

## **SINDROME DE GERSTMANN-STRAUSSLER-SCHEINKER: A PROPOSITO DE UN CASO**

**Autores:** Irureta, N; Cristalli, D. Jesi Centro de Día

**Relator del trabajo:** Irureta Nicolás Martín, domicilio 423 BIS N°521, Villa Elisa, Pcia de Bs As; tel.5975198, [nicolasirureta@gmail.com](mailto:nicolasirureta@gmail.com)

**Introducción y Objetivo:** El síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (SGSS), es una variante hereditaria de las enfermedades priónicas, caracterizada por ataxia cerebelosa, deterioro cognitivo, paraparesia espástica y trastornos del movimiento. Se relaciona con diversas alteraciones en el gen PRNPP. Se presentan un caso clínico con objetivo de discutir sus características clínicas y posibles terapéuticas.

**Material y Método:** Se presenta el caso clínico de una mujer de 37 años de edad con diagnóstico de síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker.

**Caso Clínico:** Paciente mujer de 37 años sin antecedentes personales de relevancia. Consulta por presentar ataxia, hipofonia y disartria de dos meses de evolución. Refiere como antecedentes familiares: ataxia en: madre, bisabuela, hermanos de la bisabuela, tío materno. El examen físico general de ingreso fue normal y el examen neurológico pesquió inestabilidad de la marcha con ataxia axial, hipofonia con disartria, disimetría apendicular y ausencia ROT rotuliano y aquiliano. Se realizó una RM de encéfalo y pruebas de laboratorio que fueron normales. Se realizaron estudios genéticos que evidenciaron mutaciones en el gen PRNPP asociado a la forma autosómica dominante del SGSS. Actualmente la paciente se encuentra en rehabilitación física y cognitiva con una profundización de su sintomatología.

**Conclusión:** Consideramos importante tener el SGSS como causa inusual de ataxias familiares. Hasta el momento no hay estrategias específicas de prevención y tratamiento. Destacamos la importancia del diagnóstico precoz de esta enfermedad para el asesoramiento genético