**Universidad de Ciencias Médicas de Granma**

**Facultad de Ciencias Médicas de Bayamo**

**Departamento de Neurología**

**XXXII Fórum Científico Estudiantil Nacional de las Ciencias Médicas**

**ARTÍCULO ORIGINAL**

**Caracterización clínica de los trastornos autonómicos en la ataxia espinocerebelosa tipo 2**

**Clinical characterization of autonomic disorders in spinocerebellar ataxia type 2**

**Autores:**

Juan David Santaelena-Berro I ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0445-5606>

Claudia Amalia Cuevas-Rodríguez II ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6579-4505>

Laura de Jesús Cuevas-Rodríguez III ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-6739-2939>

**Tutor:**

Dunia Hernández Carulla IV [https://orcid.org/0000-0003-4728-4517](https://orcid.org/0000-0003-4728-4517I)

1. Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Estudiante de 4to año de Medicina de la Facultad de Ciencias Médicas de Bayamo, Granma, Cuba. Alumno ayudante de Neurología. Teléfono: +5352069092 Correo: juandavidsantaelenaberro@gmail.com
2. Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Estudiante de 5to año de Medicina de la Facultad de Ciencias Médicas de Manzanillo “Celia Sánchez Manduley”, Granma, Cuba. Alumna ayudante de Inmunología.
3. Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Estudiante de 2do año de Estomatología de la Facultad de Ciencias Médicas de Manzanillo “Celia Sánchez Manduley”, Granma, Cuba.
4. Hospital Provincial General Universitario “Carlos Manuel de Céspedes” de Bayamo, Granma, Cuba. Especialista en 1er grado en Neurología. Profesor instructor.

**Granma, 2023**

**¨Año 65 de la Revolución¨**

**RESUMEN**

**Introducción:** la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 es un problema de salud en Cuba, en especial en las provincias del oriente de la Isla.

**Objetivo:** determinar la relación entre el grado de afectación clínica y la frecuencia de los trastornos autonómicos en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

**Método:** se realizó un estudio analítico de corte transversal y correlacional en el Hospital Provincial General “Carlos Manuel de Céspedes”, durante el período comprendido desde el 1ro de septiembre del 2018 hasta el 31 de octubre de 2019, donde se estudiaron prospectivamente 31 pacientes con diagnóstico molecular de ataxia espinocerebelosa tipo 2, determinándose la presencia de síntomas autonómicos mediante la Escala de Resultados en la Enfermedad de Parkinson para Síntomas Autonómicos.

**Resultados:** la Escala Cooperativa Internacional de Calificación de Ataxia tuvo un valor medio de 44.4 puntos. El 54.8% de los pacientes fueron clasificados en el grado 1 (defecto) según la escala de validez. El 74.3% de los pacientes presentó polaquiuria, la hipotensión ortostática afectó al 74.1% y la disfagia al 64.5%. El sistema gastrointestinal tuvo una afectación del 87%, el termorregulador del 83.8%, y el urinario del 80,6%. La afectación del sistema nervioso parasimpático fue del 79.2%, y la del simpático 38.8%.

**Conclusiones:** la disfunción autonómica predominó en los sistemas: gastrointestinal, termorregulador y urinario. La polaquiuria, la hipotensión ortostática y la disfagia fueron los síntomas más frecuentes. La discapacidad funcional motora está estrechamente vinculada con un incremento en el número y la severidad de los trastornos autonómicos.

**Palabras clave:** Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2; Ataxina; Disautonomía; Degeneración Espinocerebelar.

**ABSTRACT**

**Introduction:** spinocerebellar Ataxia type 2 is a health problem in Cuba, especially in the eastern provinces of the Island.

**Objective:** to identify the relationship between the degree of clinical involvement and the frequency of autonomic disorders in patients with type 2 spinocerebellar ataxia.

**Method:** a descriptive cross-sectional and correlational study was carried out at the "Carlos Manuel de Céspedes" General Provincial Hospital, during the period from September 1, 2018 to October 31, 2019, where 31 patients with molecular diagnosis of spinocerebellar Ataxia type 2, determining the presence of autonomic symptoms using the Parkinson's Disease Outcome Scale for Autonomic Symptoms.

**Results:** The International Cooperative Ataxia Rating Scale had a mean value of 44.4 points. 54.8% of the patients were classified as grade 1 (defect) according to the validity scale. 74.3% of the patients presented pollakiuria, orthostatic hypotension affected 74.1% and dysphagia 64.5%. The gastrointestinal system was affected in 87%, the thermoregulatory system in 83.8%, and the urinary system in 80.6%. The affectation of the parasympathetic nervous system was 79.2%, and that of the sympathetic 38.8%.

**Conclusions:** autonomic dysfunction prevailed in the systems: gastrointestinal, thermoregulatory and urinary. Pollakiuria, orthostatic hypotension, and dysphagia were the most frequent symptoms. Motor functional disability is closely linked to an increase in the number and severity of autonomic disorders.

**Keywords:** Spinocerebellar Ataxia Type 2; Ataxin; Dysautonomia; Spinocerebellar degeneration.

**INTRODUCCIÓN**

La ataxia es un trastorno de la coordinación de los movimientos, debido a la lesión del cerebelo, sus vías aferentes y/o eferentes, la médula espinal, los nervios periféricos y/o el tallo cerebral. (1)

Uno de los capítulos más apasionantes de la neurología es el de las enfermedades heredogenerativas espinocerebelosas, de todas estas, las ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes (SCA, del inglés Spinocerebellar Ataxia), son las más frecuentes. La actual clasificación corresponde al orden de su descripción genotípica SCA1-SCA49. (2) Dentro de este grupo se encuentra la ataxia espinocerebelosa tipo 2, forma molecular más frecuentemente observada en Cuba. (3)

Datos epidemiológicos globales muestran que la SCA2 representa el 15% de todas las ataxias a escala internacional. (4) La tasa de prevalencia en Cuba es la más elevada a nivel mundial (40.8 casos por 100 mil habitantes) en el noreste de la región oriental. (5) La prevalencia en la provincia Granma ha sido estimada en 4.19 casos por 100 000 habitantes. (3) Actualmente existen más de 30 individuos, pertenecientes a 10 familias diferentes, diagnosticados molecularmente con SCA2.

