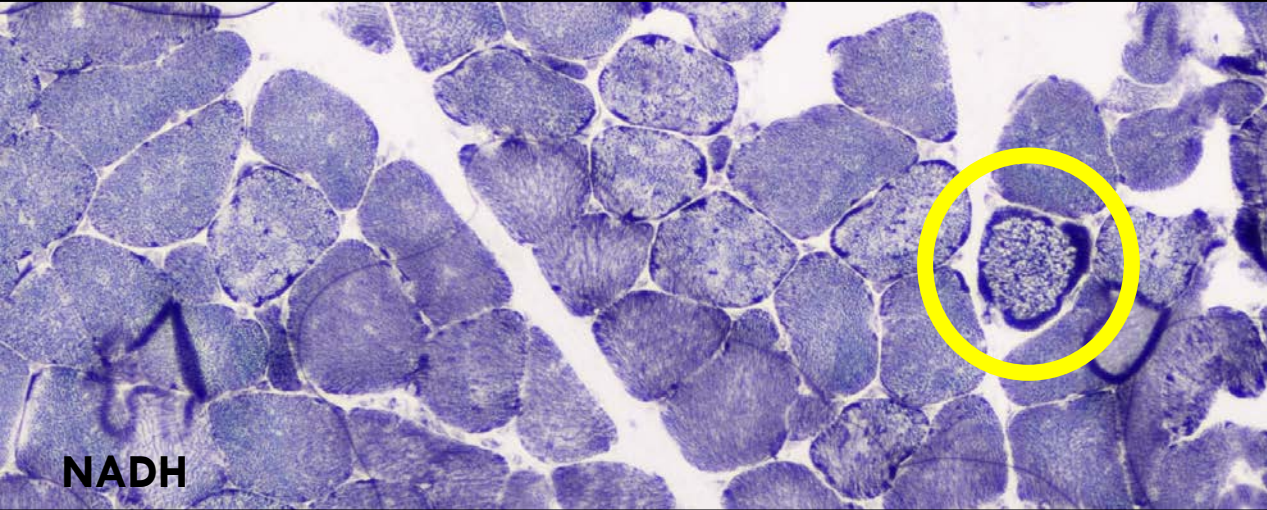




Fibra rojo-rasgada

- H&E
- Tricrómico de Gomori
- PAS
- Oil-Red
- ATP-asas
- NADH, SDH, COX-SDH





Cambios miopáticos leves, con presencia de fibras rojo-rasgadas (6), y una única vacuola ribeteada.

HISTORIA CLÍNICA 2



18/12/2018

24/12/2018

14/01/2019

27/01/2019

Acudió HVH por **disnea, secreciones respiratorias purulentas de una semana de evolución.**

Rx: Leve condensación derecha

Dx: Neumonía broncoaspirativa

Tratamiento antibiótico

Durante el ingreso la condensación y secreciones respiratorias **aumentan** a pesar del tratamiento recibido.

Mala respuesta clínica, persiste abundantes secreciones.

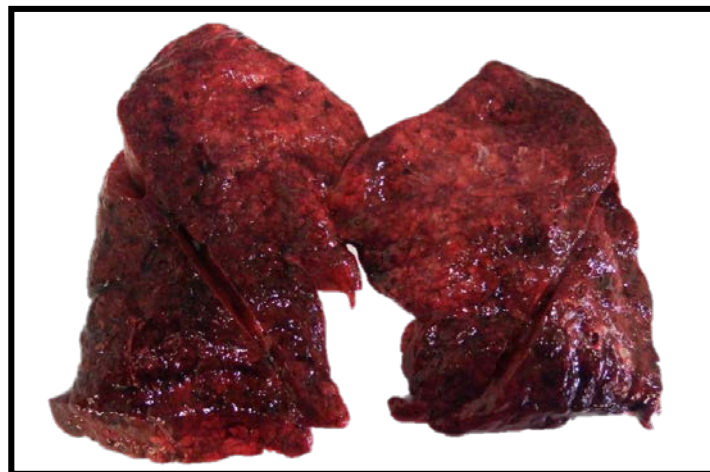
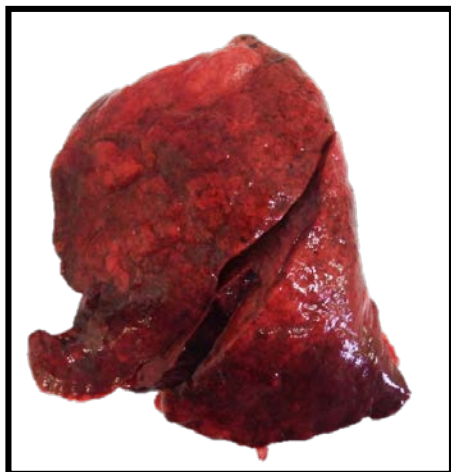
24/01: Saturación disminuida con presencia de gripe A + se inicia oseltamivir y continua con tratamiento antibiótico

Inicia con fiebre e inestabilidad hemodinámica

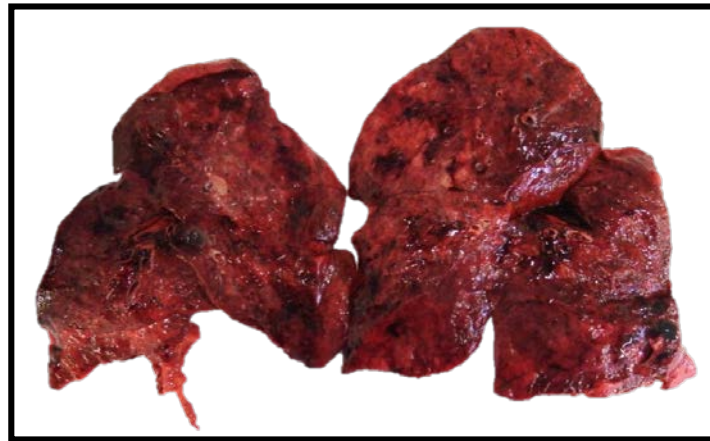
29/01: Limitación de esfuerzos terapéuticos

