**Universidad de Ciencias Médicas de Granma**

**Facultad de Ciencias Médicas de Manzanillo**

**Departamento de Neurología**

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

**ARTÍCULO ORIGINAL**

**Caracterización clínico-epidemiológica de enfermos con ataxia espinocerebelosa tipo 2**

**Autores:**

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

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

Laura de Jesús Cuevas-Rodríguez III <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 una de las formas moleculares más extendidas en el mundo y la más frecuente en Cuba, en especial en el nordeste oriental.

**Objetivo:** caracterizar clínico y epidemiológicamente la ataxia espinocerebelosa tipo 2 en el norte de la provincia Granma.

**Método:** se realizó un estudio descriptivo de corte transversal 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 investigaron prospectivamente 31 pacientes con el diagnóstico molecular de ataxia espinocerebelosa tipo 2.

**Resultados:** la prevalencia de la enfermedad en la provincia fue de 6.97 casos por 100 mil habitantes, Cauto Cristo fue el municipio con mayor afectación (29.18 casos por 100 mil habitantes). Predominó el sexo masculino (58.06 %), el intervalo de edad de 41 a 50 años (35.48%), la raza blanca (67.74%), y la procedencia urbana (58.06 %). La disdiadococinesia y la dismetría afectaron al 93.54 % de los enfermos. El puntaje de la escala ICARS osciló entre 5 y 96 puntos, con una media de 44,46 puntos. El 54.8 % de los pacientes fueron clasificados en el grado 1 (de defecto).

**Conclusiones:** Cauto Cristo fue el municipio con mayor prevalencia en la provincia. Los síntomas más frecuentes fueron la disdiadococinesia y la dismetría. Predominó el déficit motor moderado según la escala ICARS, y el grado de defecto, teniendo en cuenta la escala de validez.

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

**INTRODUCCIÓN**

Las ataxias hereditarias autosómicas dominantes son comúnmente conocidas como ataxias espinocerebelosas (SCA, del inglés spinocerebellar ataxias). Estas comprenden un extenso grupo de enfermedades neurodegenerativas, caracterizadas por una gran heterogeneidad desde el punto de vista clínico, patológico y molecular. Tienen en común la pérdida neuronal progresiva fundamentalmente a nivel del cerebelo, núcleos del tronco cerebral y tractos espinocerebelosos. (1) Hasta la fecha, han sido identificadas más de cuarenta formas moleculares diferentes de ataxias espinocerebelosas. La ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2), es una de las formas moleculares más extendidas en el mundo y la más frecuente en Cuba, en especial en el nordeste oriental. (2)

Como grupo, las ataxias espinocerebelosas tienen una prevalencia mundial estimada de 1-5/100 mil habitantes, aunque puede ser mucho mayor en regiones específicas debido a un efecto fundador. (3) La tasa de prevalencia de la SCA2 en Cuba es la más elevada a nivel mundial (6,6 casos por 100 mil habitantes). Holguín es la provincia que presenta la más alta concentración de enfermos con ataxias hereditarias autosómicas dominantes del país (76,5%) y, dentro de la misma, los municipios de Holguín, Báguanos y Mayarí son los más afectados. Cada año se diagnostican unos 30 nuevos casos, mueren alrededor de 15 anualmente y la edad de inicio se está adelantando unos 6 años de una generación a otra, fenómeno conocido como anticipación genética, que se presenta en el 80 % de las trasmisiones de padres a hijos, lo que le confiere a la enfermedad características particulares como un problema de salud nacional. (4)

La prevalencia de esta enfermedad en la provincia ha sido estimada en 4.19 casos por 100 mil habitantes. (5) Actualmente existen más de 30 individuos pertenecientes a 10 familias diferentes diagnosticados molecularmente con SCA2. Los municipios que mayor número de casos aportan son Cauto Cristo y Bayamo.

El gen asociado con la SCA2 se identificó de manera independiente, en el año 1996, por 3 laboratorios diferentes, en los Estados Unidos, Francia y Japón. La enfermedad se produce por una mutación dinámica localizada en el brazo largo del cromosoma 12 (12q 23-24.1) y se caracteriza por un incremento en el número de repeticiones del trinucleótido CAG en el primer exón del gen respectivo, conocido como ATXN2. Como resultado de la traducción se forma la proteína ataxina 2 que contiene un dominio poliglutamínico debido a que el CAG codifica para el aminoácido glutamina. Esta proteína se expresa de manera ubicua y es eminentemente citoplasmática; se localiza en el complejo de Golgi, retículo endoplasmático y membrana citoplasmática. (2, 6)

La ataxina 2 mutada, si bien se encuentra expresada en varias estructuras y órganos del cuerpo como pulmón, corazón, riñón, bazo, y músculos, su principal actividad promueve la muerte apoptótica de las neuronas en varias regiones del sistema nervioso central y periférico, que incluyen: corteza cerebelosa, núcleos olivares inferiores, núcleos del tracto solitario, núcleo ambiguo, núcleo dorsal del vago y base del puente. También involucra las astas intermedio-laterales de la médula espinal y los ganglios de las raíces dorsales. Estas alteraciones anatomopatológicas denotan un complejo sintomático característico de la enfermedad.  (6)

