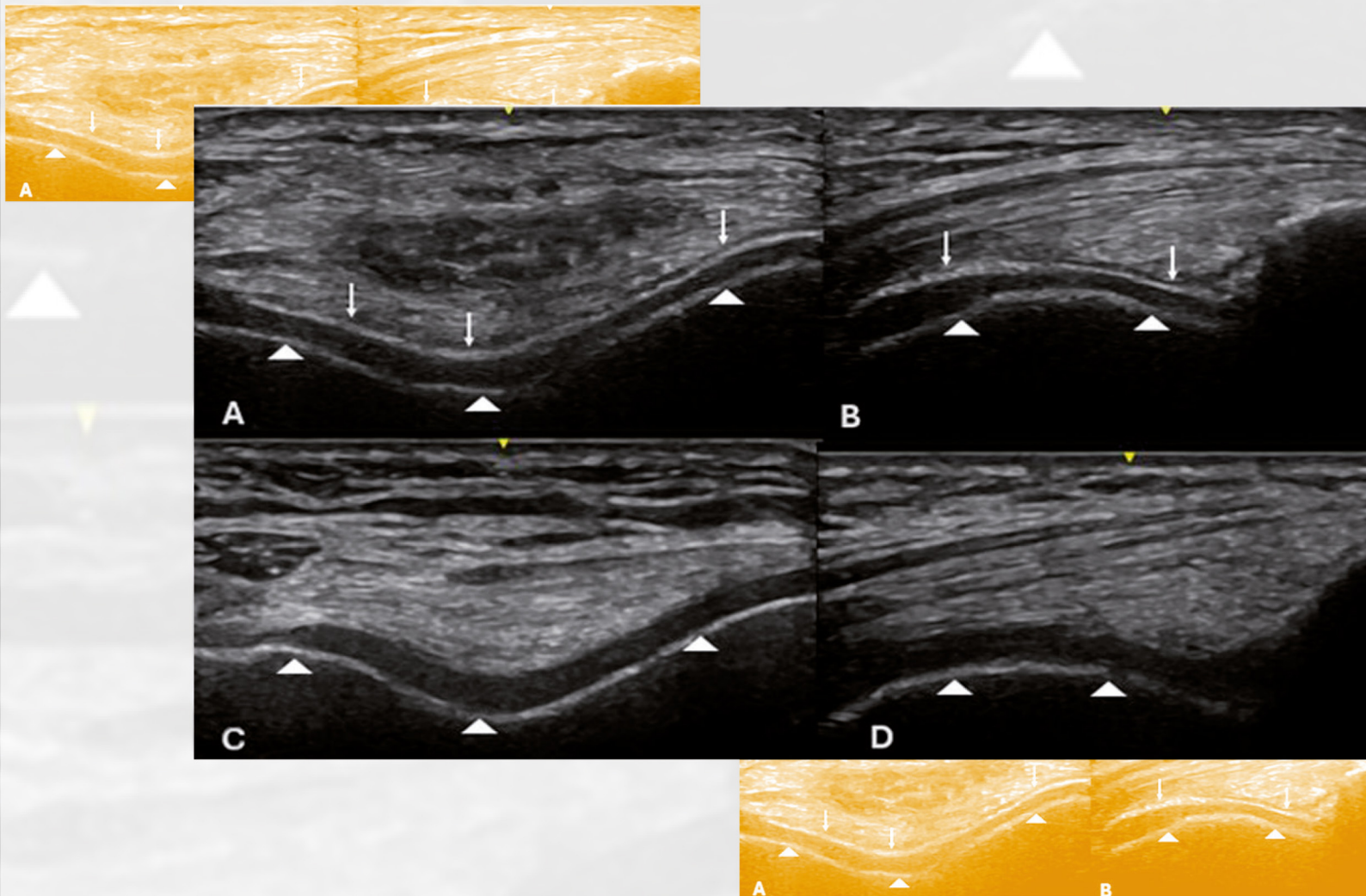


INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD



Vol. 11, Issue 2 may / august



2025



EDITORIAL TEAM

Editor-in-chief

Iván Pérez-Neri, PhD.
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Mexico
ORCID: 0000-0003-0190-7272

Co-editors

Francisco Figueroa-Cavero, MSc.
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Mexico
ORCID: 0000-0002-3499-6403

José Luis Cortés-Altamirano, PhD.
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Mexico
ORCID: 0000-0002-9410-8535

Alberto López-Reyes, PhD.
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Mexico
ORCID: 0000-0002-2575-2589

Editorial support

Edgar Mendoza Ruiz
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra

Section Editors

Experimental Neuroscience

Ulises Coffeen, PhD.
National Institute of Psychiatry Ramón de la Fuente Muñiz, Mexico
ORCID: 0000-0001-9639-323X

Clinical Neuroscience

Renato García-González
Benemérita Universidad Autónoma de Puebla, México
ORCID: 0000-0002-9056-4701

Conference abstracts

Samuel Reyes-Long, MSc.
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Mexico
ORCID: 0000-0002-8916-0814

Evidence synthesis and meta-research

Óscar Arias-Carrión, PhD.
National Institute of Rehabilitation Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Mexico
ORCID: 0000-0002-9982-7571



CUERPO DIRECTIVO

David Kershenobich Stalnikowitz
Secretaría de Salud

Marta Margarita Zapata Tarrés
**Comisión Coordinadora de Institutos Nacionales
de Salud y Hospitales de Alta Especialidad**

Carlos Pineda Villaseñor
Dirección General

Alberto Hidalgo Bravo
Dirección de Investigación

Álvaro Lomelí Rivas
Dirección Médica

Juan Antonio Madinaveitia Villanueva
Dirección Quirúrgica

Lydia Estela Zerón Gutiérrez
Dirección de Educación en Salud

Humberto Moheno Diez
Dirección de Administración

Investigación en Discapacidad. Año 11, Número 2, Mayo-Agosto 2025. Es una publicación cuatrimestral editada por el Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Calzada México-Xochimilco 289. Col. Arenal de Guadalupe. CP. 14389. Alcaldía Tlalpan. México, CDMX. **Editor responsable:** Pedro Iván Pérez Neri Ph.D. Reserva de Derechos al Uso Exclusivo 04-2024-073017471 800-203, eISSN 2992-779X, otorgados por el Instituto Nacional del Derecho de Autor. Diseñada y producida por Graphimedic, SA de CV, Coquimbo 936, Col. Lindavista, CP. 07300, Alcaldía Gustavo A. Madero, México, CDMX. Tels. 55 8589 8527 al 32. Fecha de última modificación, 10 de Octubre de 2025. El contenido de los artículos, así como las fotografías son responsabilidad exclusiva de los autores. © Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra. CC BY 4.0 Internacional. La reproducción o modificación de los contenidos de la revista puede hacerse dando crédito a su fuente original. Toda correspondencia debe ser dirigida al Editor responsable al correo electrónico: indiscap@inr.gob.mx

Imagen de portada: Tomado de Soto Fajardo et al. Ultrasonographic image in Double contour sign, suggestive of monosodium urate crystal deposition in hyaline cartilage. Invest. Discapacidad. 2025;11(2):e1

LETTERS TO THE EDITOR

- 36 Comment on «Gout, a current metabolic disease: comorbidities and new therapies»**
Carina Soto-Fajardo
- 38 Response to the Editor's Letter Entitled: Comment on «Gout, a Current Metabolic Disease: Comorbidities and New Therapies»**
Ambar López Macay

EXPERT OPINION

- 41 Spine osteoporosis**
Barón Zárate Kalfópulos, Irving Omar Estévez-García

ORIGINAL ARTICLE

- 44 Demographic aspects of patients with Parkinson's disease at the National Rehabilitation Institute «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» in Mexico City**
Antonio Verduzco-Mendoza, Saúl R León-Hernández, Alberto L Ávila-Luna,
Antonio Bueno-Nava, Adriana S Olmos-Hernández, Arturo Gálvez-Rosas

INTERDISCIPLINARY STUDIES

- 51 Life experiences of a person with a motor disability in their trajectory through coexisting health care models**
Oswaldo Angeles Zavala, Saúl Renán León Hernández, Elia Nora Arganis Juárez

EVIDENCE SYNTHESIS AND META-RESEARCH

- 60 Hip arthroplasty in Paget's disease of bone: literature review, clinical considerations, and current therapeutic recommendations**
Carlos Suárez-Ahedo, César Alejandro Jiménez-Aroche,
Mishelle Pérez-de León, Carlos Javier Pineda-Villaseñor
- 68 TOR1A generalized dystonia: narrative review of a pathology with phenotypic heterogeneity**
Alitzel Rodríguez-Gutiérrez, Beatriz E Sánchez-Hernández,
Blanca Estela Pérez-Aldana, Alberto Ortega-Vázquez, Nancy Monroy-Jaramillo,
Miguel Ángel Ramírez-García, Marisol López-López

DISABILITY VISIONS (ONLINE ONLY)

- e1 Ultrasonographic image in Double contour sign, suggestive of monosodium urate crystal deposition in hyaline cartilage (available at <https://dsm.inr.gob.mx/indiscap/index.php/INDISCAP/article/view/376>)**



Comentario sobre «La gota, una enfermedad metabólica actual: comorbilidades y nuevas terapias»

Comment on «Gout, a current metabolic disease: comorbidities and new therapies»

Carina Soto-Fajardo*

Estimado Editor:

He leído con gran interés el artículo «La gota, una enfermedad metabólica actual: comorbilidades y nuevas terapias» publicado recientemente en su revista. Como reumatóloga, deseo compartir algunas reflexiones al respecto.

El artículo destaca por varios aspectos positivos. Presenta un abordaje integral y actualizado de la gota como enfermedad metabólica multifactorial, con una fundamentación científica que incluye una explicación detallada de los mecanismos moleculares y transportadores de uratos. Resulta especialmente interesante la contextualización para México y Latinoamérica, porque aporta datos epidemiológicos locales y considera factores socioeconómicos relevantes para la región.

