Descargado el: 18-11-2026 ISSN 2221-2434

Artículos originales

Caracterización clínico-cognitiva de la ataxia espinocerebelosa tipo 2

Clinical-cognitive Characterization of Spinocerebellar Ataxia Type 2

Alberto Caballero Laguna[1] Luis Velázquez Pérez[2] Alián Pérez Marrero[1]

[1] Hospital General Docente Guillermo Domínguez, Las Tunas, Las Tunas, Cuba
[2] Academia de Ciencias de Cuba, La Habana, La Habana, Cuba

Cómo citar este artículo:
Caballero-Laguna A, Velázquez-Pérez L, Pérez-Marrero A. Caracterización clínico-cognitiva de la ataxia espinocerebelosa tipo 2. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2021 [citado 2026 Nov 18]; 11(3):[aprox. 11 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/982

Resumen

Fundamento: la ataxia espinocerebelosa tipo 2 es una enfermedad genética con un patrón de herencia autosómico dominante. Constituye un problema de salud para Cuba, especialmente para la provincia Holguín, que concentra la población enferma y en riesgo más grande que se haya reportado a nivel mundial hasta el momento.
Objetivo: caracterizar desde el punto de vista clínico y cognitivo a pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 diagnosticados durante los años 2018 y 2019.
Métodos: se realizó un estudio retrospectivo a 28 pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 diagnosticados en la Clínica para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias de Holguín que permitieron además correlacionarlas en el tiempo. La muestra quedó conformada por 28 pacientes en estadio ligero de la enfermedad a los cuales se les aplicó la Escala para la Evaluación y Calificación de la Ataxia y la Escala de la Evaluación Cognitiva de Montreal para evaluar la progresión de la enfermedad desde el punto de vista clínico y cognitivo respectivamente con un año de diferencia entre los dos muestreos.
Resultados: la edad media de los pacientes fue de 50,3 años con ligero predominio del sexo femenino, el tiempo de evolución promedio fue de 9,82 años resultando mayor para el sexo femenino. La edad media de inicio de la enfermedad fue de 39,54 años.
Conclusiones: entre las dos evaluaciones existió una progresión de las manifestaciones cerebelosas y se evidenció un deterioro de las funciones cognitivas, dándole por este estudio un importante papel al cerebelo en ambas funciones.

Palabras clave: ataxias espinocerebelosas

Abstract

Background: spinocerebellar ataxia type 2 is a genetic disease with an autosomal dominant inheritance pattern. It constitutes a health problem for Cuba, especially for the Holguín province, which concentrates the largest sick and at-risk population that has been reported worldwide so far.
Objective: to characterize from the clinical and cognitive point of view patients with spinocerebellar ataxia type 2 diagnosed during the years 2018 and 2019.
Methods: a retrospective study was carried out in 28 patients with type 2 spinocerebellar ataxia diagnosed at the Holguín Clinic for Research and Rehabilitation of Hereditary Ataxias, which also allowed them to be correlated over time. The sample consisted of 28 patients with a mild stage of the disease to which the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia and Montreal Cognitive Assessment Scale were applied to evaluate the progression of the disease from the clinical and cognitive point of view, respectively, with a difference of one year between the two samplings.
Results: the mean age of the patients was 50.3 years with a slight predominance of the female sex, the average evolution time was 9.82 years, being longer for the female sex. The mean age of the disease start was 39.54 years.
Conclusions: between the two evaluations there was a progression of cerebellar manifestations and a deterioration of cognitive functions was evidenced, giving an important role to the cerebellum in both functions by this study.

Key words: spinocerebellar ataxias

Recibido: 2021-04-14 12:15:04
Aprobado: 2021-08-28 19:32:44

Correspondencia: Alberto Caballero Laguna. Hospital General Docente Guillermo Domínguez. Las Tunas. albertocaballero@ltu.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) (por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética con un patrón de herencia autosómico dominante que se caracteriza por un síndrome cerebeloso asociado con movimientos sacádicos lentos, hiporreflexia temprana, temblor postural severo, neuropatía periférica, alteraciones cognitivas y otras características multisistémicas.[1] La SCA2 es una de las ataxias más comunes a nivel mundial, es causada por la expansión anormal del triplete CAG en la región codificante del gen ATXN2 por encima de 32 repeticiones.[2]

La enfermedad ocasiona daños degenerativos en el cerebelo, el tallo cerebral, la médula espinal y la sustancia negra.[3] La mutación consiste en el incremento del número de repeticiones del trinucleótido CAG en la región codificante del gen ATXN2 correspondiente del cromosoma 12.[4]

Los síntomas se inician, generalmente, entre la tercera y cuarta décadas de la vida, con una evolución de 10 a 15 años. La enfermedad progresa muy rápido cuando se inicia antes de los 20 años.[5] En relación con las funciones cognitivas, se observa disfunción frontoejecutiva, alteraciones de memoria verbal, la atención y la concentración.

