



II TER HOLGUÍN 2023

II Taller Territorial de Enfermedades Raras

Caracterización del Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker

Luis Raúl, Tamayo Hernández¹, Geanny, Sánchez Ochoa², Alejandro, Batista Izquierdo³

¹ Estudiante de 3^{er} año de Medicina, Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Holguín, Cuba., ² Especialista de 1^{er} grado en Medicina General Integral y Bioquímica Clínica, profesora instructora, Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba., ³ Especialista de 1^{er} grado en Neurología, profesor instructor, Hospital Clínico Quirúrgico "Lucía Iñiguez Landín", Holguín, Cuba.

e-mail del autor de la correspondencia: luisraultamayohernandez@gmail.com

Resumen

Introducción. El Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker (SGSS) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria con patrón de herencia autosómico dominante causada por la mutación en el gen de la proteína priónica (PRNP) localizado en el cromosoma 20. La forma más común de SGSS está causada por la sustitución de prolina (P) por leucina (L) en el residuo 102 (GSSP102L) del PrP. El SGSS es una enfermedad rara con una prevalencia estimada en 1-100 casos por 100 millones de personas.

Objetivo. Caracterizar el Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker.

Métodos. Se realizó una revisión bibliográfica hasta enero de 2023. Fueron consultadas bases de datos PubMed, Scielo y Medigraphic, mediante el uso de operadores booleanos en busca de artículos relevantes.

Resultados. La enfermedad de Gerstmann-Straussler-Scheinker (GSS) generalmente se presenta como una ataxia cerebelosa lentamente progresiva seguida de un deterioro cognitivo posterior. El SGSS demuestra un mayor grado de variabilidad en el fenotipo de la enfermedad que en otras encefalopatías espongiformes hereditarias, con heterogeneidad dentro y entre familias. El SGSS se caracteriza por el depósito patológico de amiloide PrP con un cambio espongiforme acompañante que ocurre en toda la corteza, el cerebelo, el tronco

encefálico y los núcleos subcorticales. En las etapas finales de la enfermedad se observan rigidez acinética, bradicinesia y demencia.

Conclusiones. La ataxia cerebelosa es la principal manifestación de la enfermedad. No existe tratamiento específico para la enfermedad; el mismo es solo sintomático. Los pacientes suelen vivir después de la presentación inicial durante un promedio de 5 años, con un rango de 2 a 12 años.

Palabras claves: Enfermedad de Gerstmann-Straussler-Scheinker; Enfermedades Neurodegenerativas; Encefalopatía Espongiforme; Priones.