30/01:
EXITUS

PULMONES



**PULMÓN
IZQUIERDO**
(517 g)

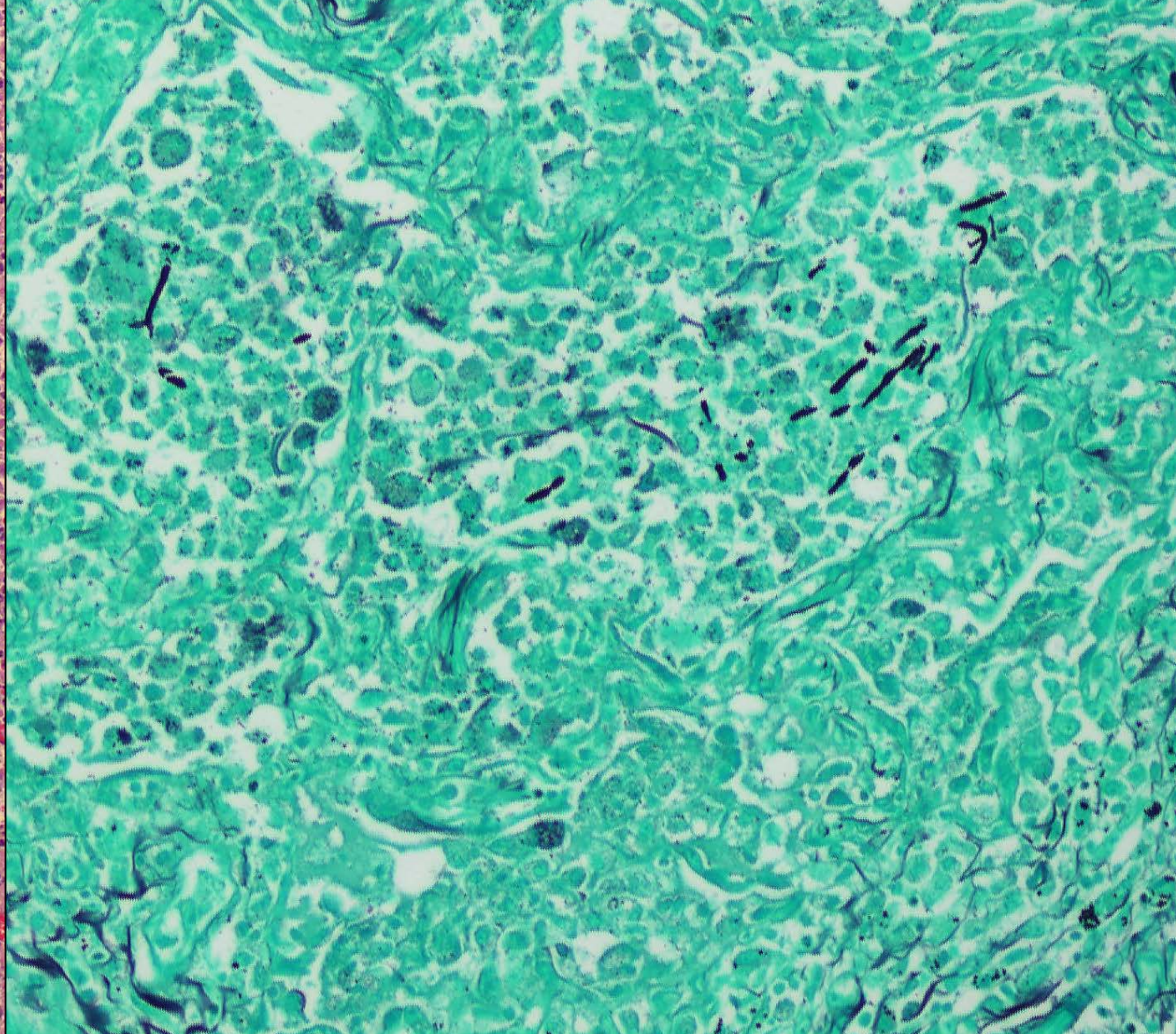
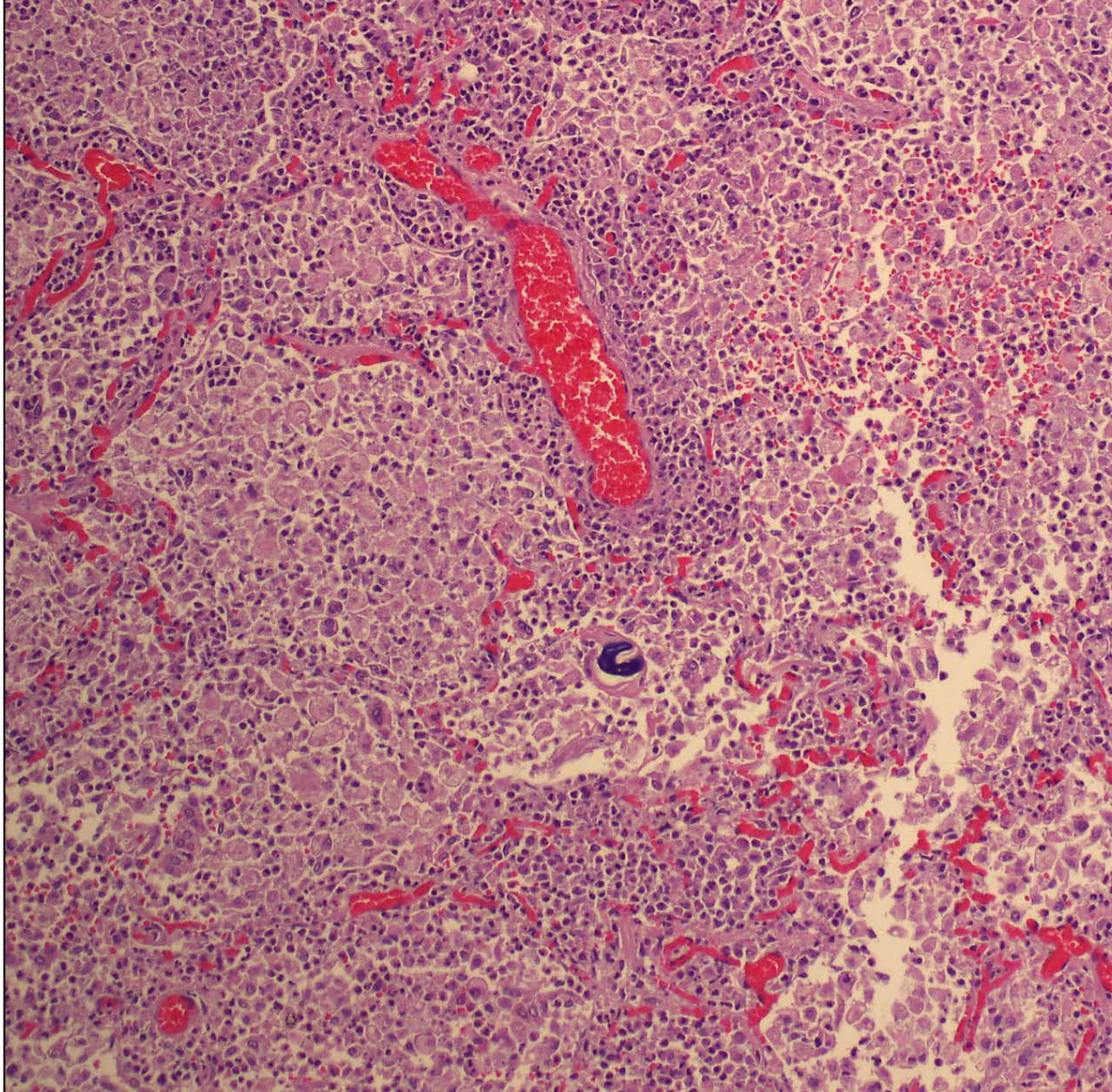