La expresión clínica somática de la SCA2 ha sido ampliamente descrita y se ha utilizado internacionalmente una escala para determinar la intensidad de las manifestaciones clínicas denominada “International Cooperative Ataxia Rating Scale” (ICARS). (7)

El cuadro clínico de la SCA2 está dado por una amplia gama de signos cuya edad de inicio puede oscilar entre los 3 y 79 años (media de 31,4 años) y generalmente comienzan con la aparición de 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. Se han descrito otros hallazgos clínicos menos frecuentes como son hipotonía, temblor cinético de miembros superiores e inferiores, y contracturas musculares dolorosas. El signo de Babinski y los trastornos de la sensibilidad superficial pueden también aparecer en menos de un 10 % de la población de enfermos. (8)

La acentuación progresiva de las manifestaciones somáticas ha permitido establecer algunas clasificaciones considerando el grado de discapacidad motora. Velázquez y colaboradores han utilizado una escala en este sentido que incluye varias etapas que van, desde el estado de presencia de escasos síntomas y marcha independiente, hasta la necesidad del confinamiento en cama. Recientemente se han reportado evidencias de déficit en la ejecución motora en sujetos presintomáticos de SCA2, lo que sugiere que el proceso neurodegenerativo comienza años antes de las manifestaciones motoras de la enfermedad. (4, 9)

Teniendo en cuenta el contexto anteriormente expuesto, podemos afirmar que la ataxia espinocerebelosa tipo 2 constituye un serio problema de salud, pues aún no existe un tratamiento efectivo para ella y tiene como cualidad inseparable la discapacidad, con las graves consecuencias psicológicas y sociales que para el paciente ésta trae aparejadas, llevando al enfermo hasta un estado de minusvalidez absoluta, donde se pierde todo grado de autonomía; de ahí que la caracterización clínica y epidemiológica de esta enfermedad en Granma permite un enfrentamiento más efectivo, tanto médico como social.

**Problema Científico:** ¿Cuál es el comportamiento clínico-epidemiológico de la SCA2 en el norte de la provincia Granma?

**OBJETIVO**

**Objetivo General:** caracterizar clínico-epidemiológicamente la SCA2 en el norte de la provincia Granma.

**Objetivos Específicos:**

* Determinar la prevalencia de la SCA2 en los municipios del norte de la provincia Granma.
* Determinar la prevalencia de los factores sociodemográficos en la provincia
* Identificar las características clínicas que distinguen a la enfermedad en la provincia.

**DISEÑO METODOLÓGICO**

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal 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 pertenecientes a los municipios del norte de la provincia de Granma (municipios de Bayamo, Jiguaní, Guisa, Cauto Cristo, Buey Arriba y Río Cauto).

Los pacientes incluidos en el estudio 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. Estos pacientes formaron parte de las últimas cuatro generaciones de 10 familias. Se tomó en cuenta, además, que cumpliesen los requisitos de inclusión: confirmación del diagnóstico mediante un estudio molecular y la aceptación para formar parte de la presente investigación mediante consentimiento informado.

Para el cumplimiento de los objetivos se determinó la prevalencia de la enfermedad por 100 000 habitantes. Para los cálculos por municipios se empleó el censo de la población existente en cada uno de ellos en el momento de realizar el estudio. Se establecieron grupos de edades, sexo, raza y lugar de residencia (urbano o rural) y se comparó la frecuencia relativa de la SCA2 para cada estrato. Cada individuo fue interrogado en busca de síntomas de compromiso del sistema nervioso central y periférico, posteriormente, se le realizó un examen neurológico completo (*ver anexo #1*). Se determinó el grado de afectación clínica de los pacientes al estratificarlos según el grado de validez teniendo en cuenta la clasificación elaborada por Velázquez y col. (9); y se le aplicó a cada sujeto de estudio la escala ICARS (*ver anexo #2*), un instrumento diseñado para medir la severidad de las manifestaciones clínicas de la SCA2 (la puntuación de 0 a 33 corresponde al déficit leve, de 34 a 67 es déficit moderado y de 68 a 100 es déficit severo). (7)

**Análisis estadístico**

Los datos recolectados en las encuestas fueron introducidos en una base de datos del programa SPSS 22.0, el cual fue además empleado para realizar todo el análisis estadístico. 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.

**Operacionalización de las variables**

Variables dependientes: Disdiadococinesia, dismetría, disartria cerebelosa, ataxia, movimientos sacádicos enlentecidos, calambres musculares, atrofia muscular, facie de asombro, hiporreflexia, oftalmoparesia, trastornos de la sensibilidad superficial, fasciculaciones, temblor cinético, hipotonía, arreflexia, dedos en martillo, hipopalestesia, Romberg, reflejo palmomentoniano, nistagmo, abatiestesia, clonus, signo de Hoffman, signo de Babinski, corea.

Variables Independientes: Edad, edad de inicio, tiempo de evolución, grado de validez, escala ICARS.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 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. |
| 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. Se expresó en puntos; se pudo obtener un valor entre 0 y 100 puntos.  |
| SíntomasNeurológicos centrales y periféricos | Cualitativa nominaldicotómica | -Ausente-Presente | Se consideraron los síntomas clínicos nerviosos centrales y/o periféricos obtenidos al interrogatorio del enfermo. |

**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. 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 tasa de prevalencia de SCA2 en el norte de la provincia Granma es de 6.97 casos por 100 mil habitantes, constituyendo la tercera provincia de Cuba con la prevalencia más alta de esa enfermedad, solamente superada por Holguín (41.8 x 100 mil hab.) y Las Tunas (14.08 x 100 mil hab.). Los municipios que mayor prevalencia de SCA2 poseen son Cauto Cristo (29.18 casos por 100 mil habitantes), Buey Arriba (12.71 casos por 100 mil habitantes) y Guisa (10.66 casos por 100 mil habitantes).