Sin embargo, existen múltiples áreas de oportunidad que merecen atención. Desde una perspectiva clínica, el artículo no enfatiza suficientemente la naturaleza interdisciplinaria del manejo de la gota, que requiere la colaboración activa entre reumatólogos, internistas, nefrólogos y especialistas en endocrinología, entre otros especialistas clínicos. La ausencia de una discusión sobre programas integrales de manejo que incluyan nutrición, fisioterapia y educación del paciente limita la aplicabilidad práctica de las recomendaciones. Es decir, se requiere un enfoque holístico que considere incluso las diferencias culturales de los pacientes para mejorar los desenlaces de éstos.^{1,2}

El abordaje diagnóstico merece especial atención. Si bien se menciona la importancia del diagnóstico clínico y laboratorio, no se profundiza adecuadamente en el uso de técnicas de imagen modernas y altamente sensibles que nos permiten la identificación de cristales de urato en pacientes asintomáticos con hiperuricemia, entre las que destacan la tomografía computada de energía dual (DECT) y la ultrasonografía.^{3,4}

La DECT es un método altamente sensible, que incluso en algunos estudios ha mostrado tener una mayor sensibilidad que el ultrasonido (superficie bajo la curva de probabilidad de rango acumulativo de 0.72 para DECT versus 0.55 para ultrasonografía).⁴ Sin embargo, es un método costoso y somete a radiación ionizante a estos pacientes; adicional a esto, en algunos estudios en pacientes con estadios tempranos de la enfermedad (un año), el ultrasonido ha mostrado una mayor sensibilidad que la DECT. Es por esto, aunado a la factibilidad, inocuidad y creación

* División de Reumatología,
Instituto Nacional de Rehabilitación
Luis Guillermo Ibarra Ibarra.
Ciudad de México, México.
ORCID: 0000-0001-6148-7789

Correspondencia:
Carina Soto-Fajardo
E-mail: carinol13@gmail.com



Citar como: Soto-Fajardo C. Comentario sobre «La gota, una enfermedad metabólica actual: comorbilidades y nuevas terapias». Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 36-37. <https://dx.doi.org/10.35366/121452>



de definiciones estandarizadas que el ultrasonido es una herramienta diagnóstica cada vez más relevante en la práctica clínica actual en estos pacientes.³

Con respecto a las comorbilidades, la regulación del metabolismo lipídico en estos pacientes merece una mayor revisión. Por un lado, los sujetos con gota tienen alteraciones en el perfil lipídico en el que destacan el incremento en los ácidos grasos libres, aumento de niveles de adiponectina, lectina y resistina, y cambio en la lipidómica plasmática. Por otro lado, el cambio es altamente conocido el riesgo de tener gota asociado a estos cambios en el perfil lipídico por tener como causa subyacente la obesidad.⁵

La prevención primaria, particularmente en población de riesgo, merece mayor énfasis. Si bien se mencionan cambios en el estilo de vida y dieta, falta una discusión detallada sobre programas educativos específicos enfocados en la reducción del consumo de azúcares y de alimentos ricos en purinas, así como estrategias de implementación efectivas en diferentes contextos socioeconómicos.¹

Otro aspecto que requiere mayor desarrollo es la medicina personalizada. Aunque se menciona brevemente el papel de los polimorfismos en transportadores como ABCG2, no se discute cómo estas variaciones genéticas podrían influir en la selección y personalización de los tratamientos. Esta información sería especialmente valiosa considerando los avances recientes en pruebas moleculares. Dentro de la medicina personalizada, el avance en el estudio de los miRNAs en un futuro podría ofrecer la posibilidad de individualizar el manejo de esta patología de acuerdo a la firma de miRNAs que posea el individuo, como por ejemplo ayudar en la modulación del transportador URAT1 o inhibir la respuesta inflamatoria mediante la inhibición del NLRP3, entre otros.⁶

Finalmente, sería valioso destacar más claramente el impacto clínico de las nuevas terapias, respaldando estas discusiones con referencias actualizadas y evidencia de alta calidad.

Referencias

1. Roman YM. Moving the needle in gout management: the role of culture, diet, genetics, and personalized patient care practices. *Nutrients*. 2022; 14 (17): 3590. Available from: <https://www.mdpi.com/2072-6643/14/17/3590>
2. Dehlin M, Jacobsson L, Roddy E. Global epidemiology of gout: prevalence, incidence, treatment patterns and risk factors. *Nat Rev Rheumatol*. 2020; 16 (7): 380-390. doi: 10.1038/s41584-020-0441-1
3. Terslev L, Gutierrez M, Christensen R, Balint PV, Bruyn GA, Delle Sedie A et al. Assessing elementary lesions in gout by ultrasound: results of an OMERACT patient-based agreement and reliability exercise. *J Rheumatol*. 2015; 42 (11): 2149-2154. Available from: <http://www.jrheum.org/lookup/doi/10.3899/jrheum.150366>
4. Fukuda T, Subramanian M, Noda K, Kumeta S, Mori H, Ikeda N et al. The comprehensive role of dual-energy CT in gout as an advanced diagnostic innovation. *Skeletal Radiol*. 2024. doi: 10.1007/s00256-024-04856-4. Available in: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00256-024-04856-4>
5. Zhang X, Liu J. Regulating lipid metabolism in gout: A new perspective with therapeutic potential. *Int J Gen Med*. 2024; 17: 5203-5217. doi: 10.2147/IJGM.S499413. Available from: <https://www.dovepress.com/regulating-lipid-metabolism-in-gout-a-new-perspective-with-therapeutic-peer-reviewed-fulltext-article-IJGM>
6. Abdel Mageed SS, Elimam H, Elesawy AE, Abulsoud AI, Raouf AA, Tabaa MME et al. Unraveling the impact of miRNAs on gouty arthritis: diagnostic significance and therapeutic opportunities. *Naunyn Schmiedeberg's Arch Pharmacol*. 2025; 398 (4): 3433-3450. doi: 10.1007/s00210-024-03603-9

Financiamiento: la autora declara no haber recibido ninguna subvención específica para este trabajo por parte de ninguna agencia financiera del sector público, comercial o sin fines de lucro.

Conflicto de intereses: la autora declara que el trabajo se llevó a cabo sin ninguna relación comercial o financiera que pudiera interpretarse como un posible conflicto de intereses.

Respuesta al comentario sobre «La gota, una enfermedad metabólica actual: comorbilidades y nuevas terapias»

Response to the Editor's Letter Entitled: Comment on «Gout, a Current Metabolic Disease: Comorbidities and New Therapies»

Ambar López Macay*

En primer lugar, agradecemos el envío de sus comentarios, el artículo fue escrito con la finalidad de que personas especialistas y no especialistas en el área pudieran interesarse en él. En la actualidad, el enfoque multidisciplinario del manejo de la gota ha sido reportado por diversos grupos; en nuestro país, algunos centros de atención médica como el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) han promovido en los últimos años la prevención de la enfermedad mediante una combinación de alimentación saludable, actividad física regular y revisiones médicas periódicas, evitando el consumo de alimentos ricos en purinas y mantener un peso adecuado.¹ En España, por ejemplo, desde el 2020, la Sociedad Española de Reumatología (SER) ha actualizado su guía para el manejo de la gota, incorporando el uso de combinaciones de medicamentos, técnicas de imagen para controlar la respuesta al tratamiento y el manejo en situaciones clínicas complejas, también enfatizó el empoderamiento del paciente y su participación en las decisiones de tratamiento.² Un estudio en Canadá utilizó un modelo de atención descentralizada y multidisciplinaria para la gota, que incluyó reumatólogos, farmacéuticos y dietistas. Después de 12 meses, el 72% de los pacientes alcanzaron niveles de ácido úrico en suero por debajo de 360 $\mu\text{mol/L}$. Los pacientes reportaron una mayor educación sobre la gota y apoyo personalizado.³ En otros casos se han hecho seminarios sobre el tema; por ejemplo, la sociedad para la educación en la gota o *Gout Education Society* en EU, expertos de diversas áreas, incluyendo reumatología, podología, atención primaria y nefrología, discutieron un enfoque multidisciplinario para el manejo de la gota; en éste se destacó la importancia de la colaboración entre profesionales para abordar las complejidades del tratamiento y mejorar los resultados en pacientes con comorbilidades asociadas, es por eso que urge la necesidad de soluciones innovadoras para abordar las deficiencias en el manejo de la gota.⁴⁻⁶

En el diagnóstico actual, el uso de herramientas tecnológicas en imagenología como el ultrasonido (US), la radiografía convencional (RC) o la tomografía computarizada de energía dual (DECT) han sido de una gran utilidad. En esta revisión no quisimos profundizar sobre ellas, a pesar de que es un componente importante

* Laboratorio de Líquido Sinovial,
Instituto Nacional de Rehabilitación
Luis Guillermo Ibarra Ibarra.
Ciudad de México, México.
ORCID: 0000-0002-2916-7424

Correspondencia:
Ambar López Macay
E-mail: lopez_macay@hotmail.com



Citar como: López MA. Respuesta al comentario sobre «La gota, una enfermedad metabólica actual: comorbilidades y nuevas terapias». Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 38-40. <https://dx.doi.org/10.35366/121453>



para el manejo de la enfermedad en la actualidad. La ecografía es una herramienta no invasiva y de bajo costo que permite detectar depósitos de cristales de urato, especialmente en etapas tempranas de la gota. Las características como el «signo del doble contorno» y la presencia de tofos son indicativos de la enfermedad. La DECT proporciona imágenes específicas de los cristales, lo que facilita especialmente el diagnóstico de la gota. La radiografía es menos sensible al depósito temprano de cristales, pero sigue siendo valiosa para evaluar el daño estructural y los cambios crónicos; sin embargo, la especificidad y la sensibilidad de los hallazgos de imagen requieren mayor validación, y la relevancia clínica de ciertas características de imagen sigue siendo objeto de debate.^{7,8} Investigaciones recientes han explorado el uso de tecnologías emergentes, como la resonancia magnética (RM) y la tomografía por emisión de positrones (PET), para la detección de depósitos de cristales de urato;⁹ aunque estas técnicas aún requieren validación clínica y no se utilizan rutinariamente. La elección del método diagnóstico dependerá de la disponibilidad de recursos, la fase de la enfermedad y la experiencia del clínico. Actualmente es fundamental considerar la historia clínica del paciente, los síntomas y los resultados de las pruebas de laboratorio para llegar a un diagnóstico preciso y oportuno.