**PULMÓN
DERECHO**
(566 g)

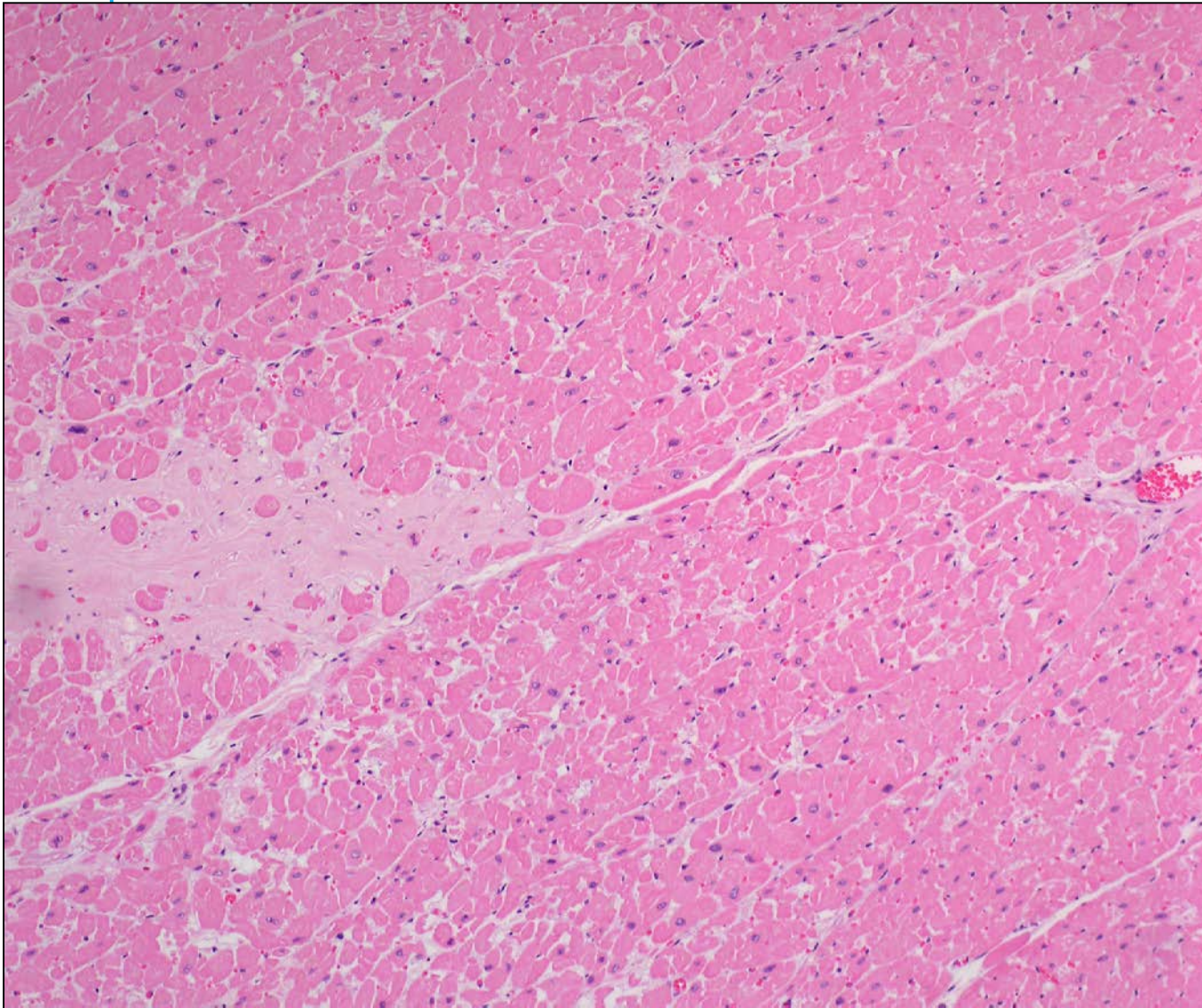
NEUMONÍA AGUDA NECROTIZANTE BILATERAL CON SIGNOS DE BRONCOASPIRACIÓN.

-PRESENCIA DE ESTRUCTURAS MICÓTICAS MORFOLÓGICAMENTE SUGESTIVAS DE CANDIDA.