Desde el punto de vista sociodemográfico predominó el sexo masculino sobre el femenino, con una prevalencia del 58.06 % y el intervalo de edad de 41 a 50 años con un 35.48 %. La raza más afectada fue la blanca (67.74%), con 21 casos, seguida de la mestiza con 10 casos (32.25 %), más de la mitad de los pacientes procedían de localidades urbanas (58.06 %).

La edad cronológica de los pacientes osciló entre 9 y 75 años, con una media de 47,52 años. El tiempo de evolución se encontró en el rango de 1 a 29 años con un valor medio de 12.32 años. El puntaje de la escala ICARS osciló entre 5 y 96 puntos, con una media de 44,46 puntos que corresponde con un déficit motor moderado.

El síntoma inicial que con mayor frecuencia apareció fue la ataxia, afectando a 17 pacientes (55 %), seguidos de la disartria (26 %) con 8 casos, y el temblor (16 %) con 5 casos.

Tabla 1. Manifestaciones clínicas más frecuentes en los enfermos con SCA2. Provincia Granma. 2019.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Manifestaciones clínicas | No. | % |
| Disdiadococinesia | 29 | 93. 54 |
| Dismetría | 29 | 93.54 |
| Disartria cerebelosa | 28 | 90.32 |
| Ataxia | 25 | 80.64 |
| Movimientos sacádicos enlentecidos | 23 | 74.19 |
| Calambres musculares | 22 | 70.96 |
| Atrofia muscular | 16 | 51.61 |
| Facie de asombro | 14 | 45.16 |
| Hiporreflexia | 14 | 45.16 |
| Oftalmoparesia | 13 | 41.93 |
| Trastornos de la sensibilidad superficial | 13 | 41.93 |
| Fasciculaciones | 13 | 41.93 |
| Temblor cinético | 11 | 35.48 |
| Hipotonía | 11 | 35.48 |
| Arreflexia | 10 | 32.25 |
| Dedos en martillo  | 8 | 25.80 |
| Hipopalestesia | 7 | 22.58 |
| Romberg | 6 | 19.35 |
| Reflejo palmomentoniano | 5 | 16.12 |
| Nistagmo | 3 | 9.67 |
| Abatiestesia | 1 | 3.22 |
| Clonus | 1 | 3.22 |
| Signo de Hoffman | 1 | 3.22 |
| Signo de Babinski | 1 | 3.22 |
| Corea | 1 | 3.22 |

En la Tabla 1 se observan las manifestaciones clínicas más frecuentes en los enfermos con SCA2. Los síntomas más frecuentes fueron la disdiadococinesia y la dismetría, afectando a 29 pacientes por igual (93.54 %), seguido de la disartria, que afectó a 28 pacientes (90.32 %) y la ataxia, constatada en 25 pacientes (80.64 %).

Con respecto al grado de validez, el mayor número de pacientes (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%.

**DISCUSIÓN**

La prevalencia de SCA 2 en el norte de la provincia es similar a la encontrada en Carlisle, Inglaterra (7 x 100 mil hab.) y en Escocia (8.4 x 100 mil hab.). (10) Para todas las SCA, a nivel internacional se plantea una prevalencia de 1 a 5 enfermos por 100 mil habitantes. (3) Sin embargo, en Cuba, solo para la SCA2 la prevalencia fue de 5,14 enfermos por 100 mil habitantes. (11) Para todas las ataxias hereditarias, Pratt RTL estimó una prevalencia de enfermos por 100 mil habitantes, de 1 en Suiza, 2 en Suecia y en Rumania, y 17 en una región de Noruega. En Islandia, Gundmundsson RK reportó 2,7 casos por 100 mil habitantes. En Lakut, una región del este de la Siberia, Goldfarb LG y cols. comunicaron una prevalencia de 13 por 100 mil habitantes. En Holanda, se estimó una prevalencia de 2,8 enfermos por 100 mil habitantes. (12) La alta prevalencia de SCA2 en la provincia pudiera deberse a la proximidad territorial con la provincia de Holguín, en donde la enfermedad posee un efecto fundador.

Cauto Cristo es el municipio que mayor proximidad territorial posee con la provincia de Holguín, por lo que es de esperar que exhiba la mayor tasa de prevalencia de la enfermedad en Granma. La prevalencia de SCA en Cauto Cristo es superior a la de todas las provincias del país (11), y también a las encontradas a escala internacional (12), superada solamente por la descrita en la región de Holguín, lo que le otorga un lugar importante en cuanto afectación por esta enfermedad, no solo en Cuba, sino también en el mundo.