La enfermedad se produce como resultado de la expansión de trinucleótidos repetidos por encima de 31 unidades de CAG en la región codificante del gen SCA2 localizado en el brazo largo del cromosoma 12, debido a una mutación dinámica que tiende a sufrir inestabilidad intergeneracional. De ahí, se traduce una proteína con un dominio poliglutamínico expandido denominada ataxina-2, que finalmente promueve la muerte neuronal. (5)

Se ha utilizado internacionalmente una escala para determinar la intensidad de las manifestaciones clínicas denominada “International Cooperative Ataxia Rating Scale” (ICARS) (Ver Anexo 1). (6) El cuadro clínico de la SCA2 está dado por ataxia de la marcha, dismetría y disartria, aunque los movimientos sacádicos lentos, la adiadococinesia, hiporreflexia o arreflexia osteotendinosa y apalestesia en los miembros inferiores y el signo de Romberg positivo son de muy frecuente aparición. (7) La acentuación progresiva de las manifestaciones somáticas ha permitido establecer algunas clasificaciones considerando el grado de discapacidad motora. (8)

El primer reporte acerca de la existencia de disfunción autonómica en la SCA2 fue realizado por investigadores del Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias (CIRAH) en el año 2001. (9) Más recientemente se publicó un estudio donde se encontró la presencia de síntomas autonómicos en más de la mitad de los enfermos. (10) La Escala de Resultados en la Enfermedad de Parkinson para Síntomas Autonómicos, mejor conocida por sus siglas en inglés Scale for Outcomes in Parkinson's disease for Autonomic Symptoms (SCOPA-AUT), (11) ha sido utilizada para caracterizar la sintomatología del sistema nervioso autónomo (SNA) en la SCA2 cubana.

Problema Científico: ¿Cuál es la frecuencia de los trastornos autonómicos en pacientes con SCA2 en el norte de la provincia Granma?

A pesar de existir investigaciones tanto en el ámbito nacional como internacional sobre la temática, es necesario seguir investigando por varias razones: existe mayor número de casos incidentes, no se conoce la morbilidad oculta, ni la magnitud de las manifestaciones clínicas y sigue siendo una de las enfermedades neurológicas que más discapacidad ocasiona. Algunos aspectos mencionados antes, podrán tener solución si con el presente estudio se esclarece si existe relación entre la presencia de manifestaciones disautonómicas en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 y la evolución clínica de la enfermedad.

El objetivo del presente trabajo es determinar la relación entre el grado de afectación clínica y la frecuencia de los trastornos autonómicos en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

**MÉTODO**

Se realizó un estudio analítico de corte transversal y correlacional en el Hospital Provincial General “Carlos Manuel de Céspedes”, de Bayamo, durante el período comprendido desde el 1ro de septiembre del 2018 hasta el 31 de octubre de 2019, donde se investigaron prospectivamente 31 pacientes con el diagnóstico molecular de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2, que constituyeron el universo y a la vez coincidió también con la muestra de esta investigación, pertenecientes a los municipios del norte de la provincia de Granma (Bayamo, Jiguaní, Guisa, Cauto Cristo, Buey Arriba y Río Cauto). Estos pacientes formaron parte de las últimas cuatro generaciones de 10 familias.

**Criterios de inclusión:**

* Pacientes que cumplieron los criterios básicos definidos para la SCA2 en Cuba que comprenden: la presencia de un patrón de herencia autosómica dominante, los signos cardinales de la enfermedad tales como: ataxia de la marcha, dismetría de los miembros, disdiadococinesia, movimientos sacádicos lentos, disartria cerebelosa y reflejos osteotendinosos anormales. (9)
* Pacientes con diagnóstico molecular de SCA2.
* Pacientes que aceptaron formar parte de la presente investigación mediante consentimiento informado.

**Criterios de exclusión:**

* Pacientes con presencia de enfermedades sistémicas que repercuten sobre el SNA.
* Pacientes que ingieren medicamentos con efectos sobre sobre el SNA.

**Operacionalización de las variables:**

Variables dependientes: Síntomas disautonómicos (disfagia, sialorrea, plenitud gástrica, constipación, incontinencia rectal, incontinencia vesical, polaquiuria, nicturia, micción imperiosa, hipotensión ortostática, hiperhidrosis diurna, hiperhidrosis nocturna, intolerancia al frío, intolerancia al calor, respuesta pupilar, disfunción eréctil, hipolubricación vaginal, dificultad para la eyaculación, anorgasmia).

Variables Independientes: Edad, edad de inicio, tiempo de evolución, grado de validez, escala ICARS y escala SCOPA-AUT.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Variable | Clasificación | Operacionalización | Descripción |
| Edad | Cuantitativa continua | Se expresó enaños | Se consideró la edad en años cumplidos según lo obtenido del interrogatorio al enfermo y a sus familiares. |
| Edad de Inicio | Cuantitativa continua | -De 10 a 20 años-De 21 a 30 años-De 31 a 40 años-De 41 años o más | Se consideró la edad en años cumplidos al momento de iniciar las primeras alteraciones clínicas somáticas. |
| Tiempo de Evolución | Cuantitativa continua | -Menos de 5 años-De 6 a 10 años-De 11 a 15 años-De 16 a 20 años-Más de 21 años | Se consideró como los años que el enfermo había padecido la enfermedad hasta el momento del examen.  |
| Grado de validez | Cualitativa ordinal | -Grado 1-Grado 2 -Grado 3 | Se clasificó teniendo en cuenta el grado de defecto, discapacidad y minusvalía que presentaron los pacientes (12). |
| Puntuaciónde la escalaICARS | Cuantitativa continua | -0 a 33 puntos-34 a 67 puntos-68 a 100 puntos | Se obtuvo la puntuación total de la escala ICARS (6). Se expresó en puntos; se pudo obtener un valor entre 0 y 100 puntos. |
| Síntomasautonómicos | Cualitativa nominaldicotómica | -Ausente-Presente | Se consideraron los síntomas clínicos nerviosos autonómicos obtenidos al interrogatorio del enfermo. |
| PuntuaciónAutonómica(SCOPA-AUT) | Cuantitativa continua | Valor de 0 a 69 puntos | Se obtuvo la puntuación total de la escala SCOPA-AUT (11). A mayor puntuación, existió mayor alteración clínica somática. |

**Métodos de procesamiento, análisis de la información y técnicas utilizadas para la recolección de datos:**

La información fue tomada de las historias clínicas y del cuestionario realizado a los pacientes, lo cual se almacenó en una base de datos de Microsoft Access. Se realizó una amplia revisión bibliográfica bases de datos encontradas en Internet como: Scielo, Mediagraphic, Scopus, PubMed, utilizando como principal motor de búsqueda Google Académico. Para la recolección y análisis de la información se emplearon métodos teóricos, empíricos y estadísticos. En el nivel teórico los métodos empleados fueron el histórico-lógico, el análisis-síntesis y el de inducción-deducción. En el nivel empírico se realizó el análisis documental de las historias clínicas individuales (HCI) y el cuestionario que exploró los sistemas afectados. Para el cumplimiento del objetivo se determinó el grado de afectación clínica de los pacientes al estratificarlos según el grado de validez; (12) y se le aplicó a cada sujeto de estudio la escala ICARS, (6) para medir la severidad de las manifestaciones clínicas. Se determinó el grado de afectación del SNA aplicando la escala SCOPA-AUT, (11) para ello se elaboró un cuestionario que aborda 26 interrogantes que exploran varios sistemas corporales: gastrointestinal, urinario, cardiovascular, termorregulador, reflejo pupilomotor y la esfera sexual (Ver Anexo 2). Dichas preguntas fueron graduadas de cero a tres puntos según los síntomas estuvieran ausentes (0), presentes a veces (1), regularmente (2) o si fueron frecuentes (3). Cada interrogante estaba referida al último mes, con excepción del síncope, que se delimitó a los últimos seis meses.