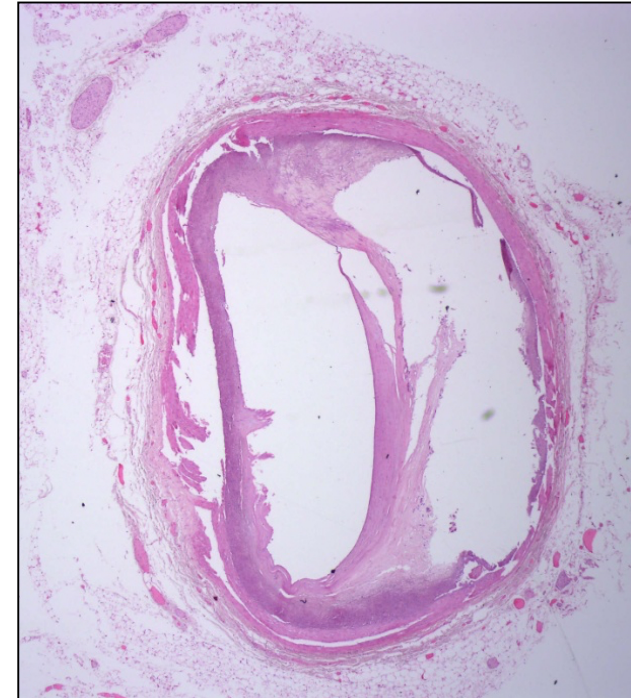
-CULTIVOS POSITIVOS PARA CANDIDA, PSEUDOMONAS AERUGINOSA Y ENTEROCOCCUS RAFINOSUS