La prevalencia del sexo masculino sobre el femenino coincide con lo publicado en varios estudios anteriores. (4, 14) Se encontró que el intervalo de edad de 41 a 50 años fue el más afectado. Sin embargo, Velázquez y col. (9) reportaron, en Holguín, el grupo de edades de 30-39 años como el de mayor afectación. Esta diferencia con la casuística del presente estudio se puede explicar por la variabilidad de la edad de inicio de la enfermedad a nivel intrafamiliar. No se encontró, en la literatura revisada, alusión alguna a la raza en relación con la SCA2. Prevaleció el lugar de procedencia urbano sobre el rural, esto difiere con lo encontrado por Velázquez y col. (9) quienes hallaron una alta incidencia de la enfermedad en la población rural. Además, la localidad que más alta prevalencia posee a nivel mundial (615 casos x 100mil hab.) (11) es el municipio de Báguanos, en Holguín, una localidad rural.

Datos similares en cuanto a la edad cronológica de los pacientes y la edad de inicio han sido reportados por otros autores en el mundo. (14, 15) El tiempo de evolución encontrado en el estudio se diferencia de los datos publicados por Sánchez Cruz (5) quien encontró, en un estudio de 578 enfermos, un tiempo de evolución que osciló entre 3 meses y 51 años (14.14 ± 8.47). Esta diferencia se debe 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, por lo que es lógico encontrar un tiempo de evolución mayor. El puntaje de la escala ICARS fue similar a los resultados obtenidos por Sánchez Cruz (5), sin embargo, otros autores describen un intervalo más estrecho en el puntaje de la escala en un número menor pacientes estudiados. (16) Esta diferencia pudiera responder al hecho de que el universo que se estudió está constituido por enfermos en distintos estadios evolutivos de la enfermedad, lo que traduce un espectro de manifestaciones clínicas más amplio.

La ataxia, la disartria y el temblor fueron los síntomas iniciales que con mayor frecuencia reportaron los pacientes. Estos resultados coinciden con lo encontrado por Velázquez y col. (9), quienes informaron que la ataxia de la marcha fue el síntoma inicial más referido por sus pacientes, seguido de la disartria. Sin embargo, a diferencia de este estudio, estos autores encontraron que la disdiadococinesia ocupó el tercer lugar como síntoma más frecuente en los primeros estadios de la enfermedad.

Los síntomas más frecuentes fueron la disdiadococinesia, la dismetría, la disartria y la ataxia. Estos resultados difieren a lo encontrado por Velázquez y col. (9), Sánchez Cruz (5) y otros autores a nivel mundial, quienes reportan que la ataxia es el síntoma más frecuente en esta enfermedad. Sánchez Cruz (5) además encontró que la disartria cerebelosa ocupaba el segundo lugar en cuanto a frecuencia, coincidiendo con el presente trabajo, sin embargo, describe que el temblor cinético ocupó el tercer lugar, en contraposición con los hallazgos de esta investigación.

El cerebelo es la estructura más afectada por los efectos degenerativos de la ataxina-2, y por tanto los síntomas y signos resultantes de su disfunción caracterizan al cuadro sintomático de la SCA2. En el 100 % de los enfermos estudiados diagnosticamos, al menos, una manifestación cerebelosa. El síndrome cerebeloso se caracterizó por la combinación de manifestaciones de daño en el vermis y en los hemisferios; entre las alteraciones vermianas predominaron los trastornos de la marcha y de la estabilidad postural; las alteraciones hemisféricas fueron bilaterales, y se caracterizaron por la dismetría, disdiadococinesia, temblor cinético, disartria e hipotonía. (8)

La disdiadococinesia, presente en el 93.54 % de los pacientes, se describe en casi todos los casos de SCA2 cubana, aun desde los estadios más precoces, sin embargo, las manifestaciones iniciales que los pacientes informan, son los trastornos de la marcha y el lenguaje, lo cual se debe a que esas funciones de ejecutan en las actividades de la vida diaria, y en el desempeño social del individuo. No sucede lo mismo con la disdiadococinesia, que para demostrarla es necesario realizar una maniobra específica. Existe una correlación significativa entre la cantidad de repeticiones del trinucleótido CAG y la disdiadococinesia. Este trastorno es más severo en los enfermos con grandes expansiones poliglutamínicas. Sin embargo, para expansiones pequeñas, predomina una gran variabilidad de la disdiadococinesia, lo que puede relacionarse con la existencia de otros factores genéticos y ambientales que interactúan con el gen SCA2, potencializando su efecto. (17, 18)

El hecho de que en el estudio la ataxia de la marcha no fuera el síntoma que más predominó pudiera deberse a que la muestra estudiada incluye pacientes con gran variabilidad en cuanto al tiempo de evolución y; teniendo en cuenta que la ataxia es un marcador clínico del proceso degenerativo del cerebelo y sus vías, podemos inferir que aquellos sujetos que se encuentran en los primeros estadios de la enfermedad pudieran no manifestar aun este síntoma.