Se definió como:

* Ausente: ausencia del síntoma durante la semana y el mes.
* A veces: al menos dos veces a la semana por más de una semana, calificado como síntoma ligero.
* Regularmente: tres veces por semana durante dos semanas o más, calificado como síntoma moderado.
* Frecuente: más de tres veces por semana por más de una semana, calificado como síntoma severo.

**Técnicas y procedimientos estadísticos:**

Se utilizó el análisis descriptivo de los datos. A todas las variables se les realizó distribución de frecuencias absoluta y relativa porcentual. Los datos recolectados en las encuestas fueron procesados en una base de datos con el programa Microsoft Office Excel e importados y procesados mediante el empleo del paquete estadístico SPSS (Statistical Package for Social Sciences), versión 22,0 para Windows, en español. Los resultados obtenidos se presentaron en tablas y gráficos. Los datos se presentan con estadígrafos descriptivos, como porcentajes, medias ± desviación estándar (DE), intervalo y medianas. La comparación entre medias se realizó con la prueba t de Student para las variables con distribución normal. La existencia de correlación entre las variables cuantitativas del estudio fue evaluada mediante las pruebas no paramétricas Tau-b de Kendall y Rho Spearman. Para todas las pruebas, se aceptó un nivel de significación del 5%.

**Aspectos éticos:**

Antes de iniciar la investigación se contó con la aprobación del Comité de Ética del Hospital General Docente “Carlos Manuel de Céspedes”. Se obtuvieron los consentimientos informados oral y escrito, de los enfermos y los familiares, o sus tutores (Ver Anexo 3). Se mantuvo la confidencialidad de los datos obtenidos. Se cumplieron las normas éticas de las investigaciones en humanos, según lo establecido en la Declaración de Helsinki.

**RESULTADOS**

La edad cronológica de los pacientes osciló entre 9 y 75 años y la edad de inicio de la enfermedad osciló entre 7 y 60 años, con una media de 35.1 años. El tiempo de evolución se encontró en el rango de 1 a 29 años con un valor medio de 12.3 años. El puntaje de la escala ICARS osciló entre 5 y 96 puntos, con una media de 44,4 puntos que corresponde con un déficit motor moderado. La escala SCOPA-AUT mostró valores entre 2 y 50 puntos (valor medio 23.3 puntos) lo que denota que el total del universo estudiado presentó afectación del SNA.

Según el grado de validez, la mayoría de los pacientes estudiados (54.8 %) fueron clasificados en el grado 1 (de defecto), en el grado 2 (de discapacidad) fueron clasificados el 16.1% de los pacientes, y en el grado 3 (de minusvalía) el 29%.

La tabla 1 expone los sistemas más afectados, teniendo en cuenta el número de síntomas autonómicos identificados según la escala SCOPA-AUT, estos fueron: el urinario (28,2%), el gastrointestinal (27%), y el termorregulador (23,5%), seguidos por el cardiovascular y sexual.

Tabla 1. Distribución de síntomas autonómicos según la escala SCOPA-AUT por sistemas.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Sistema | No. de síntomas | % |
| Urinario | 72 | 28.2 |
| Gastrointestinal | 69 | 27 |
| Termorregulador | 60 | 23.5 |
| Cardiovascular | 23 | 9 |
| Sexual | 17 | 6.6 |
| Pupilomotor | 14 | 5.4 |

La Tabla 2 resalta el predominio de síntomas urinarios, cardiovasculares y gastrointestinales, donde la polaquiuria (9%), la hipotensión ortostática (9%) y la disfagia (7,8%) fueron los síntomas más frecuentes. Predominaron los síntomas clasificados como “ligeros”, seguido de los clasificados como “severos”.

Tabla 2. Distribución de los síntomas autonómicos considerando su intensidad y frecuencia de aparición en sujetos enfermos de SCA2.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Síntomas | Ligero | Moderado | Severa | Total |
| Polaquiuria | 14  | 3  | 6  | 23 [9] |
| Hipotensión ortostática | 17  | 5  | 1  | 23 [9] |
| Disfagia | 8  | 5  | 7  | 20 [7.8]  |
| Intolerancia al calor | 6  | 2  | 11  | 19 [7.4] |
| Constipación | 7  | 4  | 6  | 17 [6.6] |
| Nicturia | 4  | 7  | 6  | 17 [6.6] |
| Sialorrea | 12  | 3  | 2  | 17 [6.6] |
| Micción imperiosa | 7  | 2  | 7  | 16 [6.2] |
| Incontinencia vesical | 8  | 1  | 7  | 16 [6.2] |
| Intolerancia al frío | 5  | 3  | 8  | 16 [6.2] |
| Respuesta pupilar | 6  | 3  | 5  | 14 [5.4] |
| Hiperhidrosis diurna | 5  | 4  | 4  | 13 [5] |
| Plenitud gástrica | 4  | 4  | 4  | 12 [4.7] |
| Hiperhidrosis nocturna | 4  | 5  | 3  | 12 [4.7] |
| Eyaculación/ Orgasmo | 8  | - | 1  | 9 [3.5] |
| Disfunción eréctil/ Vagina seca | 5  | 1  | 2  | 8 [3.1] |
| Incontinencia rectal | 2  | - | 1  | 3 [1.1] |
| Total | 122[47.8] | 52[20.3] | 81[31.7] | 255 |

[ ]: Por ciento respecto al total de síntomas

Todos los pacientes que participaron en esta investigación presentaron algún síntoma autonómico, el 83.8% de los pacientes presentó cinco y más síntomas disautonómicos. Solo dos pacientes presentaron un solo síntoma, el resto refirió de dos a cuatro síntomas. El 79.2% de todos los trastornos del SNA pertenecen al sistema parasimpático, el resto (20.7%), pertenecen al sistema simpático, predominaron los síntomas clasificados como ligeros en ambos sistemas.

En los pacientes clasificados como grado 1 (defecto), el mayor porcentaje de manifestaciones disautonómicas fueron ligeras (29%). En los enfermos en los grados 2 (discapacidad) y 3 (minusvalía) predominaron las manifestaciones severas, (7% y 15.6% respectivamente). El grupo que presentó el mayor número de manifestaciones severas fue el 3 (15.6%).

La mayor concentración de pacientes clasificados en el grado 1 (defecto) se encuentran en el intervalo de tiempo de evolución de menos de cinco años (25.8%), mientras que en el grado 2 (discapacidad) de los cinco pacientes clasificados, 3 tienen un tiempo de evolución mayor de 21 años. En el grado 3 (minusvalía), el total de los enfermos clasificados se encuentran en los últimos tres intervalos (11 a 15 años, 16 a 20 años y más de 21 años). La correlación encontrada entre estas dos variables fue significativa (Rho de Spearman 0, 727 p=0,000 y Tau-b de Kendall 0,586 p=0,000).

El gráfico 1 muestra el puntaje de la escala ICARS en relación con el tiempo de evolución. Se observó una correlación directa. El presentar mayor cantidad de años con la enfermedad estuvo asociado a mayores alteraciones de la ICARS, al compararlos con los de menor tiempo evolutivo (p=0,000).