La SCA2 constituye hoy un problema de salud para Cuba, especialmente para la provincia Holguín, que concentra la población enferma y en riesgo más grande que se haya reportado a nivel mundial hasta el momento.[6]

Teniendo en cuenta que en Cuba existe la más alta concentración de descendientes en riesgo de SCA2, la Clínica para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias de Holguín implementó un programa de diagnóstico predictivo para esta enfermedad. Esta medida permitió que se aplicara el diagnóstico prenatal y presintomático de la SCA2 con el consiguiente asesoramiento genético y seguimiento psicológico. Los resultados favorables del programa luego de 20 años de haberse implementado, han estado en relación con la existencia de un grupo profesional multidisciplinario, el seguimiento de los casos en la comunidad, la actividad educativa desarrollada por el grupo y la calidad del asesoramiento genético que se ofrece a las familias afectadas

Es una enfermedad que ha sido ampliamente caracterizada desde el punto de vista fenotípico y clínico, sin embargo, aún no se ha avanzado en el estudio de los patrones de cambio a través del tiempo en relación a las cuestiones clínicas y cognitivas sabiendo que esta última merece especial importancia en estos pacientes.

Actualmente no existe una descripción que correlacione la evolución de la enfermedad en la esfera cognitiva y las manifestaciones cerebelosas, existiendo hoy un desconocimiento de los patones de progresión relacionados entre estas. Teniendo en cuenta que de conocerse tales aspectos se definirían estrategias de intervención para estos pacientes merece especial importancia su estudio.

Por lo que el objetivo de esta investigación es caracterizar desde el punto de vista clínico y cognitivo a pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 diagnosticados durante los años 2018 y 2019.

MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo para caracterizar desde el punto de vista cognitivo y clínico cerebeloso a los pacientes en estadio ligero de SCA2 durante los años 2018 y 2019 en la Clínica para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias de Holguín (CIRAH).

La población objeto de estudio estuvo constituida por los pacientes con SCA2 en estadio ligero diagnosticados en el CIRAH antes del 2018. Como muestra se escogieron 28 enfermos, por muestreo aleatorio simple.

Se incluyeron a los pacientes con estudio molecular positivo para la mutación SCA2, a pacientes con puntaje de la Escala para la Evaluación y Calificación de la Ataxia (SARA) (por sus siglas en inglés) comprendidos entre 3 y 8 puntos.

Se excluyeron del estudio a los pacientes de ambos sexos con edades menores de 18 y mayores de 68 años, a los pacientes con mutación SCA2 con fenotipo parkinsoniano y/o demencia asociada, embarazadas o en periodo de lactancia materna y a quienes hacían abuso del alcohol u otras adicciones.

Variables demográficas y clínicas.

- Sexo.

- Edad.

- Edad de inicio de la enfermedad.

- Tiempo de evolución de la enfermedad.

- Puntuación de la escala SARA.

Variable cuantitativa continua comprendida entre 0 y 40 unidades, definida como la sumatoria de las puntuaciones parciales de los incisos de esta escala. A mayor puntuación, mayor severidad del síndrome cerebeloso.[7]

Variable cognitiva.

- Puntuación de la Escala de la Evaluación Cognitiva de Montreal (MoCA) (por sus siglas en inglés).

Variable cuantitativa continua, definida como la sumatoria de las puntuaciones parciales de los incisos de esta escala. El puntaje máximo es de 30; un puntaje igual o superior a 26 se considera normal. A menor puntuación, mayor deterioro cognitivo.[8]

Se aplicó Escala para la Evaluación y Calificación de la Ataxia (SARA) 5ta versión y la Escala de la Evaluación Cognitiva de Montreal (MoCA) acorde a los intereses de la investigación, realizándose de forma individual con cada paciente, previo consentimiento informado y adecuada comunicación, realizando un interrogatorio y examen físico minucioso a través de las consultas programadas.