Ha sido demostrado, además, que la aparición de la ataxia de la marcha está estrechamente vinculada a la cantidad de repeticiones del trinucleótido CAG, y por tanto a un mayor efecto degenerativo provocado por la ataxina-2 sobre el cerebelo y sus vías, esto explica que los individuos con mayor carga poliglutamínica desarrollen más tempranamente este síntoma, en comparación con aquellos que poseen menos repeticiones del trinucleótido. (17)

La alteración no cerebelosa más frecuente fue el movimiento ocular sacádico lento (MOS) (74,19 %). Este signo clínico se constató en todos los estadios evolutivos de la enfermedad, y fue más severo en los casos confinados. Esta alteración se explica por las anormalidades histológicas encontradas en estructuras generadoras de los movimientos oculares sacádicos a nivel de la corteza cerebral, el tálamo, los ganglios basales, el cerebelo y el tallo cerebral; se diagnostica en la SCA1, SCA2, SCA3, SCA7 y SCA17, pero la mayoría de los autores coinciden que los MOS lentos son más frecuentes en la SCA2. (19)

De los trastornos de la sensibilidad, los que con mayor frecuencia se registraron en los pacientes fueron los calambres musculares, los cuales se localizaron fundamentalmente en los músculos gemelos, la musculatura cervical y el abdomen. Algunos enfermos refirieron que se desencadenaban al bostezar o espontáneamente. Esta manifestación clínica aparece desde estadios muy precoces de la enfermedad e incluso se han registrado en los sujetos portadores del gen en estadio presintomático. La polineuropatía periférica predominantemente sensitiva de tipo axonal, contribuye a la aparición de estas contracturas musculares dolorosas, así como del resto de los trastornos de la sensibilidad superficial. Entre las alteraciones de la sensibilidad profunda más frecuentes se encuentra la hipopalestesia y la abatiestesia. Estos trastornos se relacionan con la afectación cordonal posterior, aunque también pueden justificarse por la polineuropatía periférica secundaria a la lesión degenerativa de las células de los ganglios de las raíces dorsales, que provoca la degeneración de los axones tanto periféricos como centrales. (20, 21)

Las alteraciones resultantes de la degeneración de la motoneurona espinal se caracterizaron por atrofia muscular distal, fasciculaciones musculares y dedos en martillo; estas anormalidades histológicas fueron estudiadas y descritas desde el punto de vista electrofisiológico. (22)

Las alteraciones en la facies se caracterizaron por pérdida de la grasa periorbitaria, exageración de la hendidura palpebral, atrofia de los músculos faciales y pronunciamiento de los relieves óseos. Estas alteraciones también se diagnostican en otras SCA, pero constituyen un importante elemento clínico en la SCA2. Las mismas se justifican por las alteraciones histológicas y electrofisiológicas, de los nervios craneales y sus respectivos núcleos, descritas en la SCA2. (5, 14)

Otro signo atribuible a la degeneración de los núcleos motores de pares craneales son las oftalmoparesias, presentes en un gran por ciento de los pacientes. Estudios anatomopatológicos encontraron reducción neuronal de los núcleos motores y sensitivos del tallo cerebral, atrofia y desmielinización de sus nervios. Además, se han identificado alteraciones electrofisiológicas de los nervios craneales en enfermos cubanos, y se han cuantificado las alteraciones morfométricas de la cara. (17)

Las alteraciones de los reflejos osteotendinosos que se diagnosticaron fueron la hiporreflexia y la arreflexia. Estas alteraciones se relacionan con la degeneración neuronal del ganglio de la raíz dorsal, demostrado por estudios anatomopatológicos y electrofisiológicos. (17) Otros autores comunicaron resultados similares en la SCA2. Las alteraciones de los reflejos, por polineuropatía, se presentan en varias SCA, pero son más frecuentes en la SCA1, SCA2, SCA3, SCA4, SCA18 y SCA25. (21)

El signo de Romberg como alteración de la taxia estática fue constatado en el 19. 35% de los pacientes, relacionado con el cuadro cordonal posterior o como consecuencia de la propia inestabilidad postural cerebelosa. (18) Los signos de Hoffman y de Babinski y el clonus del pie, fueron signos piramidales diagnosticados en los enfermos en estadios avanzados de la enfermedad, estos hallazgos concuerdan con las investigaciones llevadas a cabo por Velázquez y col.(9), quienes demostraron a través de estudios electromiográficos (coherencia EMG-EMG, EEG-EMG coherencia) y la estimulación magnética transcraneal, la degeneración de la vía piramidal, incluso en estadios iniciales de la enfermedad, similar a la descrita en pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica. La degeneración de esta vía está estrechamente vinculada a los efectos tóxicos de la ataxina-2 mutada. (23, 24)

El reflejo palmomentoneano, como parte de las manifestaciones parkinsonianas descritas en la SCA2, estuvo presente en el 16.12% de los pacientes. El parkinsonismo se explica por las alteraciones de la sustancia negra, identificadas en fallecidos de SCA2. En este mismo sentido, en pacientes con SCA2 se ha demostrado anormalidad en la neurotransmisión dopaminérgica. En enfermos de otros países, el parkinsonismo fue más frecuente que en los casos cubanos. Estas alteraciones también se diagnostican en la SCA1, SCA3, SCA12, SCA17 y SCA21. El parkinsonismo en la SCA2 se ha relacionado con la presencia de las interrupciones de CAA en la cadena de CAG expandida. (5) La corea fue otro de los síntomas extrapiramidales que con más frecuencia afectó a los pacientes.