Gráfico 1. Correlación entre el tiempo de evolución y la escala ICARS en pacientes con SCA2.

Rho de Spearman 0,732 p=0,000 Tau-b de Kendall 0,554 p=0,000

En el Gráfico 2 la correlación entre el tiempo de evolución y la escala SCOPA-AUT, fue positiva con un valor de p=0.001. El estudio demostró que mientras mayor tiempo de evolución tiene la enfermedad, mayor número de alteraciones del SNA presentan los pacientes.



Gráfico 2. Correlación entre el tiempo de evolución y la escala SCOPA-AUT en pacientes con SCA2.

Rho de Spearman 0,582 p=0,001 Tau-b de Kendall 0,399 p=0,002

El Gráfico 3 muestra la correlación significativa entre las escalas ICARS y SCOPA-AUT. Los síntomas autonómicos de la SCA2 cubana, constatados por el cuestionario SCOPA-AUT, evidencian un deterioro progresivo paralelo a los signos somáticos de la enfermedad (ICARS), al tiempo de evolución y a las etapas de capacidad funcional motora consideradas en el estudio.



Gráfico 3. Correlación entre la escala ICARS y la escala SCOPA-AUT en pacientes con SCA2

Rho de Spearman 0,691 p=0,000 Tau-b de Kendall 0,535 p=0,000

**DISCUSIÓN**

Datos similares en cuanto a la edad de inicio de la enfermedad han sido reportados por otros autores en el mundo. (4,12) El tiempo de evolución encontrado difiere de los datos publicados por Sánchez Cruz, (13) quien encontró un tiempo evolución más prolongado, esto pudiera deberse a que la provincia Holguín, por su alta prevalencia, le confiere características especiales a la enfermedad y ha llevado a que se considere un efecto fundador en esta región. (5) El puntaje de la escala ICARS fue similar a los resultados obtenidos por Sánchez Cruz. (13) Los resultados de la escala SCOPA-AUT mostraron que el total de los pacientes estudiados presentaron al menos una manifestación disautonómica, a diferencia de lo encontrado por Montes Brown y col. (10) quienes reportaron que, de los 97 enfermos, solo 65 de ellos tuvieron esta sintomatología, y Sánchez Cruz (13) encontró que 94 pacientes, de los 121 enfermos estudiados en total, presentaron alteraciones clínicas autonómicas. Los datos citados anteriormente en comparación con lo encontrado en la presente investigación muestran una mayor afectación del SNA en los pacientes.

Es notable que se haya clasificado a un mayor número de pacientes en el estado de minusvalía, por el contrario, Velázquez y col. (8) reportaron que en su estudio predominó la discapacidad sobre la minusvalía. Esta diferencia pudiera explicarse por lo heterogéneo de las muestras estudiadas en ambos estudios, ya que incluyen pacientes en diferentes estados de discapacidad funcional motora.

La mayor afectación del sistema urinario encontrada en los pacientes difiere a los datos publicados por Montes Brown y col. (10) en el más reciente estudio de disautonomías en pacientes enfermos y presintomáticos de SCA2 en la provincia de Holguín, quien describe una mayor afectación del sistema gastrointestinal. El segundo y tercer lugar en cuanto a afectación autonómica lo ocupan el sistema gastrointestinal y termorregulador respectivamente, en contraposición con los hallazgos del autor antes citado, el cual encontró en segundo lugar la afectación el sistema urinario seguido por el sistema cardiovascular. (14) Los sistemas que sufrieron una mayor afectación en los pacientes constan de una compleja inervación por el SNA y su disfunción se justifica por las alteraciones histológicas descritas en fallecidos de SCA2 a nivel de estructuras con funciones vegetativas conocidas, como son el tallo cerebral, la médula espinal, el cerebelo, el hipotálamo y el tálamo.

Sánchez Cruz (13) encontró como síntomas más frecuentes la polaquiuria y la constipación. Montes Brown y col. (10) encontraron que la polaquiuria y la nicturia fueron los síntomas que prevalecieron. (15) En esta investigación, además de la polaquiuria, existen otros síntomas significativos que difieren de los encontrados por los autores anteriormente citados; éstos fueron: la hipotensión ortostática (9%), como expresión de la afectación del sistema cardiovascular, y la disfagia (7.8%) como alteración del sistema digestivo. Las alteraciones clínicas previamente comentadas fueron compatibles con las de un síndrome disautonómico mixto, con la combinación de manifestaciones neurovegetativas periféricas y centrales.

Las manifestaciones disautonómicas, en general, pueden ser explicadas por la reducción del número de neuronas en los núcleos autonómicos del tallo cerebral, descrita en estudios postmortem de los pacientes afectados, específicamente a nivel de los núcleos dorsal del vago y ambiguo. (16) La hipotensión ortostática ha sido vinculada con una disfunción parasimpática y denervación simpática extracardíaca. (17) Los trastornos pupilares, que afectan al 5.4% de los pacientes del presente estudio, se explican por el daño neuronal del núcleo de Edinger-Westphal, y por la desmielinización de las fibras del III par craneal. La sialorrea, referida por el 6.6% de los enfermos, puede obedecer al daño de los núcleos salivatorio inferior y superior del puente. (18)

En las astas laterales de la médula espinal se ha encontrado una reducción en el número de neuronas. Estas alteraciones en los segmentos sacros, permiten explicar parte de la sintomatología disautonómica, como son las alteraciones urinarias vesicales (polaquiuria, incontinencia, nicturia y micción imperiosa), la incontinencia rectal y la constipación. La disfunción sexual y la anorgasmia, también se pueden relacionar con el daño de las neuronas sacras. (15) La hiperhidrosis que se diagnosticó se relaciona con un incremento en la función simpática colinérgica, y aunque no se conoce su causa, puede obedecer a mecanismos metabólicos o de otras etiologías, similar a lo que ocurre en la enfermedad de Parkinson. (19) Por otro lado, la atrofia del cerebelo también puede mediar en el mecanismo fisiopatológico de varias alteraciones disautonómicas diagnosticadas, entre ellas se encuentran: la disautonomía cardíaca, las alteraciones vasomotoras y los desórdenes pupilares. (18, 19)

La gran mayoría de los síntomas autonómicos que afectan a los pacientes con SCA2, unidos al florido cuadro cerebeloso, conducen a la temprana discapacidad que limita considerablemente la calidad de vida de estos pacientes, muchos de ellos en plena edad laboral.

En otros estudios como el de Montes Brown y col. (10) se señala que el 33% de sus pacientes no presentaron trastornos del SNA. Esto pudiera deberse, en parte, a la menor proporción de pacientes incluidos en la investigación en comparación con otros trabajos y a la heterogeneidad de la muestra utilizada.

Montes Brown y col, (10) refieren en su investigación que los enfermos estudiados mostraron una diversidad de síntomas distribuidos en toda la topografía del SNA, relacionados en su mayoría con una hipofunción parasimpática, (16) similar a lo encontrado en este trabajo; sin embargo, fue notable la escasez de manifestaciones cardiovasculares, sobre todo la ausencia de síncope reportada por este autor, en comparación con la afectación encontrada en los pacientes.