Inicialmente se le informó a cada sujeto sobre las características, los objetivos y la importancia de la investigación. En dicha comunicación se utilizó un lenguaje práctico y comprensible. Además, se les solicitó autorización para utilizar la información contenida en sus historias clínicas, asegurándose la confidencialidad en el manejo de dicha información y se les comunicó que los resultados podrían ser publicados en revistas científicas o presentados en eventos científicos, sin que se revelara su identidad. Cada sujeto confirmó voluntariamente y por escrito su disposición para participar en el estudio mediante el modelo de consentimiento informado.

RESULTADOS

De los 28 pacientes seleccionados para el estudio 10 pertenecían al sexo masculino y 18 al femenino, los que representó un 35,71 y un 64,29 % respectivamente. En cuanto a la edad existió una media de 50,2 años para los hombres y 50,38 para las mujeres, encontrándose el mayor número de casos para hombres en las edades comprendidas entre 40 a 49 años y 50 a 59 con 4 pacientes cada uno para un 36,36 % en ambos casos. En el sexo femenino la mayor representación fue en las edades entre 50 a 59 años con 9 pacientes para un 50 % del total. De modo general la media de edad fue de 50,38 años; la mayor cantidad de pacientes se agrupó entre los 50 a 59 años con 13 para un 46,43 % y la menor representación correspondió al grupo menor de 30 años con solo una paciente femenina para un 3,57 %. (Tabla 1).

Tabla 1. Grupos de edad y sexo de pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2

Grupos de edad	Masculino		Femenino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
Menos de 30		0,00	1	5,56	**1**	**3,57**
30-39	1	9,09	4	22,22	**5**	**17,86**
40-49	4	36,36	1	5,56	**5**	**17,86**
50-59	4	36,36	9	50,00	**13**	**46,43**
Más de 60	1	9,09	3	16,67	**4**	**14,29**
Total	**10**	**35,71**	**18**	**64,29**	**28**	**100,00**
Media	50,2		48,94		50,38	
Desviación	8,34		12,66		11,79	
IC	41,86-58,54		36,28-62,58		38,59-61,61	

Del total de pacientes, 10 iniciaron la enfermedad entre los 40 y 49 años de edad para un 35,71 % del total. En el sexo masculino el rango de edad de inicio con mayor representación fue de 30 a 39 años con 4 pacientes. Mientras que para el femenino el rango fue de 40 a 49 con 7 pacientes para un 38,89 %. Solo un paciente comenzó antes de los 20 años. La edad media de inicio de la enfermedad de los 28 pacientes fue de 39,54 años. En el sexo masculino fue de 41,7 y en el femenino 38,3 pero no existieron diferencias significativas entre ambos valores. (Tabla 2).

Tabla 2. Edad de inicio de la enfermedad por sexo

Grupos de edad	Masculino		Femenino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
Menos de 20		0,00	1	5,56	**1**	**3,57**
20-30	1	9,09	4	22,22	**5**	**17,86**
30-39	4	36,36	3	16,7	7	**25,00**
40-49	3	27,27	7	38,89	**10**	**35,71**
50-59	1	9,09	3	16,67	**4**	**14,29**
Más de 60	1	9,09	0	0,00	**1**	**3,57**
Total	**10**	**35,71**	**18**	**64,29**	**28**	**100,00**
Media	41,7		38,39		39,54	
Desviación	9,3		11,14		10,56	
IC	32,07-51,33		27,25-49,53		29,01-50-13	

El tiempo de evolución de la enfermedad del total de pacientes fue de 9,82 años la media general; 8,5 para el sexo masculino y 10,56 para el femenino, sin diferencias significativas entre ambos (p≥0,05). Del total de pacientes 13 sobrepasaba los 10 años de evolución para un 46,43 %. Cuatro de los hombres tenían 6 años de evolución para un 36,36 % del total de los hombres, siendo este el mayor número de exponentes de estos, dos de ellos pasaba de 10 años con esta afección. En el sexo femenino 11 pasaban de la década de evolución para un 61,11 % del total de estas. (Tabla 3).