CORAZÓN

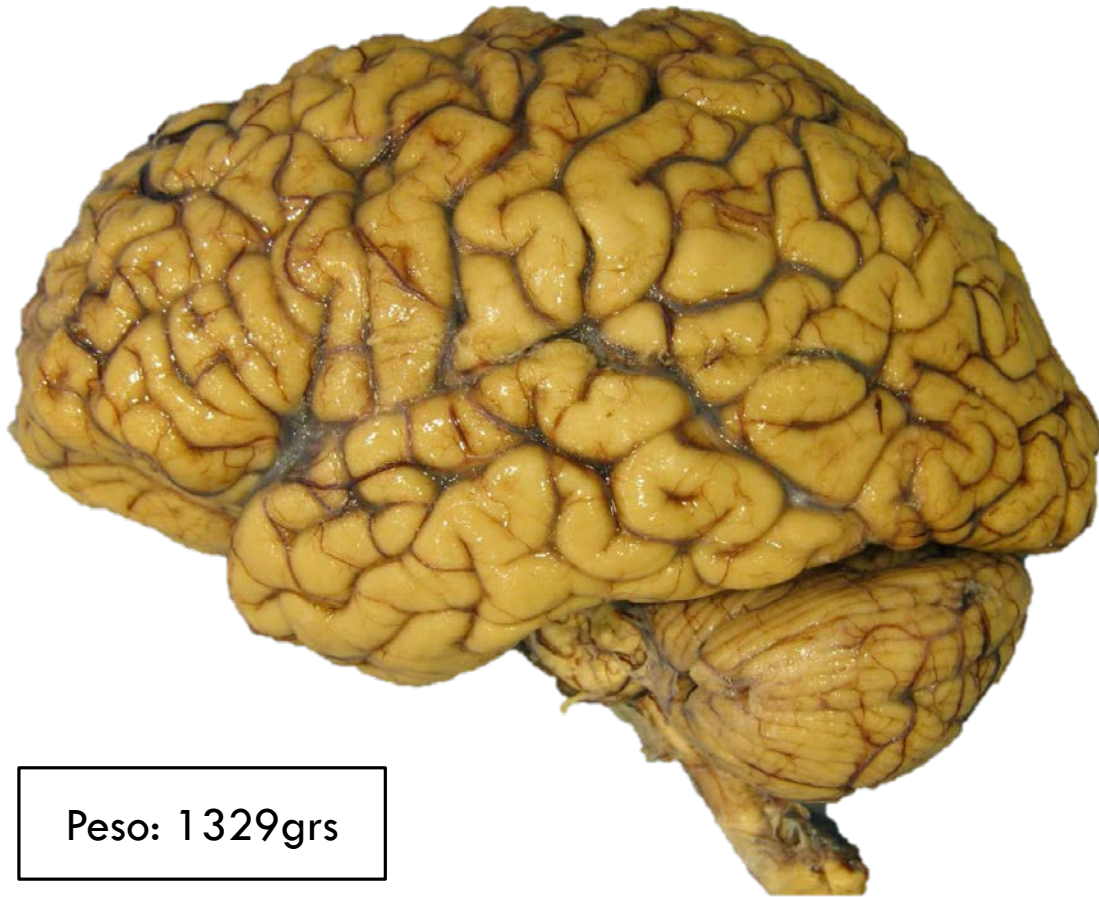


CORONARIAS



cambios de aterosclerosis,
con obstrucción hasta del
40-50%

SNC





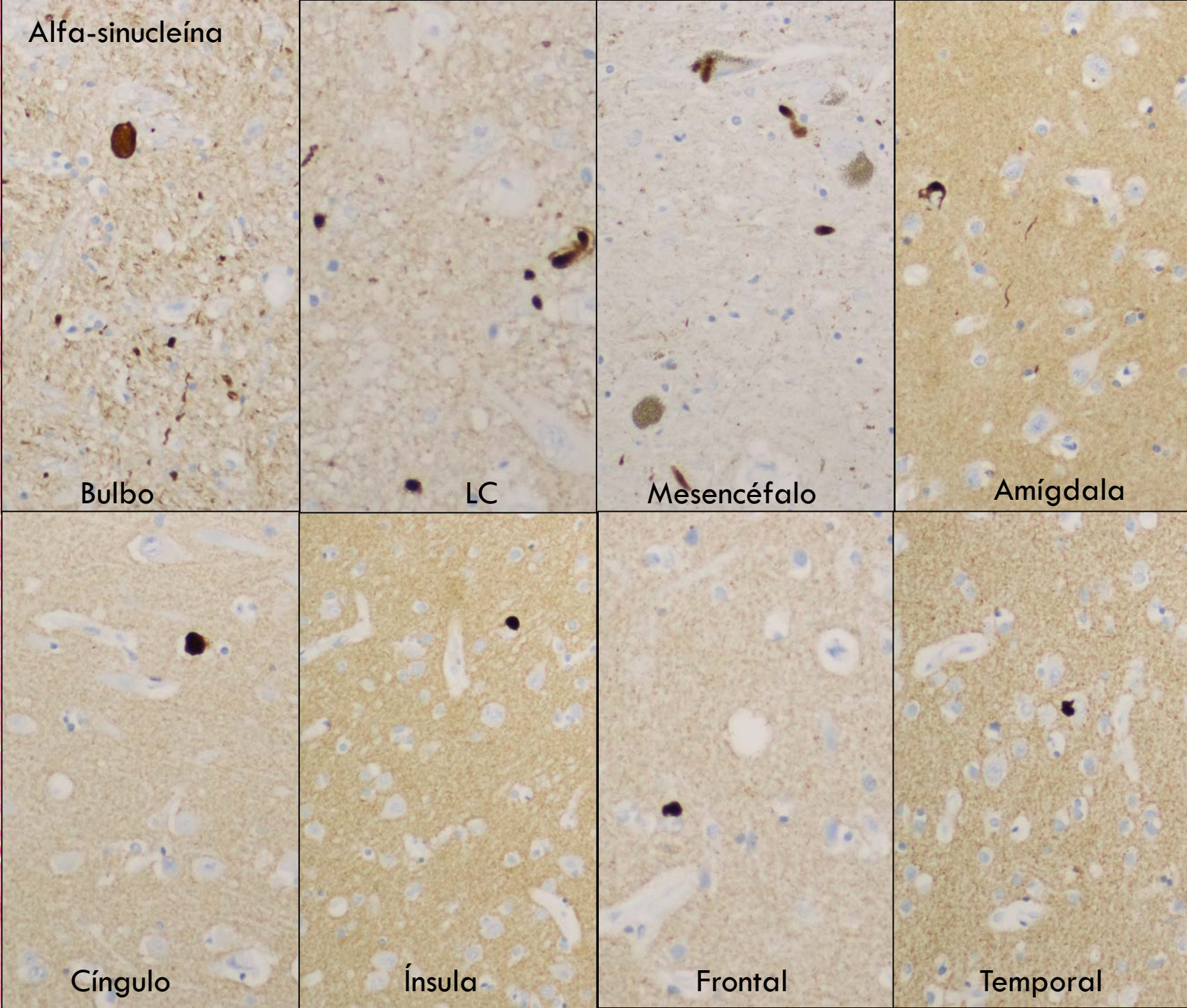




CUERPOS DE LEWY



Enfermedad por cuerpos de
Lewy, estadio 5 de Braak,
límbico de McKeith