La correlación entre el grado de validez y el número de manifestaciones disautonómicas muestra que el daño autonómico se asoció estadísticamente con el daño somático y, desde el punto de vista clínico, se observó una mayor intensidad del cuadro disautonómico en los enfermos con mayor grado de discapacidad. También se identificó un predominio de disautonomías en todos los enfermos confinados. Esto se interpreta como un fenómeno en el que los enfermos que presentan una severa alteración somática, también presentan una severa alteración autonómica.

La correlación entre el tiempo de evolución y el grado de validez evidencia que, a mayor tiempo de evolución de la enfermedad, existirá mayor grado de afectación funcional motora de manera general, no absoluta. Otros autores también han analizado el comportamiento evolutivo de la enfermedad a través del tiempo, y han demostrado el curso progresivo e invariable en todos los enfermos, que quedan limitados finalmente al estado de postración. (7,20)

El puntaje la escala ICARS en relación con el tiempo de evolución fue significativo, por lo que podemos inferir que la severidad del cuadro clínico somático está estrechamente vinculada con el tiempo de evolución de la SCA2, como cabe esperar en una enfermedad heredodegenerativa.

La correlación entre el tiempo de evolución y la escala SCOPA-AUT también fue significativa, evidenciando que entre más temprano se inicie la enfermedad y mayor período evolutivo presente, será mayor el daño del sistema vegetativo. Sánchez Cruz (13) reportó también una asociación significativa entre estas dos variables, y relacionó además la SCOPA-AUT con el CAG expandido y la edad de inicio, encontrando una correlación directa. En estudios experimentales, se demostró que el tamaño de la expansión repetida de glutamina en la ataxina-2 se relaciona con la formación de agregados proteicos y la intensidad del daño citotóxico. (5,21, 22)

Sin embargo, Montes Brown y col. (10) identificaron 25 sujetos presintomáticos con síntomas autonómicos, hallazgo que sugiere la existencia de un efecto neurotóxico de la ataxina-2 desde antes de la aparición de los signos somáticos de la SCA2. El presente estudio demostró que mientras mayor tiempo de evolución tiene la enfermedad, mayor número de alteraciones del SNA presentan los pacientes, lo cual concuerda con todas las razones expuestas por los autores citados.

La correlación significativa entre las escalas ICARS y SCOPA-AUT muestra que existe un deterioro progresivo paralelo entre los síntomas autonómicos de la SCA2 cubana, constatados por el cuestionario SCOPA-AUT y los signos somáticos de la enfermedad evaluados a través de la escala ICARS. Resultados similares fueron encontrados por Montes Brown y col. (10) e Indelicato y col. (16) en Austria, estos autores informaron que el porcentaje de síntomas autonómicos calificados como “severos” se incrementan durante la etapa motora de la enfermedad. En estos estudios las conocidas relaciones de la ICARS y el número de repeticiones del CAG, edad de inicio y tiempo de evolución, observadas en las enfermedades poliglutamínicas autosómicas dominantes, aunque más débiles, se mantuvieron con la SCOPA-AUT.23

Los resultados sostienen que el deterioro progresivo del sistema somático motor y sensorial en las SCA2 está asociado a un evidente cuadro de síntomas autonómicos, que se acentúa desde la etapa presintomática de la enfermedad, con incremento significativo del número de síntomas al pasar a la fase motora de la afección.

Siempre esperamos que un abordaje neurogenético más avanzado de la ataxia espinocerebelosa tipo 2 en el futuro próximo permitirá, si no eliminar, al menos atenuar los síntomas y signos clínicos y la progresión de la enfermedad, sin exceptuar las manifestaciones disautonómicas, que son una parte inseparable de la vida de estos pacientes, que sufren y esperan.

**CONCLUSIONES**

La mayoría de los pacientes presentaron un déficit motor moderado y fueron clasificados en el estado de defecto. La disfunción autonómica predominó en los sistemas urinario, gastrointestinal y termorregulador, siendo la polaquiuria, la hipotensión ortostática y la disfagia los síntomas que se registraron con mayor frecuencia, y se registra una mayor prevalencia de síntomas secundarios a la afectación parasimpática. La discapacidad funcional motora está estrechamente vinculada con un incremento en el número y la severidad de los trastornos autonómicos.

