

## ATROFIAS ESPINO-CEREBELOSAS (AEC)

### AEC-1

#### **Ataxia Espinocerebelosa tipo 2: estudios predictivos y dilemas éticos asociados.**

Dra. Tania Cruz Mariño, Dr. Humberto Jorge Cedeño, Dr. Rubén Reynaldo Armiñán, Dra. Yanetza González Zaldivar y Dr. Luis Velázquez Pérez.

Centro para la Investigación y la Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias. Holguín.

Correo electrónico : taniacmarin@infomed.sld.cu

Introducción. Cuba presenta la mayor prevalencia mundial de Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2, con más de 8000 individuos en riesgo de haber heredado la enfermedad, por lo cual ha desarrollado un protocolo para la realización del diagnóstico presintomático y prenatal de esta condición. Objetivos. Describir los resultados del Programa Cubano de Diagnóstico Predictivo de la SCA2 e identificar dilemas éticos asociados al mismo. Método. Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo mediante la revisión de las historias clínicas de los participantes en el programa en el periodo comprendido entre febrero 2001 y noviembre 2009. Resultados. 937 individuos se inscribieron en el programa de Diagnóstico Presintomático, motivados por la incertidumbre de no conocer el riesgo propio y el de su descendencia, predominando edades entre los 20 y 30 años, y el sexo femenino. 168 de ellos resultaron portadores de la mutación, precediendo el diagnóstico a la aparición de la enfermedad en tres generaciones en varias familias. 52 parejas participaron en el programa de Diagnóstico Prenatal, con una edad media de 25 años, la mayoría sin hijos previos. En 15 de ellas se realizó al feto un diagnóstico positivo y 13 interrumpieron la gestación. Tanto los pacientes como los profesionales a cargo del programa resultaron expuestos a diferentes dilemas éticos que influyeron en el asesoramiento genético y en el proceso de toma de decisiones. Conclusiones. A pesar de las profundamente controversiales situaciones que se presentan, el Programa de Diagnóstico Predictivo de la SCA2 ha producido un impacto favorable en las familias estudiadas.

### AEC-2

#### **Baja predisposición a la inestabilidad del gen de la Ataxia de Friedreich en la población cubana.**

Dra. Tania Cruz Mariño, Dra. Yanetza González Zaldivar, Dr. José M Laffita Mesa, Dr. Raúl Aguilera Rodríguez, y Dr. Luis Velázquez Pérez.

Centro para la Investigación y la Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias. Holguín.

Introducción. Cuba es un archipiélago caribeño cuya población se conformó por criollos descendientes de españoles mezclados con africanos sub-saharianos, chinos, judíos europeos y amerindios en un menor grado. Las ataxias recesivas representan el 9.16% de las ataxias hereditarias en el país; la ataxia de Friedreich es considerada mundialmente como la más común dentro de este grupo. Objetivos. Estimar la prevalencia de la ataxia de Friedreich en Cuba y describir las características tanto de la enfermedad en los individuos afectados como del gen en la población normal. Método. Se realizó estudio molecular mediante Reacción en Cadena de la Polimerasa a 87 individuos afectados por ataxias recesivas o esporádicas. Resultados. Cinco pacientes del occidente de la isla mostraron expansiones en el locus FRDA, estimándose una prevalencia de 1 in 2200000 con una frecuencia de portador de 1 in 745. El estudio de 496 cromosomas normales mostró curtosis y asimetría positiva, el gen tiene una distribución normal con 19 alelos que presentan de 5 a 31 repeticiones de GAA, siendo el de 8 repeticiones el más común. La frecuencia de alelos normales cortos y largos fue de 89,11% y 10,89% respectivamente, no identificándose alelos permutados o expandidos. Europa, en particular España, es una fuente candidata para la inclusión del gen en el heterogéneo fondo genético cubano. Conclusiones. Estos datos sugieren una baja predisposición de la repetición a la inestabilidad y explican la baja prevalencia de la condición. El diagnóstico molecular de la ataxia de Friedreich en familias cubanas es presentado por primera vez.