En el caso de la obesidad como parte de las comorbilidades de la gota, nos enfocamos en su relación con el índice de masa corporal (IMC) y su asociación con la enfermedad, en la mala nutrición y la situación en México; sin embargo, hay mucha información al respecto que ya no se agregó, las alteraciones al metabolismo lípido son algunas de ellas. En un trabajo de nuestro grupo, publicado en el 2022, observamos un 35% de pacientes con gota con obesidad y 29.7% con síndrome metabólico; estos pacientes también tuvieron niveles altos de triglicéridos (TG) (244.45 ± 28.92 mg/dL) y muy bajos de HDL (38.15 ± 1.69 mg/dL). El análisis de expresión génica del transportador de uratos URAT1 correlacionó con los triglicéridos, hiperuricemia y con hipertensión, mientras que el gen de ALPK1, una cinasa relacionada a inflamación, correlacionó con el IMC, hiperuricemia y con hipertensión. Estos resultados sugieren que un perfil metabólico alterado junto a la hiperuricemia favorece el ataque de gota en pacientes y predisponen a personas con hiperuricemia a tener la enfermedad.¹⁰

Es correcto cuando menciona que hace falta una discusión detallada sobre programas educativos específicos enfocados en la reducción del consumo

de azúcares y alimentos ricos en purinas; sin embargo, incluirlos implicaba demasiada información para esta revisión.

Los polimorfismos asociados a la gota en ABCG2 pueden afectar su función, éstos favorecen una hiperuricemia persistente. Trabajos recientes muestran que ambas formas de ácido úrico son capaces de activar la respuesta inmune innata, por lo que la inflamación puede regularse con una combinación de medicamentos que consideren más de un mecanismo de acción para regularla, a la par, la terapia deberá considerar los factores externos como la alimentación y la genética del individuo. En este último punto, se están utilizando medicamentos para personas con deficiencias en transportadores como URAT1; en el caso de ABCG2, éste sólo elimina uratos por lo que se requiere medicamentos que favorezcan su expresión latente en estas personas heterocigotos a variantes de ABCG2 como la Q141K y, en el caso de homocigotos, se necesitarán terapias génicas para restaurar la función de la proteína o mirnas como lo sugieren algunas publicaciones. Actualmente, el estudio de genes del inflammasoma como NLRP3, IL-1 β , o caspasa 1 pueden controlar el tiempo de la inflamación en respuesta a los MSU. Otras moléculas como GLUT9 y ALPK1 y PDZK1 también pueden ser blanco de nuevas terapias de acuerdo con estudios recientes, por lo que una discusión completa sobre nuevas terapias es tema de una revisión.⁸⁻¹⁵

Referencias

1. Instituto Mexicano del Seguro Social. Gob.mx. Disponible en: <https://www.gob.mx/imss>
2. GuíaSalud P. Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Gota. GuíaSalud. 2020. Disponible en: <https://portal.guiasalud.es/gpc/gota/>
3. Howren A, Tsao NW, Choi HK, Shojania K, Kydd A, Friesen R et al. eHealth-supported decentralized multi-disciplinary care for gout involving rheumatology, pharmacy, and dietetics: proof-of-concept study. Clin Rheumatol. 2020; 39 (4): 1241-1249.
4. New webinar: a multidisciplinary approach to managing gout. Gout Education. 2024. Disponible en: <https://gouteducation.org/new-webinar-a-multidisciplinary-approach-to-managing-gout/>
5. Punzi L, Chia M, Cipolletta S, Dolcetti C, Galozzi P, Giovinazzi O et al. The role of architectural design for rheumatic patients' wellbeing: the point of view of Environmental Psychology. Reumatismo. 2020; 72 (1): 60-66.
6. Punzi L, Medea G. Understanding and perceptions of gout: an interdisciplinary assessment among patients,

- physicians and pharmacists in Italy. *Reumatismo*. 2020; 72 (1): 31-43.
7. Park EH, O'Donnell T, Fritz J. Dual-energy computed tomography applications in rheumatology. *Radiol Clin North Am*. 2024; 62 (5): 849-863.
 8. Sirotti S, Pascart T, Thiele R, Filippou G. Imaging of crystal-induced arthropathies in 2025. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2025: 102063.
 9. Chou H, Chin TY, Peh WC. Dual-energy CT in gout - A review of current concepts and applications. *J Med Radiat Sci*. 2017; 64 (1): 41-51.
 10. Natsuko PD, Laura SC, Denise CC, Lucio VR, Carlos AS, Fausto SM et al. Differential gene expression of ABCG2, SLC22A12, IL-1 β , and ALPK1 in peripheral blood leukocytes of primary gout patients with hyperuricemia and their comorbidities: a case-control study. *Eur J Med Res*. 2022; 27 (1): 62.
 11. Clavijo-Cornejo D, Hernández-González O, Gutierrez M. The current role of NLRP3 inflammasome polymorphism in gout susceptibility. *Int J Rheum Dis*. 2021; 24 (10): 1257-1265.
 12. Dong Z, Zhou J, Jiang S, Li Y, Zhao D, Yang C et al. Epistatic interaction between PKD2 and ABCG2 influences the pathogenesis of hyperuricemia and gout. *Hereditas*. 2020; 157 (1): 2.
 13. Hoque KM, Dixon EE, Lewis RM, Allan J, Gamble GD, Phipps-Green AJ et al. The ABCG2 Q141K hyperuricemia and gout associated variant illuminates the physiology of human urate excretion. *Nat Commun*. 2020; 11 (1): 2767.
 14. Lu X, Chen M, Shen J, Xu Y, Wu H. IL-1 β functionally attenuates ABCG2 and PDZK1 expression in HK-2 cells partially through NF- κ B activation. *Cell Biol Int*. 2019; 43 (3): 279-289.
 15. Notsu T, Kurata Y, Ninomiya H, Taufiq F, Komatsu K, Miake J et al. Inhibition of the uric acid efflux transporter ABCG2 enhances stimulating effect of soluble uric acid on IL-1 β production in murine macrophage-like J774.1 cells. *Hypertens Res*. 2023; 46 (10): 2368-2377.

Financiamiento: la autora no recibió ninguna subvención específica para este trabajo por parte de ninguna agencia financiera del sector público, comercial o sin fines de lucro.

Conflicto de intereses: la autora declara que el trabajo se llevó a cabo sin ninguna relación comercial o financiera que pudiera interpretarse como un posible conflicto de intereses.

Osteoporosis en columna vertebral

Spine osteoporosis

Barón Zárate Kalfópulos,* Irving Omar Estévez-García[†]

Palabras clave:

osteoporosis, fractura vertebral, vertebroplastia, cifoplastia, fijación vertebral.

Keywords:

osteoporosis, vertebral fracture, vertebroplasty, kyphoplasty, spinal fixation.

La osteoporosis es un problema de salud causante de discapacidad, especialmente en los adultos mayores. De acuerdo con la Fundación Internacional de Osteoporosis (IOF), una de cada tres mujeres y uno de cada cinco hombres de más de 50 años presentará una fractura por fragilidad en algún momento de su vida.¹

Las proyecciones demográficas en México estiman que para el año 2050 la población alcanzará 155'151,000 habitantes, de los cuales el 35% tendrá más de 50 años, con una expectativa de vida de 80.5 años.² Esto indica que las fracturas por fragilidad representarán una demanda creciente de atención médica en los próximos años.

La osteoporosis tiene implicaciones significativas para la salud de la columna vertebral, por lo que la prevención y la intervención temprana son cruciales.³ El tratamiento no farmacológico de la osteoporosis incluye cambios en el estilo de vida, como una dieta equilibrada rica en calcio y vitamina D, ejercicio regular que incluya actividades aeróbicas y de resistencia, así como evitar el tabaquismo y el consumo excesivo de alcohol.⁴

Es fundamental realizar esfuerzos educativos para sensibilizar a la población sobre la salud ósea y aplicar estrategias preventivas que contribuyan a mantener la salud de la columna vertebral y la calidad de vida en general a medida que las personas envejecen.⁵

La columna vertebral es particularmente vulnerable a la osteoporosis ya que soporta gran parte del peso corporal; una vez que el hueso se vuelve frágil, es más susceptible a fracturas, incluso por caídas o esfuerzos menores, lo que puede provocar el colapso de las vértebras. Los cirujanos de columna frecuentemente tratan a pacientes con fracturas relacionadas con la osteoporosis, lo que pueden afectar seriamente la calidad de vida, constituyendo un reto en el marco de vértebras frágiles.⁶

Las fracturas vertebrales pueden causar dolor agudo, deformidad y pérdida de altura del cuerpo vertebral, lo que con el tiempo pueden derivar a una afección conocida como cifosis y pérdida del balance sagital. Esta condición se caracteriza por la dificultad para poder mantener la mirada hacia adelante en bipedestación, lo que produce dolor generalizado, dificultad para caminar, fatiga e incapacidad para realizar actividades de la vida diaria.⁷ Se estima que hasta 70% de las fracturas vertebrales no son diagnosticadas. Además, estudios han sugerido que la presencia de una o más fracturas vertebrales aumenta cinco veces el riesgo de desarrollar nuevas fracturas.⁸ En los casos en que el tratamiento médico, que incluye reposo relativo en cama y movilización a tolerancia con el apoyo de un corsé toracolumbar, no logra aliviar los síntomas, se puede considerar una intervención quirúrgica para estabilizar la columna vertebral, aliviar el dolor y restaurar la alineación de la columna.⁹

* Spine Surgery Division, National Institute of Rehabilitation
«Luis Guillermo Ibarra Ibarra»
ORCID: 0000-0002-0630-2662

[†] Spine Surgery Division, National Institute of Rehabilitation
«Luis Guillermo Ibarra Ibarra»
ORCID: 0009-0002-0888-8078