Tabla 3. Tiempo de evolución de los pacientes con SCA2 por sexo

Tiempo de evolución	Masculino		Femenino		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
1 año	1	9,09	1	5,56	**2**	**7,14**
2 a 3	1	9,09	3	16,67	**4**	**14,29**
4 a 5	1	9,09	2	11,11	**3**	**10,71**
6 a 7	4	36,36	0	0,00	**4**	**14,29**
8 a 9	1	9,09	1	5,56	**2**	**7,14**
Más de 10	2	18,18	11	61,11	**13**	**46,43**
Total	**10**	**35,71**	**18**	**64,29**	**28**	**100,00**
Media	8,5		10,56		9,82	
Desviación	8,41		6,17		6,97	
IC	0,09-16,91		4,39-16,72		2,86-16,79	
P	$p < 0,05$					

A continuación se muestran los datos del SARA. Se observa cómo se comportó la evaluación de la escala en los diferentes momentos en los que se les aplicó a los pacientes seleccionados. En una primera evaluación se obtuvo un puntaje medio de 6,46 puntos. Se apreció que la marcha fue la de mayor puntuación, y por ende, la de mayor afectación con una media de 1,5. Además se obtuvieron valores importantes para los incisos de persecución con 0,86 y el dedo índice con 0,82 puntos. En una segunda evaluación se observó cómo la media del puntaje fue de 7,39 puntos viéndose más afectada la marcha con 1,68, además puntuaciones altas de la postura con 0,96; dedo índice con 0,89 y la persecución con 0,86. Al comparar los valores iniciales y finales del SARA se observó un aumento significativo en la segunda evaluación ($t=5,02$ $p \leq 0,0005$), indicando la progresión del síndrome cerebeloso. (Tabla 4).

Tabla 4. Evaluación del puntaje obtenido según parámetros de SARA

Parámetros	Media primera evaluación	Media segunda evaluación	Delta Sara
Total SARA	6,46	7,39	0,93
Marcha	1,50	1,68	0,18
Postura	0,89	0,96	0,07
Sentado	0,64	0,71	0,07
Disartria	0,68	0,82	0,14
Persecución	0,86	0,86	0,00
Dedo índice	0,82	0,89	0,07
Diadococinesia	0,64	0,71	0,07
Talón espinilla	0,43	0,68	0,25
T student (para puntuación total)		5,02	
P (para puntuación total)		$p < 0,0005$	

Los resultados de los puntajes de la escala MoCA se observan a continuación. En el estudio inicial la media fue de 26,10 para una desviación estándar de 1,55. En una segunda evaluación el valor medio fue de 25,17 para una desviación estándar de 1,59. La T student fue de 5,02 mostrando una diferencia significativa entre estos y la P de 0,000029. El número de pacientes en la segunda evaluación que obtuvieron menos de 26 puntos aumentó de 10 a 15 entre las dos evaluaciones demostrando cómo progresó de modo negativo su puntaje en el tiempo. (Tabla 5).

Tabla 5. Diferencia entre las evaluaciones de la escala MoCA

Valor de escala	Inicio		Final	
	No.	%	No.	%
23	1	3,6	5	17,9
24-25	9	32,1	10	35,7
26-27	12	42,9	10	35,7
28-29	6	21,4	3	10,7
Total	**28**	**100,0**	**28**	**100,0**
Media de puntaje	26,10714		25,17857	
Desviación estándar	1,55			
Est			1,59	
IC	25,51-26,70		24,56-25,79	
T	5,020951			
P	0,000029			

La correlación entre el delta SARA y delta MoCA en esta muestra no resultó significativa, lo que sugiere que aunque la severidad del daño cognitivo y cerebeloso puede estar correlacionado, los patrones de progresión dentro de un periodo tan corto como un año no son equivalentes en los pacientes con SCA2. (Tabla 6).

Tabla 6. Correlaciones entre los valores de las escalas SARA y del MoCA en pacientes con SCA2

	SARA inicial	SARA final	Delta SARA
MoCa inicial	R=-0,6072 p=0,001	No aplicable	R=0,0786 p=0,691
MoCA final	No aplicable	R=-0,5088 p=0,006	R=0,0085 p=0,966
DELTA MoCA	R=0,0016 p=0,994	R=-0,0535 p=0,787	R=0-,1105 p=0,576

DISCUSIÓN

Llama la atención que el rango más representativo de edades es el de 50 a 59 años, que es superior al rango de edades más comunes de la enfermedad que está entre los 30 y 40 años;[9] esto se debe a que en la selección de la muestra se eligieron pacientes con estadio ligero de la enfermedad con un SARA inferior a 8 puntos, los que son portadores de expansiones cortos, y por tanto, la edad de inicio es tardía. Teniendo en cuenta que la SCA2 no es una enfermedad ligada al sexo, la mayor presencia de mujeres se puede explicar por el mayor

interés que estas le prestan a las cuestiones de salud y la aparición de los síntomas de la enfermedad.