### AEC-3

#### **Disfunción autonómica cardiovascular en enfermos y presintomáticos de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2).**

Dr. Julio Montes Brown, Dr C. Luis Velázquez Pérez, Dr C. Andrés Machado García, Dr C. Mario Esté-

vez Báez. Clínica de Investigación para las Ataxias Hereditarias en Cuba (CIRAH). Departamento de Neurofisiología Clínica. Hospital General "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". Las Tunas. Cuba. Correo electrónico: [montes@cucalambe.ltu.sld.cu](mailto:montes@cucalambe.ltu.sld.cu)

Introducción. El análisis de la variabilidad de la frecuencia cardiaca (VFC) es una prueba no invasiva y de mucha utilidad en la detección de la Neuropatía Cardiovascular. En las enfermedades neurodegenerativas se han descrito varias manifestaciones clínicas de disautonomía, sin embargo, pocas evidencias han sido mostradas en las Ataxia Espinocerebelosa (SCAs). Objetivo: Determinar la existencia de disfunción autonómica en sujetos portadores del gen de SCA2. Método: A 55 pacientes (E-SCA2) y 48 presintomáticos (PS-SCA2) portadores del gen de SCA2 se les realizó una batería integral de pruebas clínicas (ICARS y SCOPA-Aut ) y neurofisiológicas (VFC y TA) para la exploración de la regulación autonómica. Todos los indicadores de la VFC en reposo transformados a valores Z fueron comparados con los de un grupo control y con los valores internacionalmente reconocidos (t-student,  $p < 0.05$ ). Resultados: Se observaron diferencias en la proporción de síntomas disautonómicos entre los tres grupos explorados, predominando los gastrointestinales y urinarios. Los índices de la VFC en reposo (LF, LFtotal, MF, HF, ITnv) y durante las maniobras activas (índice E/I, Rmáx, e índice 30:15 durante la ortostasis) en PS-SCA2 y E-SCA2 mostraron diferencias significativas contra sus grupos controles ( $p < 0.001$ ). El tiempo de evolución de la enfermedad mostró mejor correlación con los indicadores de la VFC, que con el resto. La metodología utilizada permitió identificar 40 (76%) de disautonomía simpática y/o parasimpática en los E-SAC2, siendo la mixta de grado I la más frecuente (80%). Conclusiones: Se identificó la existencia de disfunción autonómica cardiovascular en la SCA2 desde su etapa presintomática.

#### **AEC-4**

##### **Manifestaciones Clínicas Autonómicas en Portadores del gen de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2.**

Dr. Julio Montes Brown, Dr C. Luis Velázquez Pérez, Dr C. Andrés Machado García, Dr C. Mario Estévez Báez. Clínica de Investigación para las Ataxias Hereditarias en Cuba (CIRAH). Departamento de Neurofisiología Clínica. Hospital General "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". Las Tunas. Cuba. Correo electrónico: [montes@cucalambe.ltu.sld.cu](mailto:montes@cucalambe.ltu.sld.cu)

Introducción: De importancia clínica y científica han sido los reportes de manifestaciones no motoras en portadores presintomáticos de la SCAs. No han tenido igual consideración las relacionadas con el sistema nervioso autónomo. Objetivo: Determinar las manifestaciones clínicas del Sistema Nervioso Autónomo en los sujetos presintomáticos de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 (PS-SCA2) y su relación con la Variabilidad de la Frecuencia Cardiaca (VFC). Método: Cuarenta y ocho sujetos PS-SCA2 fueron evaluados mediante la escala para síntomas autonómicos (SCOPA-AUT; Scale for Outcomes in Parkinson's disease) y el análisis de la (VFC) en estado de reposo. Los indicadores y la distribución por intervalos de sus valores Z fueron comparados (t-student, K-S,  $p < 0.05$ ) con sus controles pareados por igual edad y sexo. Resultados: Una mayor proporción de síntomas disautonómicos se encontraron en 25 (52.%) PS-SCA2. Los síntomas urinarios (35%), gastrointestinales (30.6%), y de la esfera sexual (15%) fueron los más frecuentes, en contrastes con los pupilomotores (3.2%). Los indicadores de la VFC reposo en el dominio del tiempo (Media RRs, DS, ITnv ) y de la frecuencia (LF, HF) mostraron diferencias significativas con su grupo control. La distribución de los valores Z, permitieron identificar los PS-SCA2 con indicadores anormales y sospechosos (ITnv: 7 vs 4; HF: 6 vs 5). No se encontró relación entre el score total de SCOPA-Aut y los índices de VFC. Conclusiones: La aplicación de la SCOPA-Aut identificó la presencia de síntomas disautonómicos, sin que muestren relación con los índices de la VFC en reposo.