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Pilotto F, Saxena S. Epidemiology of inherited cerebellar ataxias and challenges in clinical research. Clinical and Translational Neuroscience. [Internet]. 2018 [citado 19 de mayo de 2023]; 2(2). Disponible en: <https://doi:10.1177/2514183X18785258>
2. Coutinho P, Ruano L, Loureiro LJ, Cruz TV, Barros J, Tuna A, et al. Hereditary Ataxia and Spastic Paraplegia in Portugal. Jama Neurol [Internet]. 2018 [citado 19 de mayo de 2023]; 70(6). Disponible en: [https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology /fullarticle/ 1680457](https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology%20/fullarticle/%201680457)
3. Park J, Cho JW, Youn J, Oh E, Jang W, Kim JS. Validity and Reliability of the Korean-Translated Version of the International Cooperative Ataxia Rating Scale in Cerebellar Ataxia. J Mov Disord. [Internet]. 2023 [citado 19 de mayo de 2023]; 16(1):86-90. Disponible en: <https://www.e-jmd.org/journal/view.php?number=419>
4. Garrido-Morro DI, Fernández-García DP, Guzmán De Villoria-Lebiedziejewski DJA, Herrera-Herrera DI, Del Valle-Pérez DMJ, Romero-Martínez DJ. Ataxia esporádica en el adulto: qué debemos saber. seram [Internet]. 2021 [citado 19 de mayo de 2023]; 1(1). Disponible en: <https://www.piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4424>
5. González-Sánchez M, Coscarón-Blanco E, Martín-Sánchez V, Yáñez-González R, Martín-Bailón M, Sánchez-Blanco C, et al. Síntomas y signos de la hipofunción vestibular unilateral y bilateral. Rev. ORL [Internet]. 2020 [citado 2023 Mayo 19]; 11(1): 7-17. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.14201/orl.21625>
6. International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS) [Internet] 2018 [Citado el 6 nov. 2019]. Disponible en: <http://www.meducator3.net/algorithms/content/international-cooperat>
7. Laguna-Alberto C, Pérez-Luis V, Marrero-Alián P. Caracterización clínico-cognitiva de la ataxia espinocerebelosa tipo 2. Rev. Finlay [Internet] 2021 [citado 2023 mayo 19]; 11(3): 243-254. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342021000300243&lng=es>
8. Martínez-Barrera OA, Rodríguez-Labrada R, Medrano-Montero J. Evaluación de indicadores estáticos en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2. Lecturas: Educación Física y Deportes. [Internet] 2022 [citado 2023 Mayo 19]; 27(289): 84-95. Disponible en: <https://doi.org/10.46642/efd.v27i289.2868>
9. Ramírez-García SA, Sánchez-Corona J, Ortega-Pacheco D, Ramírez-Bohórquez E, García-Cruz D. Ataxina-2, nuevo blanco en enfermedades genéticas complejas. Gac. Méd. Méx [Internet] 2019 [citado 2023 Mayo 19]; 155(1): 58-62. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/gmm.18003473>
10. López-Zuazo A, Carvalho-Monteiro G, Povedano-Margarit B. Enfermedades cerebelosas. Medicine. [Internet] 2019 [citado 2023 Mayo 19]; 12(77):4527-36. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.med.2019.05.001>
11. Visser M, Marinus J, Stiggelbout A. M, Van Hilten J J. Assessment of autonomic dysfunction in Parkinson's disease: the SCOPA-AUT.MovDisord [Internet] 2004; [citado 2023 Mayo 19]; 19: 1306-12. [Citado 1 dic. 2019]. Disponible en: <https://www.lumc.nl/sub/7020/att/1288981/SCOPA_AUT_English>
12. Giordano I, Harmuth F, Jacobi H, Paap B. Clinical and genetic characteristics of sporadic adult-onset degenerative ataxia. Neurology. [Internet] 2017 [Citado 1 dic. 2019] 89:1043–1049. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28794257>
13. Naidoo AK, Wells C-LD, Rugbeer Y, Naidoo N. The “Hot Cross Bun Sign” in Spinocerebellar Ataxia Types 2 and 7–Case Reports and Review of Literature. Mov Disord Clin Pract. [Internet] 2022 [citado 2023 Mayo 19]; 9: 1105-1113. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/mdc3.13550>
14. Senapati L K, Patnaik S, Samanta P, Sambit PK, Santosh D, Jayanti M. Comparison of Cardiac Autonomic Function in Type 2 Spinocerebellar Ataxia With Normal Control Using Heart Rate Variability as a Tool: A Cross-Sectional Study in Eastern India. Cureus. [Internet] 2021 [citado 2023 Mayo 19]; 13(11): e20058. Disponible en: <https://doi:10.7759/cureus.20058>
15. Sánchez-Corona J, Ramirez-Garcia SA, Castañeda-Cisneros G, Gutiérrez-Rubio SA, Volpini V, Sánchez-Garcia DM, et al. A clinical report of the massive CAG repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 2: Severe onset in a Mexican child and review previous cases. Genet Mol Biol [Internet] 2020 [citado 2023 Mayo 19]; 43(3):e20190325. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/1678-4685-GMB-2019-0325>
16. Tamuli D, Kaur M, Jaryal AK, Srivastava AK, Senthil Kumaran S, Deepak KK. Structural atrophy of central autonomic network correlates with the functional attributes of autonomic nervous system in spinocerebellar ataxia patients. Journal of Clinical Neuroscience. [Internet] 2021 [citado 2023 mayo 19]; 93: 274-281. Disponible en: <https://doi:10.1016/j.jocn.2021.07.031>
17. Indelicato E, Fanciulli A, Ndayisaba JP, ·Nachbauer W, Granata R, Wanschitz J, et al. Autonomic function testing in spinocerebellar ataxia type 2. Clinical Autonomic Research. [Internet] 2018 [Citado el 19 mayo de 2023]; 28:341–346. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10286-018-0504-4>
18. Yang L, Dong Y, Yin M, Wang N, Zhiâ-Ying W. Genetic profile and clinical characteristics of Chinese patients with spinocerebellar ataxia type 2: a multicenter experience over ten years. European Journal of Neurology. [Internet] 2020 [citado 2023 Mayo 19]; 28(3): 955-964. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/ene.14601>
19. Indelicato E, Fanciulli A, Nachbauer W. Cardiovascular autonomic testing in the work-up of cerebellar ataxia: insight from an observational single center study. J Neurol. [Internet] 2020 [citado 2023 mayo 19]; 267:1097–1102. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00415-019-09684-4>
20. Jaques, C.S., Escorcio-Bezerra, M.L., Pedroso, J.L. et al. The Intersection Between Cerebellar Ataxia and Neuropathy: a Proposed Classification and a Diagnostic Approach. Cerebellum. [Internet] 2022 [citado 2023 mayo 19]; 21:497–513. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01275-2>
21. Shouman, Kamal; Sandroni, Paola. Antibody Testing for Suspected Autoimmune Autonomic Dysfunction and Small Fiber Neuropathies. Journal of Clinical Neurophysiology. [Internet] 2021 [citado 2023 mayo 19]; 38(4):274-278. Disponible en: DOI: 10.1097/WNP.0000000000000627
22. Vogel AP, Magee M, Torres-Vega R, Medrano-Montero J, Cyngler MP, Kruse M. Features of speech and swallowing dysfunction in pre-ataxic spinocerebellar ataxia type 2. Neurology. [Internet] 2020 [citado 2023 mayo 19]; 95 (2):e194-e205. Disponible en: DOI: 10.1212/WNL.0000000000009776
23. Jorge-Saínz Y, Almaguer-Gotay D, Rodríguez-Estupiñán A, Almaguer-Mederos L E. An approach to nutritional intake in patients with Spinocerebellar Ataxia type 2. Rev haban cienc méd [Internet] 2021 [citado 2023 Mayo 19] ; 20( 5 ): e4054. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2021000500007&lng=es>

**Contribución de autoría:**

**JDSB y CACR:** conceptualización, investigación, metodología, visualización, redacción borrador original, redacción-revisión y edición.

**LJCR:** conceptualización, redacción-revisión y edición.

**Conflictos de interés:** los autores no reportan conflictos de interés.

**ANEXOS**

**ANEXO 1.** **International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS)**

**Escala internacional de ataxia para estudios farmacológicos:**

**I- Trastornos de la Postura y la Marcha:**

1- Capacidad para caminar.

Observar durante una prueba de 10 metros incluyendo una media vuelta, cerca de una pared, alrededor de 1.5 metros.

0= normal.

1= casi normal, pero incapaz de caminar con los pies en posición de tándem.

2= camina sin soporte, pero claramente anormal e irregular.

3= camina sin soporte pero con considerable tambaleo, dificultades en la media vuelta.

4= caminar con soporte autónomo, no es posible por mucho tiempo, el paciente usa el soporte episódico de la pared durante una prueba de 10 metros.

5= caminar, solo es posible con un bastón.

6= caminar, solo es posible con dos bastones especiales o con un cochecito.

7= caminar, solo con una persona acompañante.

8= caminar es imposible, aún con una persona acompañante (silla de rueda).

Puntuación: \_\_\_\_

2- Velocidad de la marcha

Observar en pacientes con puntuación precedentes 1-3, puntuación precedente 4 o mayor, dar automáticamente puntuación 4 en esta prueba.

0= normal.

1=ligeramente reducida.

2= marcadamente reducida.

3= extremadamente lenta.

4= caminar con soporte autónomo no es posible por mucho tiempo.

Puntuación: \_\_\_

3- Capacidad para estar de pie, ojos abiertos.

Primero se le pide al paciente que trate de permanecer en un solo pie, si es imposible, que se pare con el pie en posición de tándem, si es imposible, que se pare con los pies juntos, para buscar la posición natural, se le dice al paciente que busque una posición de pie confortable.