Tanto a nivel mundial como en Cuba se describe que los síntomas se inician generalmente entre la tercera y cuarta décadas de la vida, en este estudio se corresponden estas edades del inicio clínico de la enfermedad. Según estudios realizados en el propio CIRAH la edad de inicio de la SCA2 oscila entre 4 y 73 años,[10,11] pero el valor medio ronda los 31 años de edad para un 61,11 % del total de estas.

Llama la atención que existen 11 mujeres que sobrepasan los 10 años de evolución y solo 2 hombres pasan de este tiempo de evolución. Aunque no existe un estudio que confirme la diferencia de la progresión entre ambos sexos este podría deberse a la presencia de algún factor protector relacionado al sexo femenino, pero otros estudios se requieren para poder justificarlo.

Según Velázquez y cols. la duración promedio de la enfermedad es de 15 años, aunque esta puede variar entre 6 y 50 años.[12] Según un estudio internacional llevado a cabo en México por Martínez Guerrero y cols. la edad de inicio es amplia (2-65 años) aunque el 45 % los casos la enfermedad se inicia antes de los 25 años.[13] Varios estudios han sugerido que esta variabilidad de edad de inicio no solo es atribuible al tamaño de la expansión CAG sino también a la influencia de otros factores genéticos modificadores.[14]

Al comparar los valores iniciales y finales de SARA se observó un aumento significativo en la segunda evaluación ($t=5,02$ $p\leq0,0005$), indicando la progresión del síndrome cerebeloso.

Al analizar el delta SARA se observó cómo la diferencia total entre la primera y segunda evaluación fue de 0,93 puntos. Los parámetros que más variaron fueron el talón espinilla con 0,25 y la marcha con 0,18 puntos.

El valor del delta SARA obtenido en este estudio fue notablemente inferior al reportado por Jacobi y cols. en el año 2015 que fue de 1,49 puntos por año, esta diferencia puede estar dada a que este estudio solo incluyó pacientes que de inicio tenían un SARA inferior a 8 puntos. En el caso de Jacobi y cols. estudiaron 146 casos con SCA2 pero la puntuación inicial del SARA de estos pacientes fue de 15,7.[15] Esta explicación está avalada por la relación demostrada entre el tamaño de la mutación y la progresión del síndrome cerebeloso, lo que fue obtenido en el año 2016 por Rodríguez Labrada y cols. en un estudio de 30 pacientes evaluados durante 5 años.[12]

En la mayoría de las enfermedades neurodegenerativas los estudios neuropsicológicos y neuropsiquiátricos tienen como objetivo evaluar el deterioro de las capacidades mentales y la respuesta adaptativa a la enfermedad.[13] Tradicionalmente, al cerebelo solo se le han atribuido funciones motoras, sin embargo, en los últimos años se ha evaluado su rol en las funciones cognoscitiva y conductual amparadas en múltiples evidencias clínicas, electrofisiológicas e imagenológicas.[12] En la última década se ha propuesto la existencia de un “síndrome cerebeloso cognitivo afectivo” que engloba los cambios neuropsicológicos y neuropsiquiátricos observados en los pacientes con lesiones del cerebelo.[13]

Lamentablemente el MoCA no ha sido evaluado longitudinalmente en pacientes con ataxia por lo que se hace difícil comparar este resultado con el de otros autores, sin embargo, algunos han demostrado en estudios longitudinales con pacientes con SCA2 una progresión significativa del deterioro de la atención y las funciones frontoejecutivas.[14]

Según Martínez Guerrero y cols. el déficit cognitivo frontoejecutivo fue la manifestación más evidente en estos pacientes, coincidiendo con los resultados de este estudio.[15] En investigaciones realizadas en Holguín, Rodríguez Labrada y cols. en 2011 comprobaron el deterioro de funciones frontoejecutivas al relacionarlas con latencia prolongada de movimientos oculares.[11]

Los estudios en pacientes con lesiones cerebelosas aisladas han demostrado que el deterioro de las funciones mentales puede ser tan importante como para diagnosticar demencia.[14] En lesiones del lóbulo posterior y vermis se encontraron cambios conductuales, notándose deficiencias de memoria, planeación, abstracción, secuenciación lógica y afecto, así como desorganización visoespacial.[15]

Luego de estos análisis se realizaron correlaciones entre los valores del SARA, el MoCA y las variables delta SARA y delta MoCA y se encontró que existe una correlación significativa

entre la puntuación total de la escala SARA y la puntuación total de la escala MoCA, tanto en el estudio inicial como en el final. Esta relación sugiere que la severidad del deterioro cognitivo está asociada a la severidad del deterioro cerebeloso en los pacientes con SCA2.