#### **AEC-5**

##### **Caracterización integrativa de la SCA2 Cubana: Hallazgos epidemiológicos, genéticos, neuroquímicos y electrofisiológicos en 7926 portadores**

Luis Velázquez-Pérez, Gilberto Sánchez-Cruz, Lourdes Galicia-Polo, Georg Auburger, Julio Garcia-Rodriguez, Roberto Rodríguez-Labrada y cols.

Objetivos: Evaluar los biomarcadores clínicos, epidemiológicos, electrofisiológicos, moleculares y neuroquímicos de la SCA2. Métodos: La disponibilidad de un gran número de portadores de la mutación

SCA2 permitió realizar estudios epidemiológicos, clínicos, moleculares y neurofisiológicos en todas las familias cubanas con SCA2. Resultados: La mayor prevalencia de la mutación SCA2 fue observada en la provincia de Holguín, alcanzando la tasa de 163.10/10\*5 habitantes, encontrándose regiones donde alcanza hasta 700 casos/105. La anticipación genética se observó en el 80% de las transmisiones y las expansiones del CAG representaron el 89.02% de estos eventos. Los análisis neuroquímicos demostraron un decremento significativo en los niveles de Zn, Cu, y Fe sérico y de LCR pacientes SCA2. Los estudios neurofisiológicos mostraron un compromiso de estructuras nerviosas desde estadios presintomáticos, especialmente las amplitudes sensitivas de los ECNP, así como prolongación de las latencias de N20 y P40 de los PESS. La progresión de estas anomalías correlaciona con el tiempo de evolución, la expansión del CAG y el puntaje de ataxia. Los estudios polisomnográficos mostraron una severa patología del sueño REM con atonía, y presencia de movimientos periódicos de las piernas. Los registros electronistagmográficos arrojaron una disminución de la velocidad sacádica máxima (VSM) en pacientes y presintomáticos. Este biomarcador correlaciona negativamente con la expansión del CAG en ambos grupos. Conclusiones: La prevalencia de la SCA2 en Cuba es la mayor a escala mundial. Las anomalías electrofisiológicas de los nervios periféricos y somatosensoriales reflejan un daño axonal temprano y progresivo. La patología del sueño REM puede asociarse con la degeneración pontina y talámica y los movimientos periódicos con disfunción de las rutas dopaminérgicas. La VSM es uno de los biomarcadores más importante para estudios genéticos de la SCA2. Los resultados neuroquímicos indican un déficit en la homeostasis de los microelementos en la SCA2. Estas evidencias apoyan la aplicación de nuevas estrategias para el tratamiento de la SCA2.

#### **AEC-6**

##### **Evaluando la predictibilidad de los biomarcadores electrofisiológicos en la SCA2 mediante un estudio longitudinal de 20 años.**

Luis Velázquez Pérez, G Sánchez Cruz, Nalia Canales Ochoa, Roberto Rodríguez Labrada, José Laffita Mesa.

Objetivos: 1) Delinear el patrón degenerativo de nervios periféricos en la SCA2. 2) Valorar el valor predictivo de los parámetros electrofisiológicos como marcadores de progresión 3) Identificar las alteraciones tempranas en portadores asintomáticos con la mutación causante de la SCA2. Métodos: Se estudiaron 202 pacientes pertenecientes a 56 familias con SCA2 y 55 asintomáticos durante 20 años (6 veces) usando estudios de conducción de nervios sensitivos y potenciales evocados. Resultados: Los resultados más consistentes fueron la reducción de la amplitud y/o ausencia de los potenciales sensitivos así como el incremento de la latencia absoluta del componente P40. Nuestros datos muestran que el sistema nervioso periférico se daña antes del debut clínico de la SCA2. Esto nos permitió definir 4 etapas en la evolución de la SCA2: 1) Parámetros electrofisiológicos normales. 2) Disminución de la amplitud de los potenciales sensitivos, incremento de las latencias absolutas e interpicos de los PESS, y morfología anormal en los PEATC. 3) Incremento de las anomalías electrofisiológicas, correspondiendo con las primeras manifestaciones clínicas y 4) aparición del bloqueo ambas conducciones aferentes periféricas y central expresada por la ausencia de la respuesta en los estudios de conducción sensorial y en los PESS. Esta clasificación de la enfermedad en etapas diferentes nos permite conocer el proceso degenerativo durante la evolución de la enfermedad en los sistemas aferentes y eferentes. Además, la existencia de anomalías electrofisiológicas en sujetos no sintomáticos nos permite seleccionar el momento óptimo para la evaluación de tratamientos terapéuticos específicos. Conclusiones: Nuestros resultados electrofisiológicos se pueden interpretar como pérdida de células ganglionares del ganglio de la raíz dorsal. Este estudio señala la fuerte asociación entre la mutación SCA2 y las alteraciones electrofisiológicas. El bloqueo total de la conducción aferente es una señal de una severa neurodegeneración. El sustrato molecular se vincula con el incremento de la toxicidad de la ataxina-2 provocando más pérdida neuronal en los sistemas nervioso central y periférico.

