

Título del Trabajo:

Análisis de progresión en ataxia espinocerebelosa tipo 7 usando SARA

Título del Trabajo en Inglés:

Progression analysis in spinocerebellar ataxia type 7 using SARA

Nombre: CÉSAR MISAEL

Apellidos: CERECEDO ZAPATA

ORCID:

País de Residencia: MEXICO

Área de Investigación: MÉDICA Y PARAMÉDICA

Institución a la que Pertenece: INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION GILLERMO IBARRA IBARRA

Área de Adscripción: Medicina Genómica

Correo Electrónico: misael_207@hotmail.com

Datos de los(as) coautores(as) del Trabajo

Jonathan Javier Magaña Aguirre, Yessica Sarai Tapia Guerrero, Emely Lucía Grajales Lara

Medicina Genómica, Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra, MEXICO, maganasm@hotmail.com,

Medicina Genómica, Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra, MEXICO, yessicasarai@gmail.com,

Valoración y Tratamiento, Centro de Rehabilitación e Inclusión Social de Veracruz, MEXICO, emelygrajales@gmail.com,

Palabras en Español:

Ataxia espinocerebelosa tipo 7, Escala de Calificación y Evaluación de la Ataxia , Ataxias Hereditarias, Progresión de la enfermedad

Palabras en Inglés:

Spinocerebellar ataxia type 7, Scale for the Assessment and Rating of Ataxia, Hereditary Ataxias, Disease progression

Título del Trabajo:

Análisis de progresión en ataxia espinocerebelosa tipo 7 usando SARA

Título del Trabajo en Inglés:

Progression analysis in spinocerebellar ataxia type 7 using SARA

Área de Investigación:

Medicina Genómica

Introducción:

La ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA7) es un desorden neurodegenerativo hereditario causado por la expansión del triplete CAG en el gen ATXN7, lo que resulta en una proteína con una región de poliglutamínica anormalmente larga. En general la SCA7 se considera una enfermedad de baja prevalencia, sin embargo, en algunas regiones esta puede ser muy superior a la esperada, como en la región central de Veracruz. Se sabe que cada SCA puede tener variaciones significativas en su velocidad de progresión dependiendo de la longitud de la expansión CAG, jugando un papel crucial en la determinación del curso de la enfermedad de cada individuo

Objetivo:

Evaluar la progresión de la ataxia en pacientes con diagnóstico molecular y clínico de ataxia espinocerebelosa tipo 7 mediante la Escala de Calificación y Evaluación de la Ataxia (SARA) durante un período de seguimiento de hasta 5 años, analizando el impacto del número de repeticiones del triplete CAG sobre la evolución.

Metodología:

Se evaluaron 17 pacientes diagnosticados con ataxia espinocerebelosa tipo 7, confirmada mediante pruebas moleculares, en dos momentos a lo largo de un período de hasta cuatro años, una evaluación inicial al inicio del estudio y una segunda evaluación al final del seguimiento. La duración del seguimiento varió entre los participantes, hubo una diferencia de tiempo de entre 25 a 60 meses (media de 46.5 meses D.E.: 7.96). Se utilizó SARA para medir la severidad de la ataxia en cada evaluación, las puntuaciones se convirtieron a porcentajes en relación con la puntuación máxima posible. Los índices de progresión se calcularon para cada individuo dividiendo SARA en porcentaje obtenido entre los meses transcurridos desde el inicio de la sintomatología hasta el momento de la evaluación. Se utilizaron métodos no paramétricos para el análisis estadístico debido a la distribución no normal de los datos.

Resultados:

Las puntuaciones promedio del SARA expresado en porcentaje fueron de 43.08% en la primera evaluación y 55.29% en la segunda, lo que indica un aumento general en la severidad de la ataxia. Sin embargo, se observó que algunos pacientes presentaron una mejoría en la segunda evaluación, sugiriendo una variabilidad individual en la progresión de la enfermedad. La correlación del número de repetidos con las puntuaciones de la primera evaluación de SARA fue baja ($r_s=0.222$) al igual que en la segunda evaluación ($r_s=0.353$). La velocidad promedio de progresión calculada desde la aparición de los síntomas hasta la primera evaluación fue de 0.57% del total de SARA por mes, mientras que la

velocidad promedio para la segunda evaluación fue de 0.42% del total de SARA por mes. La prueba de rangos con signo de Wilcoxon reveló diferencias estadísticamente significativas en las puntuaciones de SARA y la velocidad de progresión entre ambas evaluaciones.

Conclusiones:

Se evidencia el aumento de la ataxia en los pacientes estudiados durante el seguimiento, medido mediante SARA. El cálculo de la velocidad de progresión evidenció una baja de velocidad en la segunda medición, lo que puede significar que la velocidad de progresión puede variar significativamente según el tiempo de evolución de la enfermedad.