Correspondencia:

Irving Omar Estévez-García

E-mail: estevez0090@gmail.com

Recibido: 14 de enero de 2025

Aceptado: 26 de junio de 2025



Citar como: Zárate KB, Estévez-García IO. Osteoporosis en columna vertebral. Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 41-43. <https://dx.doi.org/10.35366/121454>



Las principales opciones quirúrgicas mínimamente invasivas para el tratamiento de las fracturas vertebrales por fragilidad incluyen la vertebroplastia y la cifoplastia.¹⁰ Ambos procedimientos implican la inyección de cemento óseo (polimetilmetacrilato) en la vértebra fracturada para estabilizarla. La vertebroplastia es una técnica sencilla en la que el cemento se inyecta directamente en el hueso para mejorar la estabilidad estructural. Por otro lado, la cifoplastia implica la inserción de un globo para crear una cavidad antes de la inyección de cemento, lo que permite una restauración parcial de la altura y la reducción de la deformidad. Estos procedimientos son efectivos para reducir el dolor, siendo la cifoplastia preferida cuando la restauración de la altura vertebral es una prioridad.¹¹

En fracturas más complejas o inestables, como las fracturas por estallido o aquellas con déficits neurológicos, puede ser necesaria la instrumentación y artrodesis espinal. Esto implica la colocación de tornillos y barras para estabilizar la región afectada y puede combinarse con injertos óseos para promover la consolidación ósea y estabilidad a largo plazo. Técnicas avanzadas, como los tornillos pediculares aumentados con cemento, se emplean con frecuencia en pacientes con osteoporosis para garantizar una fijación segura.

La selección adecuada de los pacientes es crucial para lograr resultados óptimos en la cirugía de fracturas vertebrales por fragilidad. Aunque la vertebroplastia y la cifoplastia ofrecen alivio rápido del dolor y una movilización temprana en las fracturas osteoporóticas, pueden o no ser apropiadas en casos con compromiso o inestabilidad significativa del conducto raquídeo o en fracturas crónicas con pérdida de la altura y cifosis asociada. Para estos casos, las técnicas de fijación y artrodesis, ya sean abiertas o mínimamente invasivas, pueden ser más adecuadas.¹²

En última instancia, es esencial un enfoque personalizado para cada paciente. El tratamiento quirúrgico de las fracturas vertebrales por fragilidad puede mejorar significativamente la calidad de vida al reducir el dolor, restaurar la función y prevenir una mayor deformidad. Sin embargo, también es esencial controlar la osteoporosis subyacente u otros factores contribuyentes para reducir el riesgo de nuevas fracturas. El uso de los medicamentos como los bifosfonatos, el denosumab o la teriparatida, junto con el apoyo nutricional (calcio y vitamina D), pueden mejorar la densidad ósea, optimizando la estabilidad y efectividad de los de los tratamientos quirúrgicos.¹³

Es fundamental que tanto profesionales de la salud como autoridades sanitarias tomen medidas para abor-

dar la creciente prevalencia de osteoporosis en adultos mayores. Debe priorizarse la educación sobre salud ósea, promover hábitos de vida saludables y garantizar un acceso adecuado a tratamientos preventivos y diagnósticos. Sólo con un enfoque multidisciplinario y preventivo podremos mitigar el impacto de la osteoporosis y sus complicaciones en la columna vertebral, previniendo la discapacidad asociada y contribuyendo así a una mejor salud pública en el futuro.

Referencias

1. LeBoff MS, Greenspan SL, Insogna KL, Lewiecki EM, Saag KG, Singer AJ et al. The clinician's guide to prevention and treatment of osteoporosis. *Osteoporos Int.* 2022; 33 (10): 2049-2102. doi: 10.1007/s00198-021-05900-y. Epub 2022 Apr 28. Erratum in: *Osteoporos Int.* 2022 Oct;33(10):2243. doi: 10.1007/s00198-022-06479-8.
2. Clark P, Caló M, Torres-Naranjo JF, Cisneros-Dreinhofer F, Silveira-Torre LH, Tapia-Hernández M et al. Osteoporosis and fragility fractures in Mexico: a call to action. *Arch Med Res.* 2024; 55 (7): 103062. doi: 10.1016/j.arcmed.2024.103062.
3. Kanis JA, Cooper C, Rizzoli R, Reginster JY; Scientific Advisory Board of the European Society for Clinical and Economic Aspects of Osteoporosis and Osteoarthritis (ESCEO) and the Committees of Scientific Advisors and National Societies of the International Osteoporosis Foundation (IOF). Executive summary of the European guidance for the diagnosis and management of osteoporosis in postmenopausal women. *Calcif Tissue Int.* 2019; 104 (3): 235-238. doi: 10.1007/s00223-018-00512-x.
4. Stevenson J; medical advisory council of the British Menopause Society. Prevention and treatment of osteoporosis in women. *Post Reprod Health.* 2023; 29 (1): 11-14. doi: 10.1177/20533691221139902.
5. Coronado-Zarco R, Olascoaga-Gómez de León A, García-Lara A, Quinzaños-Fresnedo J, Nava-Bringas TI, Macías-Hernández SI. Nonpharmacological interventions for osteoporosis treatment: Systematic review of clinical practice guidelines. *Osteoporos Sarcopenia.* 2019; 5 (3): 69-77. doi: 10.1016/j.afos.2019.09.005.
6. Carlos-Rivera F, Guzmán-Caniupan JA, Camacho-Cordero LM, Aubry de Maraumont T, Soria-Suárez N. Estimated frequency and economic burden of incident fragility fractures during 2023 in Mexico. *Arch Osteoporos.* 2024; 19 (1): 109. doi: 10.1007/s11657-024-01468-2.
7. Yokoyama K, Ikeda N, Tanaka H, Ito Y, Sugie A, Yamada M et al. Changes in spinal sagittal balance after a new osteoporotic vertebral compression fracture. *Osteoporos Int.* 2024; 35 (4): 645-651. doi: 10.1007/s00198-023-06976-4.

8. Alexandru D, So W. Evaluation and management of vertebral compression fractures. *Perm J*. 2012; 16 (4): 46-51. doi: 10.7812/TPP/12-037.
9. Liu Y, Liu J, Suvithayasiri S, Han I, Kim JS. Comparative efficacy of surgical interventions for osteoporotic vertebral compression fractures: a systematic review and network meta-analysis. *Neurospine*. 2023; 20 (4): 1142-1158. doi: 10.14245/ns.2346996.498.
10. Zarate B, Gutierrez J, Wakhloo AK, Gounis MJ, Reyes-Sánchez A. Clinical evaluation of a new kyphoplasty technique with directed cement flow. *J Spinal Disord Tech*. 2012; 25 (3): E61-6. doi: 10.1097/BSD.0b013e31824a7e2c.
11. Olivarez LM, Dipp JM, Escamilla RF, Bajares G, Perez A, Stubbs HA, Block JE. Vertebral augmentation treatment of painful osteoporotic compression fractures with the Kiva VCF Treatment System. *SAS J*. 2011; 5 (4): 114-119. doi: 10.1016/j.esas.2011.06.001.
12. Osterhoff G, Schenk P, Katscher S, Schnake KJ, Baumlein M et al. Treatment and outcome of osteoporotic thoracolumbar vertebral fractures with anterior or posterior tension band failure (OF 5): short-term results from the prospective EOFTT Multicenter Study. *Global Spine J*. 2023; 13 (1_suppl): 44S-51S. doi: 10.1177/21925682221127956.
13. Denova-Gutiérrez E, Rivera-Paredes B, Velázquez-Cruz R, Muñoz-Aguirre P, Ramírez-Palacios P, Clark P et al. Relationship between physical activity, lean body mass, and bone mass in the Mexican adult population. *Arch Osteoporos*. 2021; 16 (1): 94. doi: 10.1007/s11657-021-00936-3.

Demographic aspects of patients with Parkinson's disease at the National Rehabilitation Institute «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» in Mexico City

Antonio Verduzco-Mendoza,^{*,‡,||} Saúl R León-Hernández,^{*,§,***}
 Alberto L Ávila-Luna,^{*,||,‡‡} Antonio Bueno-Nava,^{*,||,§§}
 Adriana S Olmos-Hernández,^{*,‡,||} Arturo Gálvez-Rosas^{*,||,***}

Keywords:

Parkinson's disease, hospital population, frequency, epidemiological study.

Abstract

Introduction: Parkinson's disease (PD) is a highly disabling health problem that is clinically characterized by tremor at rest, bradykinesia, muscle stiffness and postural instability. **Objective:** to describe the demographic profile and health-related habits of patients with Parkinson's disease treated at the National Rehabilitation Institute «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» (NRI-LGII) in Mexico City, in order to identify patterns relevant to disease understanding and prevention. **Material and methods:** the records of first-time patients with a diagnosis of PD who were seen in the Neurology Service of the NRI-LGII were reviewed. Sociodemographic information and medical histories were obtained through the Automated Hospital Information System (SAIH). A database was created, and statistical analysis was performed using SPSS version 17. **Results:** a total of 289 patients with PD were analyzed. The average age was 73.42 ± 11.34 years, with 118 (40.8%) men and 171 (59.2%) women. In the statistical analysis of habits such as smoking and alcohol consumption, both variables were statistically significant ($p < 0.001$), with χ^2 values of 42.3 and 41.1, respectively. Cross-tabulation by age, gender, smoking, and alcohol use revealed that women over 69 years of age who smoke ($p < 0.001$, $\chi^2 = 21.242$) had an odds ratio (OR) of 9.472 (95% confidence interval [95%CI]: 3.260-27.519) for alcohol consumption, compared to 4.0 for men. Finally, the Mantel-Haenszel test confirmed that the association between alcohol consumption and smoking differs significantly across strata ($\chi^2 = 33.84$, $p < 0.001$), with an odds ratio of 6.12 and a 95%CI of 3.25-11.52. **Conclusions:** the number of PD patients treated at the NRI-LGII is sufficient to support further research aimed at designing new preventive strategies and increasing access to care for this significant public health issue.