#### **AEC-7**

**La expansión patológica causante de la sca2 cubana fue introducida por españoles y probablemente se originó entre los años 1408-1733 en la población cubana.**

JM Laffita Mesa, PL Velázquez, G Auburger, S Gispert, SL Peña, CG Sánchez CG y cols.  
CIRAh, Holguín. J. W. Goethe - Universität, Frankfurt am Main, Germany.

Objetivos: 1) Determinar la similaridad genética del haplotipo cercano al CAG de familias SCA2 Cubanas. 2) Determinar la historia mutacional de la SCA2 en Cuba usando estrategias cronológicas y moleculares. Métodos: Se genotipó el CAG mediante secuenciación y el haplotipo cercano al CAG se determinó usando marcadores ed microsatélites (STR) en familias cubanas con SCA2. La disponibilidad de datos de secuencia y haplotipos permitió predecir la edad más probable en la cual la mutación SCA2 surgió en Cuba. Resultados: El haplotipo de STR de familias cubanas es muy similar (70%) con familias aisladas que muestran haplotipos raros. Nuestros cálculos basados en el software DMLE+2.3 y usando 6 STR que abarcaban una región de 3cM con una tasa crecimiento de 0.45/generación, estimó que esta mutación se originó hace 392 años, considerándose como una mutación joven surgida hace 15.68 generaciones (95% Intervalos de Confianza, 10.23-24.56 generaciones). Este rango de 392 años sitúa el surgimiento de la mutación SCA2 en el año 1615EC en el periodo (1408EC-1733EC) con la fundación de importantes villas en el oriente de Cuba y alejada temporalmente de la introducción de la esclavitud. Relevancia: La importancia de la estimación de la edad de la mutación nos permite analizar las condiciones sociales ambientales del período de surgimiento de la mutación para mejorar las condiciones y estilos de vida de la población cubana con el propósito de evitar el surgimiento de nuevos focos de la mutación.

**AEC-8****La patología del sueño en SCA2 revela un daño temprano en el Puente, thalamus y striatum.**

Luis Velázquez Pérez, R Rodríguez Labrada, N Canales Ochoa, G Sánchez Cruz, L Galicia Polo L, JM Laffita Mesa y cols.

Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, Holguín, Cuba. UNAM, México

Objetivos: Caracterizar la patología del sueño en presintomáticos con SCA2 usando estudios video-polisomnográficos. Métodos: Analizamos 36 presintomáticos, todos con expansiones de 32-44CAG. Se realizaron escalas clínicas, entrevistas de sueño y grabaciones video-polisomnográficas. Resultados: Casi todos los presintomáticos reportaron buena calidad del sueño. La patología más consistente del sueño la reducción del porcentaje del sueño REM y de la densidad de los movimientos oculares rápidos, así como un decremento significativo de la eficiencia del sueño en todos los portadores con SCA2. Conclusiones: El sustrato anatómico está vinculado con la degeneración pontina, nigrostriatal y del tálamo. La alta expresión de la ataxina-2 en estas estructuras aún desde estadios presintomáticos apoya fuertemente esta hipótesis. Por tanto, la patología del sueño REM es un endofenotipo sensible en la SCA2 y refleja un daño temprano del tallo cerebral precediendo el debut de la ataxia.

**AEC-9****La Velocidad Sacádica Máxima está reducida aún desde etapas presintomáticas como consecuencia de la toxicidad poliglutamínica en la SCA2.**

R Rodríguez Labrada, L Velazquez Pérez, C Seifried, N Santos Falcón, M Abele, U Ziemann y cols.