La ataxia de la marcha, signo cardinal en el diagnóstico de la SCA2, con el tiempo toma un curso inexorablemente progresivo. Este signo se ha utilizado como un marcador para cuantificar el proceso neurodegenerativo a través del tiempo y establecer una clasificación acerca de su evolución. (14) El poder conocer el estado de desempeño de cada paciente ante las actividades de la vida diaria es posible a través de la clasificación según el grado de validez. La mayoría de los pacientes fueron clasificados en el grado 1 (defecto), un hallazgo similar fue reportado por Velázquez y col. (9), quienes clasificaron en este grupo al 56.26 % de los enfermos. Se encontró una prevalencia de la minusvalía sobre la discapacidad, sin embargo, Velázquez y col. (9) reportaron que en su estudio predominó la discapacidad sobre la minusvalía. Esta diferencia pudiera explicarse por lo heterogéneo de las muestras estudiadas, tanto en el presente trabajo como en la investigación citada anteriormente, ya que en ambos se incluyen pacientes en diferentes estados de discapacidad funcional motora. La importancia de esta clasificación radica en que nos permite agrupar a los enfermos con vista a la rehabilitación motora y la ayuda social.

**CONCLUSIONES**

La tasa de prevalencia en el norte de la provincia Granma es de 6.97 casos por 100 mil habitantes, siendo Cauto Cristo el municipio con mayor prevalencia de la enfermedad. Prevaleció el sexo masculino, el intervalo de edad de 41 a 50 años, la raza blanca y la procedencia urbana. Los síntomas más frecuentes fueron la disdiadococinesia, la dismetría y la disartria. El mayor número de pacientes presentaron un déficit motor moderado al ser evaluados por la escala ICARS, y fueron clasificados en el grado 1 o grado de defecto, teniendo en cuenta la escala de validez.

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. 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>
2. 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>
3. Ngo K, Aker M, Petty L E, Chen J, Cavalcanti F, Nelson A B, et al. Expanding the global prevalence of spinocerebellar ataxia type 42. Neurol Genet [Internet]. 2018 [citado 2023 Mayo 19]; 4:e232. Disponible en: <https://www.researchgate.net/publication/324230833Expandingtheglobalprevalenceofspinocerebellarataxiatype42>.
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. Hengel H, Martus P, Faber J, Garcia‐Moreno H, Solanky N, Giunti P, et al. Characterization of Lifestyle in Spinocerebellar Ataxia Type 3 and Association with Disease Severity. Movement Disorders [Internet]. 2022 [citado 19 de mayo de 2023]; 37(2): 405-410. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mds.28844>
6. 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>
7. 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>
8. Velázquez-Pérez L, Medrano-Montero J, Rodríguez-Labrada R, Canales-Ochoa N, Campins Alí J, Carrillo Rodes FJ, et al. Hereditary Ataxias in Cuba: A Nationwide Epidemiological and Clinical Study in 1001 Patients. Cerebellum [Internet]. 2020 [citado 19 de mayo de 2023];19(2):252–264. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12311-020-01107-9>
9. Velázquez-Pérez L, Santos FN, García R, Paneque HM, Hechavarría PR. Epidemiología de la ataxia hereditaria cubana. REV NEUROL [Internet]. 2001 [citado 19 de mayo de 2023]; 32 (7): 606-611. Disponible en: <http://www.ataxiacubana.sld.cu/code/epidemiologia.html>
10. Rodríguez-Labrada, R., Batista-Izquierdo, A., González-Melix, Z. et al. Cognitive Decline Is Closely Associated with Ataxia Severity in Spinocerebellar Ataxia Type 2: a Validation Study of the Schmahmann Syndrome Scale. Cerebellum [Internet]. 2022 [citado 19 de mayo de 2023]; 21(3): 391–403. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01305-z>
11. 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>
12. Gouyounnet Vázquez C A. Caracterización clínico-genética de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 en la provincia Santiago de Cuba. Tesis de terminación de especialidad. Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba. 2004. [citado 19 de mayo de 2023].
13. 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): 2514183X18785258. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/2514183X18785258>
14. Lampert Monte T, da Rosa Reckziegel E, Coutinho Augustin M, Locks-Coelho LD, P. Monte TL, Reckziegel EDR, Augustin MC, Locks-Coelho LD, Santos ASP, Furtado GV, at al. The progression rate of spinocerebellar ataxia type 2 changes with stage of disease. Orphanet J Rare Dis. [Internet]. 2018 [citado 19 de mayo de 2023];13(1):20. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5785809/>
15. Coutinho P, Ruano L, Loureiro JL, et al. Hereditary Ataxia and Spastic Paraplegia in Portugal: A Population-Based Prevalence Study. JAMA Neurol. [Internet]. 2013 [citado 19 de mayo de 2023];70(6):746–755. Disponible en: <https://doi:10.1001/jamaneurol.2013.1707>
16. Stoean C, Stoean R, Becerra-García RA, García-Bermúdez R, Atencia M, García-Lagos F, et al. Unsupervised Learning as a Complement to Convolutional Neural Network Classification in the Analysis of Saccadic Eye Movement in Spino-Cerebellar Ataxia Type 2. Advances in Computational Intelligence. [Internet]. 2019 [citado 19 de mayo de 2023]: 26-37. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/978-3-030-20518-8_3>
17. 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
18. Isobe T, Sato H, Goto T, Yako T, Yoshida K, Hashimoto T. Long-Term Suppression of Disabling Tremor by Thalamic Stimulation in a Patient with Spinocerebellar Ataxia Type 2. Stereotact Funct Neurosurg. [Internet]. 2019 [citado 19 de mayo de 2023]; 97 (4): 241–243. Disponible en: <https://doi.org/10.1159/000504062>
19. Diallo A, Jacobi H, Tezenas du Montcel S, Klockgether T, et al. Natural history of most common spinocerebellar ataxia: a systematic review and meta-analysis. J Neurol. [Internet]. 2021 [citado 19 de mayo de 2023]; 268(8): 2749–2756. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00415-020-09815-2>
20. Laguna-Alberto C, Pérez-Luis V, Marrero-Alián P. Caracterización clínico-cognitiva de la ataxia espinocerebelosa tipo 2. Rev. Finlay [Internet]. 2021 Sep [citado 2023 Jun 05] ; 11( 3 ): 243-254. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342021000300243&lng=es>
21. 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>
22. Egorova P.A, Bezprozvanny I.B. Molecular Mechanisms and Therapeutics for Spinocerebellar Ataxia Type 2. Neurotherapeutics. [Internet]. 2019 [citado 2023 mayo 19];16(4):1050–1073. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s13311-019-00777-6>
23. Rodríguez-Labrada R, Medrano-Montero J, Velázquez-Pérez L. Hereditary Ataxias in Cuba: Results and Impact of a Comprehensive, Multidisciplinary Project. MEDICC Review. [Internet]. 2019 [citado 2023 mayo 19]; 21(4):39-45. Disponible en: [https://www.scielosp.org/article/medicc/2019.v21n4/39-45/#](https://www.scielosp.org/article/medicc/2019.v21n4/39-45/)
24. Nigri A, Sarro L, Mongelli A, Pinardi C, Porcu L, Castaldo A, et al. Progression of Cerebellar Atrophy in Spinocerebellar Ataxia Type 2 Gene Carriers: A Longitudinal MRI Study in Preclinical and Early Disease Stages. Front. Neurol. [Internet]. 2020 [citado 2023 mayo 19]; 11:616419. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fneur.2020.616419>