Abbreviations:

95% CI = 95% Confidence Interval
 NRI-LGII = National Rehabilitation Institute «Luis Guillermo Ibarra Ibarra»
 OR = Odds Ratio
 PD = Parkinson's Disease

Correspondence:

Dr. Arturo Gálvez-Rosas

E-mail: art690615@yahoo.com.mx

Received: September 27th, 2024

Accepted: June 30th, 2025



INTRODUCTION

Parkinson's disease (PD) is a highly disabling health problem is clinically manifested by motor symptoms such as tremor at rest, bradykinesia, muscle stiffness and

How to cite: Verduzco-Mendoza A, León-Hernández SR, Ávila-Luna AL, Bueno-Nava A, Olmos-Hernández AS, Gálvez-Rosas A. Demographic aspects of patients with Parkinson's disease at the National Rehabilitation Institute «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» in Mexico City. Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 44-50. <https://dx.doi.org/10.35366/121455>



postural instability,^{1,2} by the time PD is diagnosed, more than 70% of the dopaminergic neurons located in the basal ganglia of the patient's brain have already degenerated.^{3,4} The PD is the second most common neurodegenerative pathology after Alzheimer's disease (AD), affecting more than 6.2 million people.⁵⁻⁷

Worldwide, the PD has an incidence of 14.2 cases per 100,000 inhabitants per year, and its prevalence increases with age, from 41 cases per 100,000 inhabitants (0.04%) in people aged 40 to 49 years and 1,903 cases (1.9%) in people over 80 years old.⁸⁻¹⁰ Currently, in Mexico, there are few studies related to the prevalence and incidence of PD. The National Institute of Statistics and Geography (INEGI) reported that in 2015, PD could be found in 7.1% of the total population over age 65; so presumably, the prevalence in Mexico would be ~85,000 cases.^{11,12} However, studies conducted in Mexican and Latin American populations with sufficient sample sizes allow for an approximation of the demographic and clinical profiles of individuals with PD in the country.^{8,13,14}

Besides, tertiary care hospitals in Mexico face a significant challenge, as PD represents a highly complex condition that requires advanced specialized services and infrastructure. This complexity increases the healthcare burden, leading to substantial economic costs. Moreover, tertiary care institutions are often involved in cutting-edge research on PD, necessitating additional resource allocation for research projects and the development of specialized medical personnel through advanced training programs.¹⁵

Although few epidemiological studies have focused on knowledge of the disease at the national level, we consider it necessary to conduct such a study at the National Institute of Rehabilitation (NRI-LGII) in Mexico City. The objective was to describe the demographic profile and health-related habits of patients with Parkinson's disease treated at this institution, in order to identify patterns that may inform early diagnosis strategies and contribute to preventing disease progression.

MATERIAL AND METHODS

Patients diagnosed with PD for the first time were identified through the outpatient consultations of the Neurology Service at the NRI-LGII in Mexico City between 2019 and 2021. The information was obtained through the Automated Hospital Information System (SAIH), where patient data included name, age, sex, educational level, place of birth, occupation, alcohol consumption, and smoking status, among other

variables. A database was created containing the patients' characteristics, and the data were coded to maintain confidentiality. All procedures were conducted in accordance with regulations for the protection of personal data, and the study was approved by the NRI-LGII Research and Ethics Committee under project number 06/22. The database is available upon request from the corresponding author.

Selection criteria

The inclusion criteria were as follows: male and female patients aged 35 years or older, with or without antiparkinsonian treatment, a neurological diagnosis of PD confirmed by the Neurology Service, complete clinical records, and records corresponding to the period from 2019 to 2021. The exclusion criteria included patients who did not sign the informed consent form, those without a confirmed neurological diagnosis, and those with incomplete clinical records.

Statistical analysis

Data were entered into a database created using Microsoft Excel and subsequently analyzed with the SPSS software package, version 17 for Windows. Descriptive statistics were performed using measures of central tendency. To assess possible associations, χ^2 tests, Student's t-tests, probability ratio and odds ratios (OR) were applied. A significance level of $p < 0.05$ was used in this study.

RESULTS

In the period from 2019 to 2021, a total of 650 patients were seen in the Neurology Service, of whom 289 had a diagnosis of PD. The mean Hoehn and Yahr functional stage was 2.5 ± 0.65 ,^{16,17} and the mean time since diagnosis at the time of consultation for registry purposes was 4.4 ± 3.36 years. In the statistical analysis of habits such as smoking and alcohol consumption, both variables were statistically significant ($p < 0.001$), with a χ^2 of 42.3 and 41.1, respectively (*Table 1*). The average age was 73.42 ± 11.34 years (range 34-103); the most frequent age groups were 60-69 years (23.2%, $n = 67$), 70-79 years (30.4%, $n = 88$) and 80-89 years (27.7%, $n = 80$). According to sex, 40.8% ($n = 118$) of the patients were male, and 59.26% ($n = 171$) were female (*Figure 1*).

In relation to sociodemographic characteristics, such as marital status, the association analysis was

statistically significant ($p < 0.001$), with a probability ratio of 2.58 y 2.19 for single and widowed individuals, respectively. Regarding educational level, a statistically significant association was observed in women ($p = 0.002$), particularly at the levels of illiteracy, basic education, and elementary school, with a probability ratio of 2.41, 2.05, and 1.72, respectively. As expected, most women were homemakers, yielding a statistically significant result ($p < 0.001$) with a probability ratio of 28.52. Most participants were natives of Mexico City, with 60.2% of men and 46.2% of women, resulting in a statistically significant difference ($p = 0.01$, $\chi^2 = 5.459$; *Table 2*).

PD is a highly heterogeneous condition, and the NRI-LGII is not a referral center for neurological disorders. Among the patients admitted to the Institute, the majority were referred through the Hip-Knee and Shoulder-Elbow Rehabilitation Services, accounting for 60% of cases due to back and shoulder pain, with back pain being the most prevalent (44.0%). After several years of clinical follow-up, these patients were referred to the Neurology Service due to emerging parkinsonian symptoms.

Other services involved in patient admission included the Audiology and Phoniatics Department, which accounted for 8.0% of cases and addressed symptoms such as hearing loss and language impairments. Additionally, 8.0% of patients were admitted through the Geriatric Rehabilitation Service, initially presenting with cardiac symptoms. External institutions also contributed to the sample: 10.0% were referred by private physicians, 8.0% by public hospitals such as the Gea González

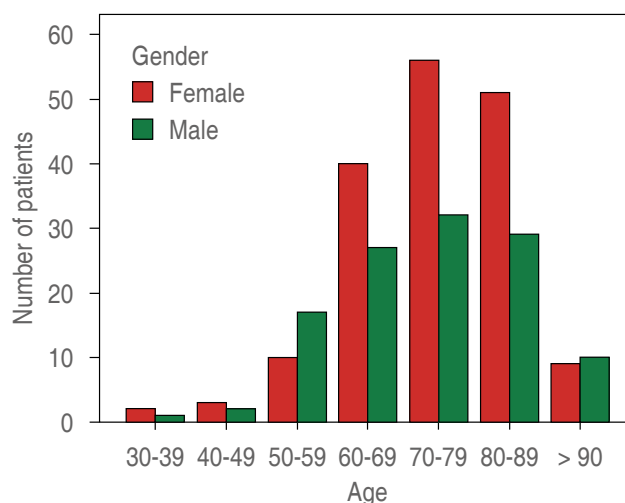


Figure 1: Prevalence of Parkinson's disease by gender and age.

Hospital, and 6.0% by the National Institute of Neurology and Neurosurgery (data not shown; *Supplementary Table S1* available at <https://dsm.inr.gob.mx/indiscap/index.php/INDISCAP/article/view/363>).

As antiparkinsonian treatment, 64.0% of patients were receiving levodopa/carbidopa, 30.0% were receiving the anticholinergic agent biperiden, 14.0% were being treated with the dopaminergic agonist pramipexole, and 12.0% were using another medication with dopaminergic and NMDA receptor antagonist effects, such as amantadine. Finally, 10.0% were managed with a monoamine oxidase inhibitor, such as rasagiline (data not shown, *Supplementary Table S2* available at <https://dsm.inr.gob.mx/indiscap/index.php/INDISCAP/article/view/363>).

When conducting the association analysis by age, sex, smoking, and alcohol use, male gender was statistically significant in both age groups (34-68 and 69-104 years), with p-values of 0.004 and 0.005, respectively. The risk was higher in men aged 34-68 years, with an OR of 8.400 (95% CI: 1.829-38.568), and in the 69-104 age group, the OR was 4.050 (95% CI: 1.502-10.920). In women, statistical and clinical significance was observed only in the 68-103 age group ($p < 0.001$, $\chi^2 = 21.242$), with an OR of 9.472 (95% CI: 3.260-27.519).

Based on these findings, the Mantel-Haenszel test was applied to assess the association between smoking and alcohol use, adjusting for age (34-68 vs 69-103 years) and sex as stratification variables. The results demonstrated a statistically significant association between these exposures, even after controlling for confounding variables (χ^2 MH = 33.844, $p < 0.001$).

Table 1: Risk factors associated with gender.

	Male N = 118 n (%)	Female N = 171 n (%)	t-Student	p
Age (years)*,†	72.5 ± 11.80	74.0 ± 11.01	1.10	0.144
χ^2				
Smoking	59 (50.0)	25 (14.6)	42.3	< 0.001
Alcohol consumption	63 (53.4)	30 (17.5)	41.1	< 0.001
Hoehn & Yard Scale‡		2.5 ± 0.65		
Time since diagnosis (years)‡		4.4 ± 3.36		

*Age range: 34 to 103 years. † Data indicate mean ± standard deviation.

The adjusted OR was 6.126 (95% CI: 3.256-11.523). This finding confirmed that the association between alcohol consumption and smoking differs across age strata, with the highest risk observed in the 69-103 age group, primarily driven by increased risk among women (Table 3).