Objetivos: 1) Determinar si la Velocidad Sacádica Máxima (VSM) se afecta desde estadios tempranos aún antes del debut de la ataxia. 2) Describir la progresión de la neurodegeneración en SCA2 usando el endofenotipo en 110 pacientes de la población fundadora de Holguín, 70 no sintomáticos y 107 controles. 3) Identificar la asociación entre el endofenotipo y el tiempo de evolución, expansión del CAG, edad de inicio, escala de ataxia, edad y sexo. Métodos: Se estudiaron 82 pacientes SCA2, 53 portadores asintomáticos y 82 controles sanos mediante estudios elctronistagmográficos para evaluar la velocidad sacádica, latencia y desviación. Para el estudio longitudinal se estudiaron 50 pacientes SCA2 y controles 3 veces en dos años. Resultados: Se observó una marcada reducción de la VSM a la amplitud de 10o, 20o, 30o, 60o, y aún desde estadios tempranos se observaron superposiciones con los valores normales. Análisis de correlación multivariados paso a paso mostraron que la VSM

correlaciona fuertemente con la expansión del CAG así como con el tiempo de evolución. Conclusiones: Estos defectos se atribuyen a la degeneración neuronal del tallo. Además, una lesión posiblemente frontal como lo evidencia las prolongación de las latencias y la dificultad para iniciar sacadas apropiadas. Estos datos sugieren que la velocidad sacádica es un marcador endofenotípico sensible, útil para la búsqueda de genes modificadores de la SCA2. Por otra parte, se ha reivindicado que la disfunción de los movimientos sacádicos ocurre desde etapas preclínicas y podría servir como marcador temprano de la degeneración.

#### **AEC-10**

##### **¿Los fenotipos del síndrome de piernas inquietas y el de la SCA2 son comórbidos: genotipos comunes o modificadores?**

Luis Velázquez Pérez, R Rodríguez Labrada, N Canales Ochoa, G Sánchez Cruz, L Galicia Polo L, JM Laffita Mesa y cols.

Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, Holguín, Cuba. UNAM, México.

Objetivos: Caracterizar el fenotipo SCA2 asociado con las patologías del sueño tales como los movimientos periódicos de las extremidades (MPE) y contracturas "cramps" durante el sueño. Métodos: Se analizaron 32 pacientes con SCA2 con tiempo de evolución de 1-20 años (rango del CAG: 34-44), escalas clínicas, entrevistas de sueño y estudios video-polisomnográficos. Resultados: Los MPE se presentaron en el 48% de los pacientes con SCA2 comparado con el 11% de los controles ( $p=0.00$ ). Se verificó una fuerte correlación ( $R: 0.72, p=0.00$ ) entre el puntaje de ataxia (medida con SARA) y el índice de MPE. Los cramps y los MPE se asociaron fuertemente con el fenotipo SCA2. Conclusiones: Los MPE son comórbidos con las expansiones de la ataxina 2 quizás proponiendo posibles interacciones entre productos génicos o la participación de otros factores aún no descritos vinculados con la degeneración *nigro-striatal*. El locus genético causante de los MPE pudiera ser un modificador fenotípico de la SCA2 útil para el estudio de la SCA2. Este es el primer reporte que muestra una clara asociación estas entidades fenotípicas. La comorbidez de los MPE y la SCA2 merece una especial atención para el tratamiento de los pacientes con SCA2.

#### **AEC-11**

##### **Caracterización clínico-genética de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 en la provincia Granma.**

Dr. Carlos Andrés Gouyonnet Vázquez, Dra. Kacenys La O Fernández.  
Granma.

Introducción: El mayor número de enfermos de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 se concentra (en nuestro país) en el oriente cubano. La provincia Granma tiene un importante número de casos. Objetivos: Determinar la prevalencia de la enfermedad, relacionar la frecuencia de los factores sociodemográficos, identificar las características clínicas que distinguen a la enfermedad en nuestro medio, y analizar los resultados del estudio genético. Material y método: Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal en la población de la provincia de Granma, en el período comprendido entre octubre de 2002 hasta mayo de 2009. El universo de estudio abarcó a la totalidad de los pacientes con criterios de la enfermedad. Resultados: Se encontraron 29 enfermos de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. La prevalencia de la enfermedad fue de 3.47 x 100 000 habitantes. El municipio de mayor prevalencia fue Cauto Cristo. Imperó el sexo masculino. El grupo etáreo más afectado fue el de 41-50 años. Predominó la raza blanca. La edad de inicio osciló entre 10 y 59 años. El síntoma inicialmente encontrado fue la ataxia. Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron: ataxia de la marcha, disartria, movimientos sacádicos enlentecidos y disidiadococinesia. Respecto al grado de validismo el número mayor de pacientes estuvo en el estado de discapacidad. El estudio molecular de todos los enfermos resultó positivo. Conclusiones: la provincia de Granma ocupa el tercer lugar nacional en cuanto a la prevalencia de la SCA2, los hombres blancos y que viven en el medio urbano son los más afectados, los criterios clínicos establecidos se cumplieron en todos nuestros pacientes, el estudio molecular confirmó la enfermedad.