Alfa-sinucleína

Bulbo

LC

Mesencéfalo

Amígdala

Cíngulo

Ínsula

Frontal

Temporal

- DISFAGIA DISCORDANTE

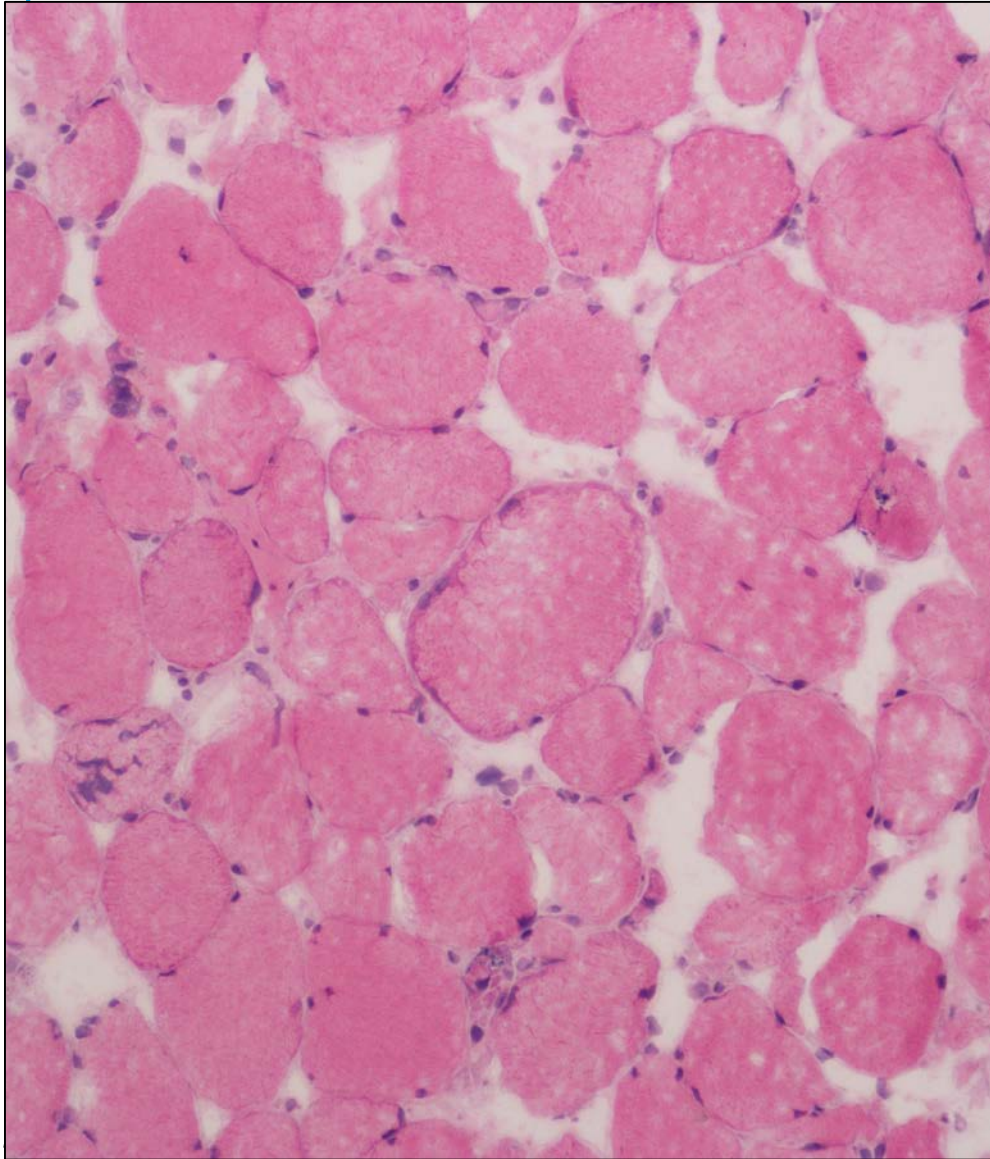


Se tomaron muestras de

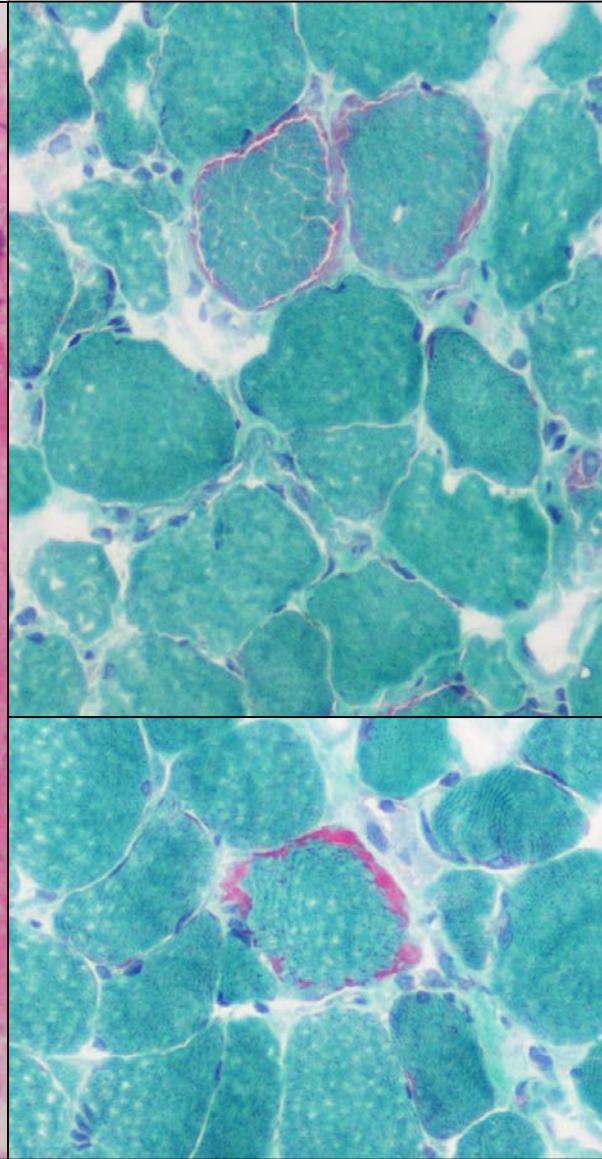
- ✓ Constrictor faríngeo
- ✓ Tirohioideo
- ✓ Cricoaritenoideo