DISCUSSION

PD is a neurodegenerative disease of slow progression that is irreversible, and the clinical diagnosis is made when motor symptoms appear; therefore, it is delayed. When the clinical symptoms of tremor at rest, bradykinesia, muscular rigidity and postural instability are manifested, 70% of the dopaminergic neurons have degenerated in the substantia nigra compact part of the basal ganglia. PD is one of the diseases that leads to disability worldwide, mostly affecting the population over 50 years of age and limiting them in their daily activities.

When comparing the average age by gender, men had a mean age of 72.5 ± 11.80 years, and women had a mean age of 74.0 ± 11.01 years, with no statistically significant difference ($p = 0.144$). In this study, the female-to-male ratio was 1.5:1, despite PD generally being more prevalent in males,^{18,19,20} our study found that females were more likely to suffer from PD than males. This difference is likely related to the fact that more women attended the NRI-LGII during the period evaluated.

In the demographic characteristics, the gender most affected was the female, there were differences between married and single people. Among patients who reported an occupation, the highest percentage identified as homemakers-an observation not widely supported in the literature, but possibly explained by the patients' age (over 65 years), as the vast majority are engaged in home-related activities.^{21,22} The highest risk associated with educational level was observed in individuals with less than six years of

Table 2: Demographic data associated with patient gender.

	Male N = 118 n (%)	Female N = 171 n (%)	PR	p
Marital status				< 0.001
Single	11 (9.3)	41 (24.0)	2.58	
Married	80 (67.8)	67 (39.2)	0.57	
Divorced	11 (9.3)	12 (7.0)	0.75	
Widowed	16 (13.6)	51 (29.8)	2.19	
Scholarship				0.002
Illiterate	4 (3.4)	14 (8.2)	2.41	
Basic school	2 (1.7)	6 (3.5)	2.05	
Elementary school	26 (22.0)	65 (38.0)	1.72	
High school	26 (22.0)	25 (14.6)	0.66	
Undergraduate degree	25 (21.2)	39 (22.8)	1.07	
Graduate	30 (25.4)	19 (11.1)	0.43	
Postgraduate	5 (4.2)	3 (1.8)	0.42	
Employment				< 0.001
Unemployed	56 (47.5)	9 (5.3)	0.11	
Homemaker	3 (2.5)	122 (71.3)	28.52	
Retired	33 (28.0)	18 (10.5)	0.37	
Merchant	6 (5.1)	8 (4.7)	0.92	
Rural	1 (0.8)	1 (0.6)	0.75	
Worker	4 (3.4)	8 (4.7)	1.38	
Employee	12 (10.2)	3 (1.8)	0.17	
Professional	3 (2.5)	2 (1.2)	0.48	
Place of residence				0.01
Mexico City	71 (60.2)	79 (46.2)	$\chi^2 = 5.46$	

PR = Probability Ratio.

Table 3: Association between age, gender, smoking, and alcohol consumption.

Gender	Age group	Smoking	Alcohol		χ^2	p	OR [95% CI]
			Yes n (%)	No n (%)			
Male	34-68	Yes	14 (73.7)	2 (40.0)	8.241	0.004	8.4 [1.8-38.5]
Female		Yes	4 (25.0)	3 (10.7)	2.830	0.093	5.5 [0.6-47.8]
Male	69-103	Yes	27 (65.9)	10 (32.3)	7.976	0.005	4.0 [1.5-10.9]
Female		Yes	11 (47.8)	9 (8.8)	21.242	< 0.001	9.4 [3.2-27.5]
Stratified test							
Mantel-Haenszel					33.844	< 0.001	6.1 [3.2-11.5]

χ^2 = chi-squared test. OR = Odds Ratio. 95% CI = 95% Confidence Interval.

schooling, although all levels of education were.^{23,24} Most participants were born in Mexico City, where a statistically significant difference between genders was found. This is likely explained by the proximity of Mexico City to the NRI-LGII. However, the distribution across other states was relatively homogeneous, suggesting that place of origin is not associated with the presence of PD.^{12,25}

An increase in the frequency of PD was observed in adults over 60 years of age,^{26,27} followed by those aged 60-69, with a peak among individuals aged 70-79. A slight decline was seen in those aged 80-89, and a substantial drop in individuals over 90. This trend may be related to the life expectancy of the Mexican population, which, according to the National Institute of Statistics and Geography, was 75.1 years in 2019. These data suggest that PD can occur beyond age 69; however, the lack of studies on the percentage of surviving individuals with the disease who exceed life expectancy limits further interpretation. Additionally, the frequency of PD increases with age, and individuals over 60 years of age are at higher risk of developing the condition. This age-related increase in PD frequency is consistent with the understanding that aging is a key risk factor for neurodegenerative diseases. As individuals grow older, a progressive decline in physiological functions is accompanied by increased vulnerability to chronic conditions, including PD.^{28,29} Several biological mechanisms-such as oxidative stress, mitochondrial dysfunction, impaired protein degradation, chronic inflammation, and cellular senescence-have been proposed to explain this heightened susceptibility. These processes may contribute to the degeneration of neuronal structures involved in PD, supporting the observed trend in our findings.³⁰⁻³⁴

Another factor analyzed was smoking. As expected, only a few women patients were smokers; therefore, when comparing both sexes, a higher risk was found in the men. Although few studies have examined smoking in women, some have reported it as a weak protective factor for this group.³⁵⁻³⁷ Regarding alcohol consumption, it was also identified as a risk factor for the men, with our findings aligning with previously reported studies.³⁸⁻⁴⁰ When performing the association analysis of the four variables –age, sex, smoking, and alcohol consumption– it was found that women over 69 years of age had a significantly higher risk of alcohol consumption. The Mantel-Haenszel test confirmed that the risks associated with the relationship between alcohol consumption and smoking differ across age strata, with the highest risk observed in the 69-103 age group, primarily driven by an increased risk among women.

As previously mentioned, PD is a highly heterogeneous condition. Furthermore, before the onset of motor symptoms and neurological diagnosis, patients may present with various non-motor symptoms, including constipation, sleep disturbances, hyposmia, and depression.⁴¹⁻⁴³ These manifestations suggest that systems beyond the motor pathways of the basal ganglia are involved in disease progression. In our study, 60% of patients were admitted to the institute due to back, shoulder, and, to a lesser extent, knee pain. Joint pain may represent an additional non-motor symptom of PD that is not yet widely recognized as part of its clinical spectrum.⁴⁴⁻⁴⁶ This represents a particularly meaningful contribution of our study.

It is also important to note that 64% of patients with PD were treated with levodopa, consistent with what has been reported in the literature.^{47,48} Other

dopaminergic agonists used included pramipexole, a D2 receptor agonist, which accounted for 14% of cases—a lower percentage than previously reported.^{49,50} Its lower frequency of use may be attributed to its higher cost compared to levodopa.

Finally, the main limitations of our study include the short duration of data collection and the limited number of variables analyzed. Moreover, the NRI-LGII is not a referral center for PD, which may affect the representativeness of the sample. Most patients initially sought care for other conditions—such as fractures, musculoskeletal stiffness, hearing loss, or cardiac issues—and were later referred to the Neurology Service after presenting motor symptoms. This referral pattern may introduce bias in patient selection. Additionally, the relatively small sample size and the lack of population-based studies in the local context limit the generalizability of our findings.

This study provided valuable insights into the clinical and demographic characteristics of patients with PD treated at the NRI-LGII. PD in older adults is a heterogeneous condition, and our findings underscore the need for strategies aimed at early and accurate diagnosis. Strengthening screening protocols and raising awareness among non-neurological health services—where many patients initially present—could help reduce diagnostic delays. These efforts may contribute to timely interventions that prevent functional decline, reduce disability, and ultimately improve quality of life and public health outcomes in aging populations.

References

1. Jankovic J, Tan E. Parkinson's disease: etiopathogenesis and treatment. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2020; 91 (8): 795-808.
2. Kulcsarova K, Skorvanek M, Postuma RB, Berg D. Defining Parkinson's disease: past and future. *J Parkinsons Dis*. 2024; 14 (52): S257-S271.
3. Giguère N, Burke Nanni S, Truseau L. On cell loss and selective vulnerability of neuronal populations in Parkinson's disease. *Front Neurol*. 2018; 19 (9): 455.
4. Flores-Ponce X, Velasco I. Dopaminergic neuron metabolism: relevance for understanding Parkinson's disease. *Metabolomics*. 2024; 20 (6): 116.
5. Luo Y, Qiao L, Li M, Wen X, Zhang W, Li X. Global, regional, national epidemiology and trends of Parkinson's disease from 1990 to 2021: findings from the Global Burden of Disease Study 2021. *Front Aging Neurosci*. 2024; 16: 1498756.
6. Ben-Shlomo Y, Darweesh S, Llibre-Guerra J, Marras C, San Luciano M, Tanner C. The epidemiology of Parkinson's disease. *Lancet*. 2024; 403 (10423): 283-292.
7. Dorsey ER, Sherer T, Okun MS, Bloem BR. The emerging evidence of the Parkinson pandemic. *J Parkinsons Dis*. 2018; 8 (s1): S3-S8.
8. Kim D, Isidro-Pérez A, Doering M, Llibre-Rodríguez J, Acosta I, Rodríguez-Salgado A et al. Prevalence and Incidence of Parkinson's disease in Latin America: a meta-analysis. *Mov Disord*. 2024; 39 (1): 105-118.
9. Elbaz A, Carcaillon L, Kab S, Moisan F. Epidemiology of Parkinson's disease. *Rev Neurol*. 2016; 172(1): 14-26.
10. Kadastik-Eerme L, Taba N, Asser T, Taba P. The increasing prevalence of Parkinson's disease in Estonia. *Acta Neurol Scand*. 2018; 138 (3): 251-258.
11. Lazaro-Figueroa A, Reyes-Pérez P, Morelos-Figaredo E, Guerra-Galicia C, Estrada-Bellman I, Salinas-Barboza K et al. MEX-PD: a national network for the epidemiological & genetic research of Parkinson's disease. *MedRxiv*. 2023; 23294700.
12. Rodríguez-Violante M., Velásquez-Pérez L, Cervantes-Arriaga A. Incidence rate of Parkinson's disease in Mexico: analysis of 2014-2017 statistics. *Rev Mex Neuroci*. 2019; 20 (3): 136-140.
13. Rodríguez-Violante M, Villar-Velarde A, Valencia-Ramos C, Cervantes-Arriaga A. Características epidemiológicas de pacientes con enfermedad de Parkinson de un hospital de referencia en México. *Arch Neuroci*. 2011; 16 (2): 64-68.
14. Cervantes-Arriaga A, Rodríguez-Violante M, López-Ruiz M, Estrada-Bellmann I, Zuñiga-Ramírez C, Otero-Cerdeira E et al. Caracterización de la enfermedad de Parkinson en México: Estudio ReMePark. *Gac Med Mex*. 2013; 149: 497-501.
15. Corona T, Cervantes-Arriaga A, Velasquez-Pérez L, Rodríguez-Violante M. Impact of a movement disorders clinic on the trends of Parkinson's disease consultations at a tertiary referral center. *Rev Invest Clin*. 2016; 68 (4): 176-180.
16. Hoehn M, Yahr M. Parkinsonism: onset, progression, and mortality. 1967. *Neurology*. 1998; 50 (2): 318.
17. Martinez-Martin P, Skorvanek M, Rojo-Abuin J, Gregova Z, Stebbins G, Goetz C. Validation study of the hoehn and yahr scale included in the MDS-UPDRS. *Mov Disord*. 2018; 33(4): 651-652.
18. Cerri S, Mus L, Blandini F. Parkinson's disease in women and men: what's the difference? *Parkinsons Dis*. 2019; 9 (3): 501-515.
19. Patel R, Kompolti K. Sex and gender differences in Parkinson's disease. *Neurol Clin*. 2023; 41 (2): 371-379.
20. Vaidya B, Dhamija K, Guru P, Sharma SS. Parkinson's disease in women: Mechanisms underlying sex differences. *Eur J Pharmacol*. 2021; 895: 173862.
21. Sullivan KL, Mortimer JA, Wang W, Zesiewicz TA, Brownlee HJ, Borestein AR. Occupational characteristics and patterns as risk factors for Parkinson's disease: a case control study. *J Parkinson Dis*. 2015; 5 (4): 813-820.