degeneración neuronal del tallo. Además, una lesión posiblemente frontal como lo evidencia las prolongación de las latencias y la dificultad para iniciar sácadás apropiadas. Estos datos sugieren que la velocidad sacádica es un marcador endofenotípico sensible útil para la búsqueda de genes modificadores de la SCA2. Por otra parte, se ha reivindicado que la disfunción de los movimientos sacádicos ocurre desde etapas preclínicas y podría servir como marcador temprano de la degeneración.

#### **AEC-10**

##### **¿Los fenotipos del síndrome de piernas inquietas y el de la SCA2 son comórbidos: genotipos comunes o modificadores?**

Luis Velázquez-Pérez, R Rodríguez Labrada, N Canales Ochoa, G Sanchez Cruz, L Galicia Polo L, JM Laffita-Mesa y cols.

Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, Holguin, Cuba. UNAM, Mexico

Objetivos: Caracterizar el fenotipo SCA2 asociado con las patologías del sueño tales como los movimientos periódicos de las extremidades (MPE) y contracturas "cramps" durante el sueño. Métodos: Se analizaron 32 pacientes con SCA2 con tiempo de evolución de 1-20 años (rango del CAG: 34-44), escalas clínicas, entrevistas de sueño y estudios video-polisomnográficos. Resultados: Los MPE se presentaron en el 48% de los pacientes con SCA2 comparado con el 11% de los controles ( $p=0.00$ ). Se verificó una fuerte correlación ( $R: 0.72$ ,  $p=0.00$ ) entre el puntaje de ataxia (medida con SARA) y el índice de MPE. Los cramps y los MPE se asociaron fuertemente con el fenotipo SCA2. Conclusiones: Los MPE son comórbidos con las expansiones de la ataxina 2 quizás proponiendo posibles interacciones entre productos génicos o la participación de otros factores aún no descritos vinculados con la degeneración *nigro-striatal*. El locus genético causante de los MPE pudiera ser un modificador fenotípico de la SCA2 útil para el estudio de la SCA2. Este es el primer reporte que muestra una clara asociación estas entidades fenotípicas. La comorbidez de los MPE y la SCA2 merece una especial atención para el tratamiento de los pacientes con SCA2.

#### **AEC-11**

##### **Caracterización clínico- genética de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 en la provincia Granma.**

Dr. Carlos Andrés Gouyonnet Vázquez, Dra. Kacenys La O Fernández.

Granma.

Introducción: El mayor número de enfermos de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 se concentra (en nuestro país) en el Oriente cubano. La provincia Granma tiene un importante número de casos. Objetivos: Determinar la prevalencia de la enfermedad, relacionar la frecuencia de los factores sociodemográficos, identificar las características clínicas que distinguen a la enfermedad en nuestro medio, y analizar los resultados del estudio genético. Material y método: Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal en la población de la provincia de Granma, en el período comprendido entre octubre de 2002 hasta mayo de 2009. El universo de estudio abarcó a la totalidad de los pacientes con criterios de la enfermedad. Resultados: Se encontraron 29 enfermos de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. La prevalencia de la enfermedad fue de 3.47 x 100 000 habitantes. El municipio de mayor prevalencia fue Cauto Cristo. Imperó el sexo masculino. El grupo etáreo más afectado fue el de 41-50 años. Predominó la raza blanca. La edad de inicio osciló entre 10 y 59 años. El síntoma inicial mayormente encontrado fue la ataxia. Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron: ataxia de la marcha, disartria, movimientos sacádicos enlentecidos y disidiadococinesia. Respecto al grado de validismo el número mayor de pacientes estuvo en el estado de discapacidad. El estudio molecular de todos los enfermos resultó positivo. Conclusiones: la provincia de Granma ocupa el tercer lugar nacional en cuanto a la prevalencia de la SCA2, los hombres blancos y que viven en el medio urbano son los más afectados, los criterios clínicos establecidos se cumplieron en todos nuestros pacientes, el estudio molecular confirmó la enfermedad.