Sin embargo la correlación entre el delta SARA y delta MoCA en esta muestra no resultó significativa lo que sugiere que aunque la severidad del daño cognitivo y cerebeloso pueden estar correlacionada los patrones de progresión dentro de un periodo tan corto como un año, no son equivalentes en los pacientes con SCA2. A esto se le debe añadir que la selección de una muestra tan homogénea de pacientes puede haber incidido en esto. Se sugiere un estudio con mayor número de casos con un puntaje de SARA mayor y un periodo de más de un año entre uno y otro.

Los estudios de neuroimagen estructural, los más recientes con resonancia magnética (RM), han mostrado alteraciones en el cerebelo en diversas patologías que cursan con deterioro cognitivo.[11]

Los hallazgos neuropsicológicos que se observan tras una lesión cerebelosa incluirían funciones ejecutivas, habilidades visuoespaciales, capacidades lingüísticas, memoria, atención y modulación emocional.[14] Por un lado, la implicación del cerebelo en las funciones superiores supone plantear cuál sería el beneficio que podría aportar una rehabilitación cognitiva al paciente con daño cerebeloso y, por otro, qué información hay que transmitir al paciente y a sus familiares en este aspecto. Sin embargo, hasta la fecha se desconoce cuál es la relevancia clínica y el impacto que la afectación del cerebelo puede ocasionar en la vida académica, laboral o personal del paciente.[15]

La media de edad superó los 50 años; hubo un ligero predominio del sexo femenino. La edad media de inicio de la enfermedad fue de 40 años y han tenido una evolución promedio de 10 años con la enfermedad. Al analizar el delta SARA existió un aumento en la evaluación final, demostrando un deterioro en la función cerebelosa; los parámetros que más variaron fueron el talón espinilla, la marcha y la disartria. En la evaluación final del MoCA existió una disminución, demostrando deterioro de la función cognitiva. Existió una correlación significativa entre la puntuación total de la escala SARA y la puntuación total de la escala MoCA, tanto en el estudio inicial como en el final. Esta relación sugiere que la severidad del deterioro cognitivo está asociada a la severidad del deterioro cerebeloso en los pacientes con SCA2 y ambas evolucionan de modo similar en el tiempo.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Alberto Caballero Laguna.

2. Curación de datos: Alberto Caballero Laguna.

3. Análisis formal: Luis Velázquez Pérez.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Alberto Caballero Laguna, Luis Velázquez Pérez, Alián Pérez Marrero.

6. Metodología: Alberto Caballero Laguna, Luis Velázquez Pérez, Alián Pérez Marrero.

7. Administración del proyecto: Alberto Caballero Laguna.

8. Recursos: Alián Pérez Marrero.

9. Software: Alián Pérez Marrero.

10. Supervisión: Alberto Caballero Laguna.

11. Validación: Luis Velázquez Pérez.

12. Visualización: Alián Pérez Marrero.

13. Redacción del borrador original: Alberto Caballero Laguna, Alián Pérez Marrero.

14. Redacción, revisión y edición: Luis Velázquez Pérez.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González Y, Vázquez Y, Torres R, Rodríguez R. Ataxias cerebelosas e infecciones virales: caracterización clínica y mecanismos neuropatogénicos. Rev Cubana Med Trop [revista en Internet]. 2020 [citado 13 Mar 2021];72(1):[aprox. 20p]. Disponible en:

https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0375-07602020000100009

2. Martínez GJ, Paz GJ, Vega SB. Ataxia espinocerebelosa tipo 2. Arch Neurocien [revista en Internet]. 2016 [citado 13 Nov 2020];21(1):[aprox. 6p]. Disponible en: https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=68284