- ✓ Psoas
- ✓ Adductor

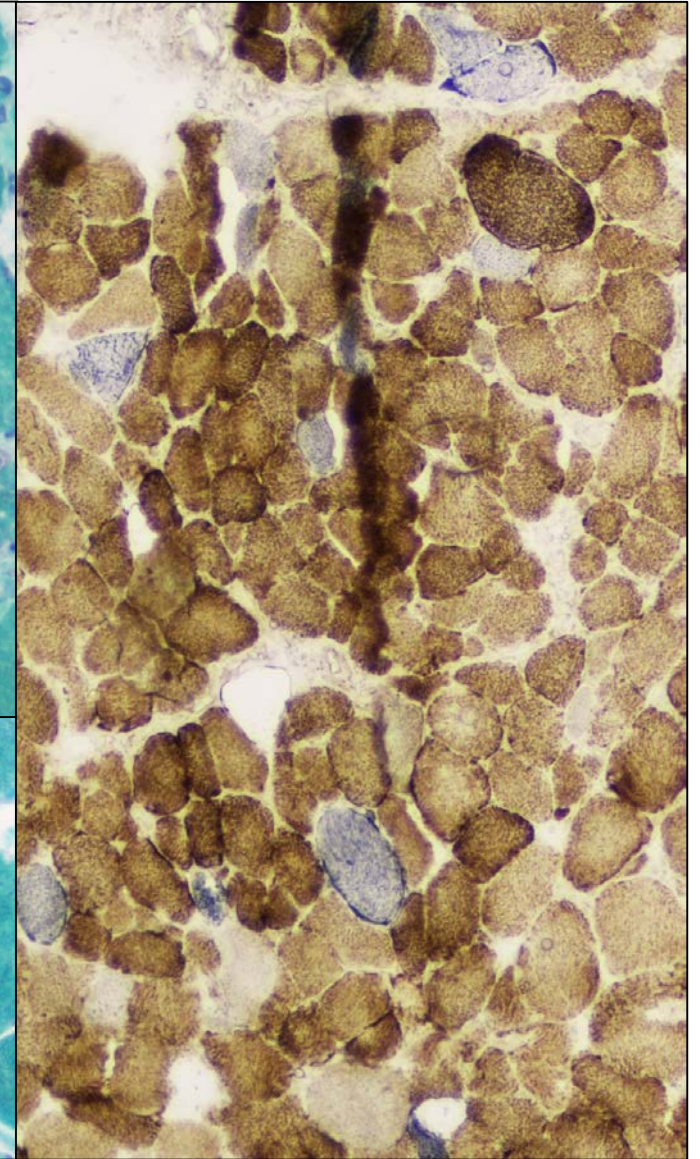
MS TIROHIOIDEO



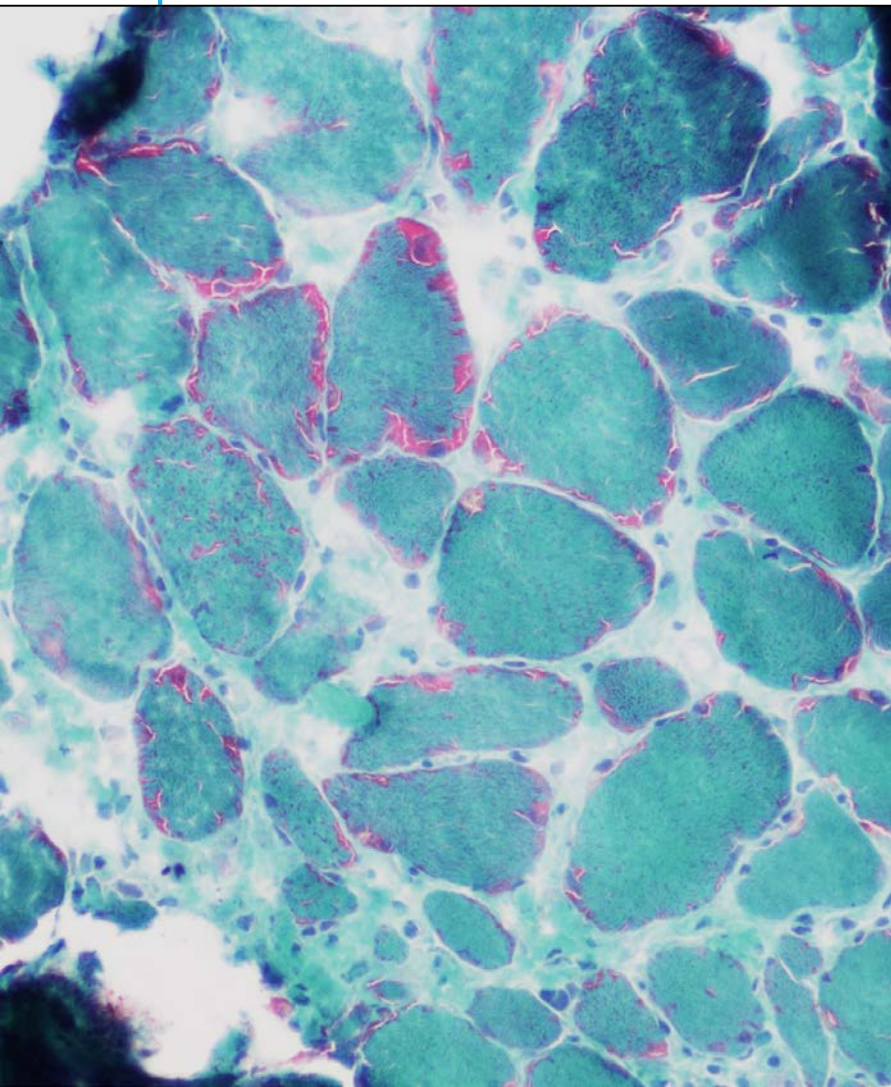
FIBRAS ROJO-RASGADAS (RRF)