22. Sieurin J, Andel R, Tillander A, Valdes EG, Pedersen NL, Wirdefeldt K. Occupational Stress and risk for Parkinson's disease: a nationwide cohort study. *Mov Disord.* 2018; 33 (9): 1456-1464.
23. Najafi F, Mansournia MA, Abdollahpour I, Rohani M, Vahid F, Nedjat S. Association between socioeconomic status and Parkinson's disease: findings from a large incident case-control study. *BMJ Neurol Open.* 2023; 5 (1): e000386.
24. Hoenig MC, Dzialis V, Banwinkler M, Asendorf A, Drzezga A, van Eimeren T. Educational level and its association with dopamine transporter loss in patients with Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* 2023; 115:105844.
25. Martínez-Ramírez D, Rodríguez-Violante M, Velázquez-Ávila ES, Cervantes-Arriaga A, González-Cantú A, Corona T et al. Incidencia y distribución geográfica de la enfermedad de Parkinson en México. *Salud Publica Mex.* 2020; 62 (6): 873-875.
26. Reeve A, Simcox E, Turnbull D. Ageing and Parkinson's disease: why is advancing age the biggest risk factor. *Ageing Res Rev* 2014; 14: 19-30.
27. Rodriguez M, Rodriguez-Sabate C, Morales I, Sanchez A, Sabate M. Parkinson's disease as a result of aging. *Aging Cell* 2015; 14: 293-308.
28. Maas B, Gottgens I, Tijssen Klasen H, Kapelle W, Radder D, Bloem B et al. Age and gender differences in non-motor symptoms in people with Parkinson's disease. *Front Neurol.* 2024; 15: 1339716.
29. Collier T, Kanaan N, Kordower J. Aging and Parkinson's disease: different sides of the same coin? *Mov Disord.* 2017; 32 (7): 983-990.
30. Trist B, Hare D, Double K. Oxidative stress in the aging substantia nigra and the etiology of Parkinson's disease. *Aging Cell.* 2019; 18 (6): e13031.
31. Ma Y, Erb M, Moore D. Aging, cellular senescence and Parkinson's disease. *J Parkinsons Dis.* 2025; 15 (2): 239-254.
32. Palmer J, Wilson N, Son S, Obrock P, Wrobel L, Rob M et al. Autophagy, aging, and age-related neurodegeneration. *Neuron.* 2025; 113 (1): 29-48.
33. Goloubinoff P. Mechanisms of protein homeostasis in health, aging and disease. *Swiss Med Wkly.* 2016; 146: w14306.
34. Calabrese V, Santoro A, Monti D, Crupi R, Di Paola R, Latteri S et al. Aging and Parkinson's Disease: Inflammaging, neuroinflammation and biological remodeling as key factors in pathogenesis. *Free Radic Biol Med.* 2018; 115: 80-91.
35. Hong S, Page R, Truman P. Smoking, coffee intake, and Parkinson's disease: potential protective mechanisms and components. *Neurotoxicology.* 2025; 106: 48-63.
36. Lehrer S, Rheinstein P. Constipation and cigarette smoking are independent influences for Parkinson's disease. *Cureus.* 2022; 14 (1): e21689.
37. Jung S, Chun S, Cho E, Han K, Yoo J, Yeo Y et al. Changes in smoking, alcohol consumption, and the risk of Parkinson's disease. *Front Aging Neurosci.* 2023; 15: 1223310.
38. Kim R, You D, Jung Y, Han K, Lee J. Sex differences in smoking, alcohol consumption, and risk of Parkinson's disease: a nationwide cohort study. *Parkinsonism Relat Disord.* 2020; 71: 60-65.
39. Peng B, Yang Q, B Joshi R, Liun Y, Akbar M, Son B et al. Role of alcohol drinking in Alzheimer's disease, Parkinson's disease, and amyotrophic lateral sclerosis. *Int J Mol Sci.* 2020; 21 (7): 2316.
40. Kim I, Yang T, Heath A, Simpson R, Reeves G, Green J et al. Role of alcohol drinking in Alzheimer's disease, Parkinson's disease, and amyotrophic lateral sclerosis. *Mov Disord.* 2020; 35(3): 443-449.
41. Leite Silva A, Goncalves de Oliveira R, Diógenes G, de Castro Aguiar M, Sallem C, Lima M et al. Premotor, nonmotor and motor symptoms of Parkinson's disease: a new clinical state of the art. *Ageing Res Rev.* 2023; 84: 101834.
42. Nielsen N, Skovbolling S. Non-motor symptoms in Parkinson's disease. *Ugeskr Laeger.* 2021; 183 (27): V01210089.
43. Goldman J. Non-motor symptoms and treatments in Parkinson's disease. *Neurol Clin.* 2025; 43 (2): 291-317.
44. Cattaneo C, Jost W. Pain in Parkinson's disease: pathophysiology, classification and treatment. *J Integr Neurosci.* 2023; 22 (5): 132.
45. Buhmann C, Kassubek J, Jost W. Pain in Parkinson's disease: pathophysiology, classification and treatment. *J Parkinsons Dis.* 2020; 10 (s1): S37-S48.
46. Tueth L, Duncan R. Musculoskeletal pain in Parkinson's disease: a narrative review. *Neurodegener Dis Manag.* 2021; 11 (5): 373-385.
47. Kulievsky J. Pharmacological management of Parkinson's disease motor symptoms: update and recommendations from an expert. *Rev Neurol.* 2022; 75 (s04): S1-S10.
48. Armstrong M, Okun M. Diagnosis and treatment of Parkinson disease: a review. *JAMA.* 2020; 323(6): 548-560.
49. Ferraiolo M, Herman E. The complex molecular pharmacology of the dopamine D2 receptor: implications for pramipexole, ropinirole, and rotigotine. *Pharmacol Ther.* 2023; 245: 108392.
50. Tripathi A, Gupta P, Bansal T. Management of psychiatric disorders in patients with Parkinson's diseases. *Indian J Psychiatry.* 2022; 64 (Suppl2): S330-S343.

Funding: we declare that we have not received funding for this study.

Conflict of interest: we declare that there is no conflict of interest.

Use of artificial intelligence to generate texts: we declare that no artificial intelligence was used to generate the text of this manuscript or to create the tables.

Las experiencias de vida de una persona con discapacidad motriz en su trayectoria en los modelos coexistentes de atención a la salud

Life experiences of a person with a motor disability in their trajectory through coexisting health care models

Oswaldo Angeles Zavala,* Saúl Renán León Hernández,[‡] Elia Nora Arganis Juárez[§]

Palabras clave:

discapacidad,
enfermedad, trayectoria
de atención, experiencia,
antropología médica.

Keywords:

disability, disease, trajectory
of care, experience,
medical anthropology.

Resumen

Introducción: la antropología médica para comprender cómo experimentan las personas la enfermedad y la discapacidad, parte del supuesto que éstas adquieren una diversidad de experiencias al interactuar con los modelos Médico Hegemónico, el Alternativo Subordinado y el de Autoatención. Que aparentemente están desconectados entre sí, pero en la práctica las personas los relacionan, generando conceptos sobre la atención, la enfermedad y la discapacidad y las formas de afrontarlas. **Objetivo:** analizar las trayectorias y las experiencias de vida, dentro de las interacciones de los modelos de atención a la salud, narradas por una persona con discapacidad motriz causada por un cáncer. **Material y métodos:** por muestreo a criterio (*judgmental sampling*), fue seleccionada una mujer de 42 años (Emma) por la riqueza de sus experiencias de vida como «paciente» multitratada, y las trayectorias seguidas en su interacción con los modelos de atención. Mediante dos entrevistas semiestructuradas y la transcripción de éstas, se realizó una matriz de tópicos (enfermedad, atención, discapacidad) para construir y analizar retrospectivamente la narrativa de sus trayectorias y experiencias. **Resultados:** en cada trayectoria, desde su perspectiva, Emma va adquiriendo conocimiento sobre su enfermedad y va evaluando críticamente la eficacia relativa de cada modelo y, al mismo tiempo, los efectos sobre su persona y sobre su sentido de la vida. **Conclusiones:** es importante conocer las experiencias de las personas, sus trayectorias en el sistema de salud y sus expectativas; ello puede ayudar al personal de salud a elevar la calidad y la calidez de la atención.