3. Scherle CE, Valarezo DV, Sarzosa VA, Frómeta A. Infecciones respiratorias de repetición como complicación de la enfermedad de Fahr. Rev Mex Neuroci [revista en Internet]. 2017 [citado 23 May 2020];18(1):[aprox. 5p]. Disponible en: https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=70748

4. Torralbas SJ, Velázquez L, Torralbas MJ, Velázquez VA, Rodríguez R. Ataxia espinocerebelosa tipo 2 y síndrome de Ehlers-Danlos: a propósito de un caso. AMC [revista en Internet]. 2016 [citado 17 Jul 2020];20(3):[aprox. 7p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552016000300013&lng=es

5. Pulst SM. Ataxia espinocerebelosa tipo 2. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA. Gene Reviews. Washington: Universidad de Washington; 2020 [citado 11 May 2021]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1275/pdf/Bookshelf_NBK1275.pdf

6. Velázquez L, Rodríguez R, Sánchez G, Laffita JM, Almaguer L, Aguilera R, et al. Caracterización integral de la ataxia espinocerebelosa 2 en Cuba y su aplicación en proyectos de intervención. Rev Cubana Salud Pública [revista en Internet]. 2011 [citado 20 Jun 2020];37(3):[aprox. 15p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662011000300006

7. Grupo de Investigación sobre Ataxia. Escala para la Evaluación y Calificación de la Ataxia (SARA) [Internet]. Francia: GIA; 2008 [citado 25 Jun 2020]. Disponible en: http://www.ataxia-study-group.net/html/about/ataxiascales/sara/SARA.pdf

8. Fundación Médica de San Diego. Escala de la Evaluación Cognitiva de Montreal (MoCA) [Internet]. San Diego: Fundación Médica de San Diego; 2018 [citado 25 Jun 2020]. Disponible en: https://championsforhealth.org/wp-content/uploads/2018/12/MOCA-8.1-Spanish.pdf

9. Carrera A, Llamos A, Montúfar S, Recalde M, Garzón M, Tambaco N, et al. Ataxia espino-cerebelosa tipo 2: diagnóstico clínico y molecular de dos casos atendidos en el Hospital de Especialidades de las Fuerzas Armadas N°1. Rev Med Vozandes [revista en Internet]. 2017 [citado 7 Ene 2020];28(1):[aprox. 5p]. Disponible en: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2019/03/986899/08_2017_rc02.pdf

10. Velázquez L, Rodríguez R, Torres R, Ruiz Y, Tünnerhoff J, Ziemann U, et al. Ataxia espinocerebelosa tipo 2: alteraciones prodrómicas del sistema corticoespinal y su impacto en la intervención temprana. Anales Acad Cienc Cuba [revista en Internet]. 2019 [citado 16 Nov 2020];9(3):[aprox. 10p]. Disponible en: https://www.revistaccuba.cu/index.php/revacc/article/view/707

11. Fancellu R, Paridi D, Tomasello C, Panzeri M, Castaldo A, Genitrini S, el at. Longitudinal study of cognitive an psychiatric functions in spinocerebellar ataxia types 1 and 2. J Neurol. 2013;260(12):3134-43

12. Velázquez LC, Rodríguez R, Vázquez Y. Ataxia espinocerebelosa tipo 2. En: Velázquez LC, Rodríguez R, Vázquez Y. Enfermedades poliglutamínicas. Diagnóstico clínico-genético y tratamiento [Internet]. La Habana: ECIMED; 2019 [citado 24 Mar 2020]. Disponible en: https://www.bvs.sld.cu/libros/enfermedades_poliglutaminicas/enfermedades_poliglutaminicas_cap03.pdf

13. Velázquez L. Ataxia espinocerebelosa tipo 2. Diagnóstico, pronóstico y evolución [Internet]. La Habana: ECIMED; 2012 [citado 28 Ene 2020]. Disponible en: https://www.bvs.sld.cu/libros/ataxia_espinocerebelosatipo2/ataxia_espinocerebelosa_completo.pdf

14. Rodríguez R, Galicia L, Canales N, Voss U, Tuin I, Peña A, et al. Sleep spindles and K-complex activities are decreased in spinocerebellar ataxia type 2: relationship to memory and motor performances. Sleep Med. 2019;60(1):188-96

15. Jacobi H, Tezenas S, Bauer P, Giunti P. Long-term disease progression in spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3, and 6: a longitudinal cohort study. Lancet Neurol. 2015;14(11):1101-8