0= normal, capaz de mantenerse en un solo pie más de 10 segundos.

1= capaz de permanecer con los pies juntos, pero no es capaz de permanecer en un solo pie más de 10 segundos.

2= capaz de permanecer con los pies juntos, pero no es capaz de pararse con los pies en posición de Tándem.

3= no es capaz de permanecer mucho tiempo con los pies juntos, pero es capaz de pararse en posición natural sin soporte, sin o con oscilación moderada.

4= parado en posición natural sin soporte, con considerable oscilación y considerables correcciones.

5= Incapaz de pararse en posición natural sin soporte fuerte de un brazo.

6= Incapaz de permanecer de pie, aún con soporte fuerte de 2 brazos.

Puntuación: \_\_\_

4- Ancho de los pies en posición natural sin soporte, ojos abiertos.

Se le pide al paciente que encuentre una posición confortable, después se mide la distancia entre maléolo medial.

0 = normal (<10 cm).

1= ligeramente agrandado (> 10 cm).

2= claramente agrandado ( 25 cm < Ancho < 35 cm).

3= severamente agrandado ( > 35 cm).

4= pararse en posición natural es imposible.

Puntuación: \_\_\_.

5- Oscilación del cuerpo con los pies juntos, ojos abiertos

0= normal.

1= oscilaciones ligeras.

2= oscilaciones moderadas (< 10 cm a nivel de la cabeza).

3= oscilaciones severas (> 10 cm a nivel de la cabeza), amenazante la posición erecta.

4= caída inmediata.

Puntuación: \_\_\_

6- Oscilaciones del cuerpo con los pies juntos, ojos cerrados

0= normal.

1= oscilaciones ligeras.

2= oscilaciones moderadas (10 cm a nivel de la cabeza).

3= oscilaciones severas (> 10 cm a nivel de la cabeza), amenazante la posición erecta.

4= caída inmediata.

Puntuación: \_\_\_\_

7- Calidad en la posición de sentado.

Muslos juntos, en una superficie dura, brazos doblados.

0= normal.

1= con oscilaciones ligeras del tronco.

2= con oscilaciones moderadas del tronco y las piernas.

3= con desequilibrio severo.

4= imposible.

Puntuación: \_\_\_\_

Postura y Marcha (puntuación estático):\_\_\_\_\_/ 34.

8- Prueba rodilla-tibia (Descomposición del movimiento y temblor de intención). La prueba es desarrollada en la posición supina, pero la cabeza es inclinada, de forma que el control visual sea posible. Se le pide al paciente que eleve una pierna y coloque el talón en la rodilla, y después deslice el talón hacia abajo a través de la superficie tibial anterior de la pierna que reposa hacia el tobillo. Una vez alcanzada la articulación del tobillo, la pierna es nuevamente elevada en el aire a una altura de aproximadamente 40 cm y la acción es repetida. Al menos 3 movimientos de cada miembro deben ser desarrollados para un estudio apropiado.

0= normal.

1= descendiendo el talón en un eje continuo, pero el movimiento es descompuesto en varias fases, sin sacudidas reales, o anormalmente lento.

2= descendiendo con sacudidas en el eje.

3= descendiendo con sacudidas, con movimientos laterales.

4= descendiendo con sacudidas, con movimientos laterales extremadamente fuertes o prueba imposible.

Puntuación derecho: \_\_\_\_ Puntuación Izquierdo:\_\_\_\_

9- Temblor de acción en la prueba de talón-rodilla, la misma prueba que la precedente: el temblor de acción del talón en la rodilla es específicamente observado cuando el paciente golpea el talón en la rodilla por unos pocos segundos antes de deslizarlo hacia debajo de la superficie tibial anterior; el control visual es requerido.

0= no hay problema.

1= temblor deteniéndose inmediatamente cuando el talón alcanza la rodilla.

2= temblor deteniéndose en menos de 10 segundos después de alcanzar la rodilla.

3= temblor continuo por más de 10 segundos después de alcanzar la rodilla.

4= temblor ininterrumpido o prueba imposible.

Puntuación derecho: \_\_\_\_ Puntuación Izquierdo:\_\_\_\_

10- Prueba índice-nariz: descomposición y dismetría El sujeto sentado en una silla, la mano está en reposo en la rodilla antes del comienzo del movimiento; el control visual es requerido. Tres movimientos de cada miembro deben ser desarrollados para una prueba apropiada.

0= no problema.

1= movimiento oscilante sin descomposición del movimiento.

2= movimiento segmentado en dos fases y/o dismetría moderada en alcanzar la nariz.

3= movimiento segmentado en más de 2 fases y/o considerable en alcanzar la nariz.

4= dismetría impidiendo (obstaculizando) al paciente alcanzar la nariz.

Puntuación derecho: \_\_\_\_ Puntuación Izquierdo: \_\_\_\_

11- Prueba Índice- Nariz: temblor de intención del dedo

El temblor estudiado es aquel que aparece durante la fase balística del movimiento; el paciente se sienta confortablemente con sus manos descansando en sus muslos; el control visual es requerido; tres movimientos de cada miembro deben ser desarrollados para un estudio apropiado.

0=no hay problema.

1= desvío simple del movimiento.

2= temblor moderado con amplitud estimada < 10 cm.

3= temblor con amplitud estimada entre 10 y 40 cm.

4= temblor severo con amplitud estimada > 40 cm.

Puntuación derecho: \_\_\_\_. Puntuación Izquierdo: \_\_\_\_

12- Prueba dedo-dedo (temblor de acción o inestabilidad)

Se le pide al paciente estando sentado que mantenga medialmente sus dos dedos índices apuntando cada uno al otro por alrededor de 10 segundos, a una distancia de alrededor de 1 cm; a nivel del tórax, bajo control visual.

0= normal.

1= inestabilidad ligera.

2= oscilaciones moderada de los dedos con amplitud estimada < 10 cm.

3= oscilaciones considerables de los dedos con amplitud estimada entre 10 y 40 cm.

4= movimientos de sacudidas > 40 cm de amplitud.

Puntuación derecho: \_\_\_\_. Puntuación Izquierdo: \_\_\_\_.

13- Movimientos alternantes de pronación-supinación

El sujeto confortablemente sentado en una silla, se le dice que eleve su antebrazo verticalmente y que realice movimientos alternantes de las manos, cada mano es movida y estudiada separadamente.

0= normal.

1= ligeramente irregular y lenta.

2= claramente irregular y lenta, pero sin oscilación del codo.

3= extremadamente irregular y movimientos lentos, con oscilación del codo.

4= movimientos completamente desorganizados o imposibles.

Puntuación derecho: \_\_\_\_ Puntuación Izquierdo:\_\_\_\_

14- Dibujo de la espiral de Arquímedes en un patrón predibujado: El sujeto debe sentarse confortablemente en frente de una mesa, la hoja de papel debe estar fija para evitar artefactos. Se le dice al sujeto que le realice la tarea sin control del tiempo requerido. Las mismas condiciones deben ser usadas en cada examen; la misma mesa, el mismo lápiz. La mano dominante es examinada.