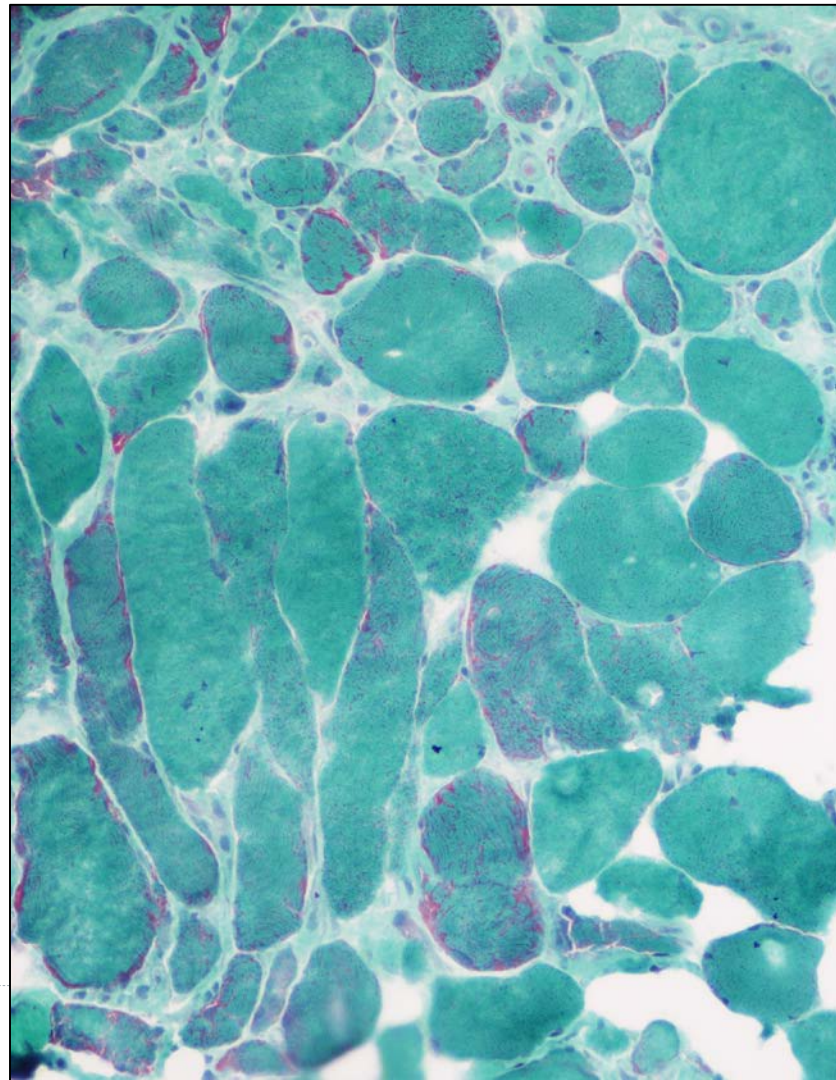
FIBRAS COX NEGATIVAS



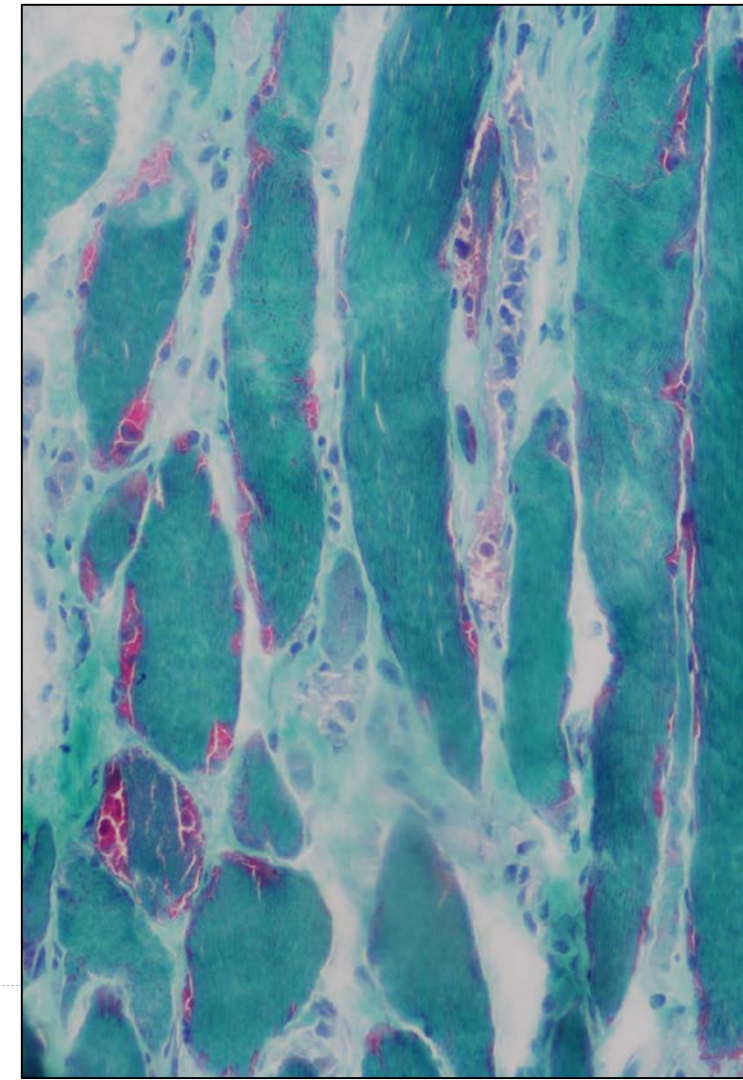
MS CRICOARITENOIDEO



MS CONSTRICTOR FARÍNGEO POSTERIOR



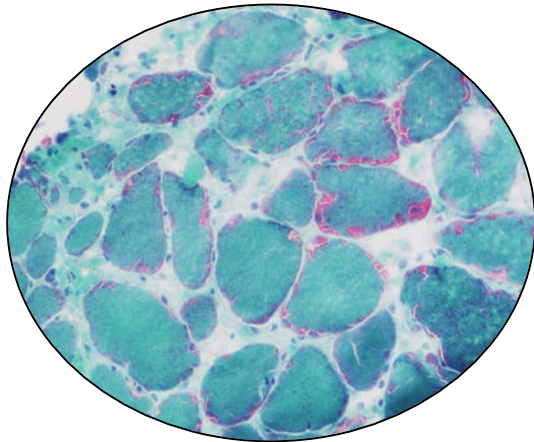
PSOAS



En resumen:

- **Ms cricoaritenideo: 50 RRF, 25 COX negativo**
- **Ms constrictor faríngeo: 50 RRF, 25 COX negativo**
- **Ms tirohioideo: 50 RRF, 100 COX negativo**

- Psoas: 25 RRF, 30 COX negativo
- Adductor: 0 RRF, 9 COX negativo



Miopatía con cambios mitocondriales, afectando predominantemente a músculos paralaríngeos

¿ESTE HALLAZGO ES REALMENTE PATOLÓGICO?

¿Es asociado a la edad?

¿Podría estar asociado al Parkinson?

¿Podría estar asociado al Parkinson?

Parkinsonism and Related Disorders 15 (2009) 633–639



Contents lists available at ScienceDirect

Parkinsonism and Related Disorders

journal homepage: www.elsevier.com/locate/parkreldis



Histopathological analysis of skeletal muscle in patients with Parkinson's disease and 'dropped head'/'bent spine' syndrome

Hans-Jürgen Gdynia^a, Anne-Dorte Sperfeld^{a,***}, Alexander Unrath^a, Albert C. Ludolph^a, Michael Sabolek^b, Alexander Storch^c, Jan Kassubek^{a,*}

19 pacientes con EP:

- Miopatía con cambios mitocondriales (9)
- Miopatía necrotizante (7)
- Miopatía inflamatoria (3)

Acta Neuropathol (2012) 123:419–432
DOI 10.1007/s00401-011-0927-7

ORIGINAL PAPER

Myofibrillar disorganization characterizes myopathy of camptocormia in Parkinson's disease

Arne Wrede · Nils G. Margraf · Hans H. Goebel · Günther Deuschl · Walter J. Schulz-Schaeffer

14 pacientes con EP:

- Hipertrofia fibras tipo I
- Pérdida fibras II
- Pérdida actividad oxidativa
- Pérdida fosfatasa ácida
- ME: desorganización miofibrilar
- No miositis
- No mitocondrial

¿Podría estar asociado al Parkinson?

¿Causa genética común? ¿Mutaciones de POLG?

BMJ

Meira B, et al. *BMJ Case Rep* 2019;**12**:e228482. doi:10.1136/bcr-2018-228482

Rare disease
CASE REPORT



Late-onset presentation of POLG1-associated mitochondrial disease

Bruna Meira¹, Rafael Roque², Miguel Pinto¹ and André Caetano¹

[Author affiliations +](#)

Abstract

Mutations in the nuclear POLG1 gene compromise the integrity of mitochondrial DNA and show great allelic and clinical heterogeneity. Among adult POLG1-associated mitochondrial disease, the main clinical feature is chronic progressive external ophthalmoplegia. Other related clinical manifestations are sensory or cerebellar ataxia, peripheral neuropathy, myopathy or extrapyramidal symptoms. We report the case of a 72-year-old man who presented with a late onset sensory neuropathy, chronic progressive external ophthalmoplegia, gait ataxia and parkinsonism. Genetic studies showed a compound heterozygosity of known pathogenic mutations in the POLG1 gene (variant T252I/P587 L in cis configuration in allele 1 and variant R807C in allele 2). Late life presentation highlights that mitochondrial disorders should be considered regardless of age of onset of symptoms.

ESTUDIO GENÉTICO

ESTUDIO GENÉTICO

- NO MUTACIONES EN POLG.
- PRESENCIA DE UNA DELECCIÓN SIMPLE DEL DNA MITOCONDRIAL (aprox. 5Kb)-**PATÓGENA**.

**ENFERMEDAD MITOCONDRIAL CON AFECTACIÓN PREDOMINANTE DE MUSCULATURA PARALARÍNGEA
+ ENFERMEDAD DE PARKINSON**

PUNTOS CLAVE



- Es importante adaptar la toma de muestras a la orientación clínica (fuera de protocolo).
- El disponer de material congelado hace posibles estudios genéticos prospectivos de calidad (frente a la parafina).
- La enfermedad mitocondrial puede tener una presentación tardía y afectaciones atípicas.



GRACIAS

Dra. Elena Martinez