**Contribución de autoría:**

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

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

**ANEXOS**

**Anexo #1. HISTORIA CLINICA PARA LA ATAXIA HEREDITARIA**

**HC:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Fecha\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Fecha Nac.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Fam\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_G\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ No.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.**

**Nombre:** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ **E:**\_\_\_\_\_\_

**Sexo:** M \_\_\_ F\_\_\_ **Raza:** B\_\_\_ N\_\_\_

**PROC:** Urbana\_\_\_ Rural\_\_\_

**DIAGNÓSTICO:** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.

**DIRECCIÓN:**\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.

**SÍNTOMAS INICIALES:** Ataxia\_\_\_ Disartria\_\_\_ Temblor\_\_\_ Calambres musc.\_\_\_ Otros\_\_\_ No recuerda\_\_\_

**CALAMBRES MUSC:** Gemelos\_\_\_ Cervical\_\_\_ Abdominal\_\_\_ Otros\_\_\_ No presenta\_\_\_

**FASCIE:** De Perplejidad\_\_\_ Otra\_\_\_ Normal\_\_\_

**PÁRPADOS:** Apertura exagerada\_\_\_ Ptosis\_\_\_ Normal\_\_\_

**DISARTRIA:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No Habla\_\_\_

**MARCHA:** Atáxica\_\_\_ Polineurítica\_\_\_ Paretoespástica\_\_\_Otra\_\_\_Normal\_\_\_

**MARCHA ATÁXICA:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ Con apoyo\_\_\_ No Camina\_\_\_ Normal\_\_\_

**ATAXIA DE TRONCO:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**ALTERACIONES AUTONÓMICAS:**

**DEGLUCIÓN:** Disfagia ocasional\_\_\_ Disfagia Persistente\_\_\_ Normal\_\_\_ No\_\_\_

**VELO PALADAR:** Parálisis\_\_\_ Paresia\_\_\_ Normal\_\_\_

**REFLEJO FARÍNGEO:** Disminuida\_\_\_ Abolido\_\_\_ Normal\_\_\_

**OTROS:** Frialdad\_\_\_ Cianosis\_\_\_ Enrojecimiento\_\_\_ Aumento de la temperatura\_\_\_ Constipación\_\_\_ Trastornos Esfinterianos\_\_\_ Alteraciones de la sudoración\_\_\_ Ulceraciones\_\_\_ Hipotensión postural\_\_\_ Disfagia\_\_\_ No presenta\_\_\_

|  |  |
| --- | --- |
| **FUERZA MUSCULAR** | **+** |
|  |  | **Valores** |
| -1 | -2 | -3 | -4 | **0** |
| Miembros Inf. | Distal |  |  |  |  |  |
| Proximal |  |  |  |  |  |
| Miembros Sup. | Distal |  |  |  |  |  |
| **Proximal** |  |  |  |  |  |

**ATROFIAS MUSCULARES:**

**M.Inf .** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**M.Sup.** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**REFLECTIVIDAD: FASCICULACIONES**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **REFLEJOS** | Aumentado | Disminuido | Abolido | Normal |
| +3 | +2 | +1 |
| Bicipital |  |  |  |  |  |  |
| Trincipital |  |  |  |  |  |  |
| Estiloradial |  |  |  |  |  |  |
| Cubito Pronad. |  |  |  |  |  |  |
| Patelar |  |  |  |  |  |  |
| Aquíleo |  |  |  |  |  |  |