0= normal.

1= deterioro y descomposición, la línea se va del patrón ligeramente, pero sin desvío hipermétrico.

2= línea completamente fuera del patrón con recruce y/o desvío hipermétrico.

3=disturbio mayor debido a hipermetría y descomposición.

4=dibujo completamente desorganizado, le resulta imposible al paciente.

Puntuación: \_\_\_\_

Puntuación, cinético (coordinación de miembro): \_\_\_\_/52.

III- Desórdenes del habla

Disartria: fluencia del habla. Se le dice al paciente que repita varias veces una frase u oración estándar, siempre la misma, por ejemplo: El médico es mi amigo.

0= normal.

1= modificación ligera de la fluencia.

2= modificación moderada de la fluencia.

3= habla considerablemente lento y disartria.

4= no habla.

Puntuación: \_\_\_\_

15-Disartria: claridad del habla

0= normal.

1= sugestión de pronunciación indistinta (comerse sílabas).

2= pronunciación indistinta definida, muchas palabras no se entienden

3=pronunciación indistinta severa, habla no entendible.

4= no habla.

Puntuación: \_\_\_\_

Disartria Puntuación: \_\_\_\_./ 8.

IV- Desórdenes oculomotores

16-Nistagmo evocado por la mirada

Se le dice al paciente que mire lateralmente el dedo del examinador: los movimientos estudiados son principalmente horizontales, pero pueden ser oblicuos, rotatorios o verticales.

0= normal.

1= transiente.

2= persistente pero moderado.

3= persistente y severo.

Puntuación: \_\_\_\_

17- Anormalidades del seguimiento ocular

Se le dice al paciente, que siga el movimiento lateral lento desarrollado por el dedo del examinador.

0= normal.

1= ligeramente sacádico.

2= claramente sacádico.

Puntuación: \_\_\_\_

18- Dismetría de la sacada:

(Los dos dedos índices del examinador son colocados en cada campo visual temporal del paciente cuyos ojos están en la posición primaria; se le dice al paciente que mire lateralmente el dedo a la derecha y a la izquierda, overshoot o undershoot de los dos lados es entonces estimado).

0= ausente.

1= overshoot claro bilateral o undershoot de la sacada.

Puntuación: \_\_\_\_

Puntuación movimientos oculares: \_\_\_\_/6.

Puntuación Total Ataxia: \_\_\_\_/ 100

**ANEXO 2.** **Escala para la evaluación del sistema nervioso autónomo (SCOPA-AUT)**

SCOPA-AUT SISTEMA NERVIOSO AUTÓNOMO

Nombre:

F. Nacimiento: F. Encuesta:

Edad Inicio:

A: Nunca. B: A veces. C: Regularmente. D: Frecuentes.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Cuestionario | A | B | C | D |
| 1. ¿En el último mes ha tenido dificultad para tragar o se ha atragantado? |  |  |  |  |
| 2. ¿En el último mes se le ha salido la saliva de la boca? |  |  |  |  |
| 3. ¿En el último mes, alguna vez la comida se le ha pegado o atorado en la garganta? |  |  |  |  |
| 4. ¿En el último mes ha sentido durante las comidas que se llenaba muy rápidamente? |  |  |  |  |
| 5. ¿En el último mes ha tenido estreñimiento? El estreñimiento es un obstáculo del intestino, una condición en que alguien tiene un movimiento del intestino dos veces por semana o menos. |  |  |  |  |
| 6. ¿En el último mes ha tenido que esforzarse (pujar) para defecar? |  |  |  |  |
| 7. ¿En el último mes ha tenido pérdida involuntaria de heces fecales? |  |  |  |  |
| 8. ¿En el último mes ha tenido dificultad para retener la orina? (Extra: si usa catéter) |  |  |  |  |
| 9. ¿En el último mes ha tenido pérdida involuntaria de orina? (Extra: si usa catéter) |  |  |  |  |
| 10. ¿En el último mes ha sentido que después de orinar le queda orina en la vejiga? (Extra: si usa catéter) |  |  |  |  |
| 11. ¿En el último mes ha notado débil el chorro de orina? (Extra: si usa catéter) |  |  |  |  |
| 12. ¿En el último mes ha tenido que volver a orinar a las 2 horas de la última vez? (Extra: si usa catéter) |  |  |  |  |
| 13. ¿En el último mes ha tenido que orinar por las noches, después de acostarse? (Extra: si usa catéter) |  |  |  |  |
| 14. ¿En el último mes, cuando se pone de pie ha sentido mareos, visión borrosa, o dificultad para pensar? |  |  |  |  |
| 15. ¿En el último mes ha sentido mareos después de permanecer de pie por algún tiempo? |  |  |  |  |
| 16. ¿Se ha desmayado en los últimos 6 meses? |  |  |  |  |
| 17. ¿En el último mes ha sudado excesivamente durante el día? |  |  |  |  |
| 18. ¿En el último mes ha sudado excesivamente durante la noche? |  |  |  |  |
| 19. ¿En el último mes ha sentido molestia en los ojos ante una luz brillante? |  |  |  |  |
| 20. ¿En el último mes con qué frecuencia ha tenido intolerancia al frío? |  |  |  |  |
| 21. ¿En el último mes con qué frecuencia ha tenido intolerancia al calor? |  |  |  |  |
| 22. ¿En el último mes ha tenido impotencia (no lograr o no mantener la erección)? (Extra: no aplicable) |  |  |  |  |
| 23. ¿En el último mes con qué frecuencia no ha podido eyacular? (Extra: no aplicable) |  |  |  |  |
| 23a. ¿En el último mes ha tomado medicamentos para trastornos de la erección? (En caso positivo, qué medicina\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_?) (No\_\_\_\_\_\_\_\_, Sí\_\_\_\_\_\_\_\_\_) |  |  |  |  |
| 24. ¿En el último mes, su vagina ha estado demasiado seca durante la actividad sexual? (Extra: no aplicable) |  |  |  |  |
| 25. ¿En el último mes, usted ha tenido dificultad para alcanzar el orgasmo? (Extra: no aplicable) |  |  |  |  |
| 26. ¿En el último mes, usted ha usado medicamentos para: a) El estreñimiento Sí\_\_\_\_ No\_\_\_? b) Problemas urinarios Sí\_\_\_\_ No\_\_\_\_? c) La presión sanguínea Sí\_\_\_ No\_\_\_\_? d) Otros síntomas Sí\_\_\_ No\_\_\_? |  |  |  |  |

**ANEXO 3.** **Acta de consentimiento informado del paciente o al familiar.**

**Consentimiento Informado**

Hospital Provincial General “Carlos Manuel de Céspedes”.

Servicio de Neurología.

Fecha: \_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_. HC: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.

Yo \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ doy mi consentimiento para la información correspondiente a mis antecedentes clínicos sea usada con fines investigativos. Me comprometo a brindar información verídica y cumplir con las indicaciones de los investigadores. La información que brinde será de forma confidencial y para uso exclusivo del estudio y firmo para que así haga constar;

Firma del Jefe del Proyecto Firma del Participante.