**BABINSKI:** Izquierdo\_\_\_ Derecho\_\_\_ Ambos\_\_\_ No\_\_\_

**CLONUS:** Izquierdo\_\_\_ Derecho\_\_\_ Ambos\_\_\_ No\_\_\_

**HOFMAN:** Izquierdo\_\_\_ Derecho\_\_\_ Ambos\_\_\_ No\_\_\_ **PALMOMENTONIANO**: Presente\_\_\_ No Presenta\_\_\_

**SENSIBILIDAD:**

**Algesia [M Sup ):** Hipoalgesia\_\_\_ Analgesia\_\_\_ Hiperestesia \_\_\_ Normal\_\_\_

**Analgesia ( M.Inf.]:** Hipoalgesia\_\_\_ Analgesia\_\_\_ Hiperestesia \_\_\_ Normal\_\_\_

**Tacto Ligero** **[MSup]**: Hipoestesia\_\_\_ Anestesia\_\_\_ Hiperestesia\_\_\_ Normal\_\_\_

**Tacto Ligero** **[M Inf):** Hipoestesia\_\_\_ Anestesia\_\_\_ Hiperestesia\_\_\_\_ Normal\_\_\_

**Parestesia**  **[MSup]:** Hipoparestesia\_\_\_ Aparestesia\_\_\_ Normal\_\_\_ **TONO MUSCULAR**

**Parestesia**

**M. Inf:** Hipoparestesia\_\_\_ Aparestesia\_\_\_ Normal\_\_\_

**M. Sup:** Disminuido\_\_\_ Aumentado\_\_\_ Normal\_\_\_

**Batiestesia**

**M. Sup:** Hipobastiestesia\_\_\_ Abatiestesia\_\_\_ Normal\_\_\_

**M Inf:** Disminuido\_\_\_ Aumentado\_\_\_ Normal\_\_\_

**DISMETRÍA**

**[MSup]:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**[M.Inf]:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**DIADOCOSINESIA**

**M.Sup. Izq:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**M.Sup.Der:** Ligera\_\_\_ Moderada\_\_\_ Severa\_\_\_ No\_\_\_

**TEMBLOR**

**M. Sup:** En reposo\_\_\_ Postural\_\_\_ Cinético\_\_\_ Punto final\_\_\_ No\_\_\_

**M. Inf:** En reposo\_\_\_ Postural\_\_\_ Cinético\_\_\_ Punto final\_\_\_ No\_\_\_

**Cabeza:** En reposo\_\_\_ Postural\_\_\_ Cinético\_\_\_ No presente\_\_\_

**Otro:** En reposo\_\_\_ Postural\_\_\_ Cinético\_\_\_ No presente\_\_\_

**NISTAGMUS:** Horizontal\_\_\_ Vertical\_\_\_ Pendular\_\_\_ Otro\_\_\_ No\_\_\_

**SIGNO DE ROMBERG**

**(Ojos Abiertos)**

Pie Juntos: Sí\_\_\_ No\_\_\_ En Tandem: Sí\_\_\_ No\_\_\_

En un solo pie: Sí\_\_\_ No\_\_\_

**(Ojos Cerrados)**

Pie Juntos: Sí\_\_\_ No\_\_\_ En Tandem: Sí\_\_\_ No\_\_\_

En un solo pie: Sí\_\_\_ No\_\_\_

**MOV OCULARES LENTOS A/O**

Ligero\_\_\_ Moderado\_\_\_ Severo\_\_\_ Normal\_\_\_ No explorado\_\_\_ Asimétrico\_\_\_

**MOV OCULARES LIMITADOS:**

**ARRIBA**

Ligero\_\_\_ Moderado\_\_\_ Severo\_\_\_ Normal\_\_\_ No explorado\_\_\_

**ABAJO**

Ligero\_\_\_ Moderado\_\_\_ Severo\_\_\_ Normal\_\_\_ No explorado\_\_\_

**HORIZONTAL**

Ligero\_\_\_ Moderado\_\_\_ Severo\_\_\_ Normal\_\_\_ No explorado\_\_\_

**PALPACIÓN DE LOS NERVIOS**

**Cubital**: Engrosados\_\_\_ Sensible\_\_\_ Normal\_\_\_

**Peroneo:** Engrosados\_\_\_ Sensibles\_\_\_ Normal\_\_\_

**Sural:** Engrosados\_\_\_ Sensible\_\_\_ Normal\_\_\_

**Tibial Pos**: Engrosados\_\_\_ Sensible\_\_\_ Normal\_\_\_

**S. EXTRAPIRAMIDALES. MIOCLONÍAS**

M Sup\_\_\_ M Inf\_\_\_ Ambos\_\_\_ Facial\_\_\_ Palatina\_\_\_ Otras\_\_\_ NO\_\_\_

**RUEDA DENTADA** Sí\_\_\_ No\_\_\_

**DIASTONIA** Sí\_\_\_ No\_\_\_

**COREA** Sí\_\_\_ No\_\_\_

**ATETOSIS** Sí\_\_\_ No\_\_\_

**FONDOSCOPIA OCULAR**

**REF. PUPILARES:** Débil Resp\_\_\_ No Resp\_\_\_ Normal\_\_\_

**Anexo #2.** **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 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 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 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 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 imposible.

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 lenta 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