Abstract

Introduction: medical anthropology, in order to understand how people experience illness and disability, assumes that they acquire a variety of experiences when interacting with the hegemonic medical model, the subordinate alternative model and the self-care. These models are seemingly disconnected from each other but they are interconnected in practice, generate concepts about care, illness, disability and ways to deal with it. **Objective:** analyze the trajectories and life experiences within the interactions of healthcare models, as described by a person with a motor disability caused by cancer. **Material and methods:** a 42-year-old woman (Emma) was selected using judgmental sampling for the richness of her life experiences as a multi-treated «patient» and the trajectories followed in her interaction with care models. Through two semi structured interviews and their transcription, a topic matrix (illness, care, disability) was created to construct and retrospectively analyze the narrative of her trajectories, focusing primarily on her experiences. **Results:** Emma acquired knowledge about

* Unidad de Apoyo a la Investigación. Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra (INR-LGII). Ciudad de México, México.

ORCID: 0009-0007-8123-0252

[‡] Unidad de Apoyo a la Investigación. INR-LGII.

ORCID: 0000-0002-8346-5422

[§] Departamento de Historia y Filosofía de la Medicina, Facultad de Medicina. Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM). Ciudad de México, México.

ORCID: 0000-0002-7404-7624

Correspondencia:

Dr. Oswaldo Ángeles Zavala

E-mail: oswaldo.angeles@yahoo.com

Recibido: 19 de septiembre de 2024

Aceptado: 14 de mayo de 2025



Citar como: Angeles ZO, León HSR, Arganis JEN. Las experiencias de vida de una persona con discapacidad motriz en su trayectoria en los modelos coexistentes de atención a la salud. Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 51-59. <https://dx.doi.org/10.35366/121456>



*her illness and critically evaluated the relative effectiveness of each model and, at the same time, their effects on her person and her sense of life. **Conclusions:** it is important to know people's experiences, their trajectories through the healthcare system, and their expectations; this can help healthcare providers improve the quality and the warmth of the attention.*

Abreviaturas:

INCan = Instituto Nacional de Cancerología
 INR-LGII = Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra
 MMH = Modelo Médico Hegemónico
 s/e/a-p = salud/enfermedad/atención-prevención
 SSa = Secretaría de Salud

INTRODUCCIÓN

El tema de la discapacidad es parte de los trabajos académicos, de investigación, de las políticas públicas, de derechos humanos y del interés de una diversidad de disciplinas, de corrientes epistemológicas, teóricas y metodológicas, pero sobre todo de experiencias individuales y familiares, que permiten observar el entramado complejo de su multicausalidad y multidiversidad. Hechos que generan una diversidad de posturas y abordajes que enriquecen las discusiones, el trato y la conformación de otra manera de observar y atender la discapacidad más allá de un *déficit*¹ individual y de orden meramente biomédico.

Por ello, en esta investigación partimos de la antropología médica, subdisciplina antropológica que se interesa en la observación, descripción, comprensión y análisis de la diversidad de formas de enfermar, atenderse y morir entre los diferentes sectores y actores sociales en los cuales se enferma, se da solución o no al padecimiento dentro del proceso salud/enfermedad/atención-prevención (en adelante s/e/a-p), que se desarrolla en situaciones que van más allá de la interpretación, explicación y tratamiento biomédico, puesto que entran en juego diferentes modelos médicos explicativos, todos ellos entrecruzados por ideologías, sistemas políticos, económicos, históricos, religiosos y temporalidades en las que se encuentran los sujetos, los cuales dotan de representaciones, significaciones e interpretaciones a sus padecimientos.²⁻⁴

Enfermedad, padecer y experiencia, fenómenos multidimensionales

Desde una perspectiva antropológica, la salud y la enfermedad deben entenderse e interpretar como fenómenos multidimensionales, que se interrelacionan e integran en las dimensiones biológicas, psicobiológicas, afectivas, culturales y sociales, así como

históricas, políticas y económicas. Para Menéndez,⁵ el proceso s/e/a-p, constituye un universal que opera estructuralmente en toda sociedad, y en todos los conjuntos sociales, de modo que en toda sociedad, los sujetos y los grupos sociales saben sobre sus enfermedades jerarquizándolos como leves o graves, por ello manejan formas y generan respuestas, estrategias y acciones sociales e individuales sea tanto al deterioro de la enfermedad, el diagnóstico, como para solventarla, prevenirla o darle una explicación y construcción simbólico-ideológica, puesto que son de carácter frecuente, recurrente e inevitable en la experiencia de enfermar en la vida cotidiana de los sujetos.

La antropología médica interpretativa ha desarrollado los términos anglosajones de *disease*, *illness* y *sickness*,^{4,6} para describir, analizar las diferentes dimensiones de los problemas de salud. Por *disease*, patología o enfermedad (lo *etic*), se hace referencia desde el punto de vista biomédico, lo que se traduce como una alteración del funcionamiento y de la estructura biológica y psicológica del cuerpo, esto es, el estado patológico anormal. *Illness*, padecimiento (lo *emic*, la experiencia subjetiva) es la manera en que la persona, la familia y su red social, perciben, afrontan y sufren las alteraciones de acuerdo con su contexto sociocultural, biológico y psicológico. La enfermedad se significa en la dimensión cultural y como construcción social que incluye la mediación y producción de las bases biológicas y psicobiológicas, así como los procesos de atención, percepción, respuesta afectiva, cognición y evaluación en torno a la enfermedad y sus manifestaciones, tanto por la persona enferma como su familia y/o redes de apoyo. Mientras que *sickness*, malestar, es la dimensión social de *disease* e *illness*.⁴

La experiencia subjetiva (*Illness*) de vivir una enfermedad, como argumentan Mercado y colaboradores,⁷ ocupa un papel relevante de análisis para entender e incorporar el punto de vista de las personas e interpretar los fenómenos subjetivos y existenciales en torno al campo de la salud, o sea, dar cuenta de los procesos fenomenológicos en los que las personas se producen y se reproducen como sujetos «enfermos» que asumen varios supuestos, para interpretar, aprender o construir la realidad en función al espacio-temporal

e histórico y al conjunto de circunstancias materiales, sociales y simbólicas que les rodea.

En ese sentido, en la atención clínica se ha comenzado a considerar la experiencia subjetiva como parte del tratamiento. McKercher y asociados⁸ describen que la experiencia de las personas (pacientes) es la suma de todas las interacciones compartidas por la cultura de una organización que influyen en las percepciones de las personas a lo largo de su atención, asimismo refieren que las experiencias positivas de las personas y la participación de éstas en el diseño y la prestación de la atención se relacionan con una mayor seguridad y resultados clínicos. Por su parte, Wolf y colegas⁹ refieren que, en los últimos años, las percepciones sobre el rendimiento y la calidad de las organizaciones sanitarias han comenzado en ir más allá de la prestación de una atención clínica, puesto que consideran y aceptan la experiencia de las personas como un indicador importante para su atención.

La trayectoria de atención y los modelos médicos

La manera en que la persona o el grupo familiar se organiza responde y percibe la enfermedad ante ciertos procesos de s/e/a-p, depende de la limitación funcional o social derivada, de su gravedad, de su duración y/o de las condiciones socioeconómicas, así como de los espacios-temporales que determinaran las estrategias y acciones necesarias para solventar y afrontar las vicisitudes y las circunstancias para la atención y el cuidado del «enfermo».

Estas estrategias son conceptualizadas por Osorio como «trayectoria de atención», que se define como:

La secuencia de estrategias terapéuticas instrumentadas para hacer frente a un episodio concreto de enfermedad. Dichas estrategias incluyen tanto a una serie de prácticas sociales orientadas a la curación de la enfermedad, así como también incorporan todas aquellas estructuras de atención y/o servicios de salud, –en términos de recursos de atención– que son utilizados durante dicho episodio [...] permite sistematizar por un lado cuál es la utilización real y no sólo formal de los diferentes servicios de salud.¹⁰

Dicho concepto nos permitirá describir y analizar la experiencia, las estrategias y las acciones en el padecimiento (*illness*) en torno a la enfermedad y discapacidad. Donde la experiencia es la manera en que la persona o el grupo familiar se organiza, responde,

percibe, representa y significa la discapacidad ante ciertos procesos de s/e/a-p que dependen y se dan en relación de la limitación funcional o social, derivada de su gravedad, de su duración y sobre todo de determinantes sociales en las que se encuentran y cuentan, así como de los espacios-temporales que determinaran las estrategias y acciones necesarias para solventar y afrontar las vicisitudes de la atención. Experiencia que trastoca la subjetividad de las personas y da sentido a su existencia.

En las trayectorias de atención se puede recurrir a diversos modelos de atención médica, entendiéndose como: «*aquellas construcciones que a partir de determinados rasgos estructurales suponen en la construcción de los mismos no sólo la producción teórica, técnica, ideológica y socioeconómica de los «curadores» (incluido los médicos), sino también la participación en todas esas dimensiones de los conjuntos sociales implicados en su funcionamiento.*»¹¹

Menéndez¹¹ reconoce tres modelos: Modelo Médico Hegemónico, Modelo Médico Alternativo Subordinado y Modelo Médico basado en la Autoatención. El Modelo Médico Hegemónico (MMH), identificado con la biomedicina se declara como la única forma de diagnosticar, explicar, atender y solucionar los problemas de salud-enfermedad y es legitimada tanto por criterios científicos como políticos. En el Modelo Médico Alternativo Subordinado (MMAS), se integran las prácticas reconocidas generalmente como «tradicionales», son todas estas prácticas alternativas de un pasado con valores, entre ellas la herbolaria y la acupuntura. Por último, el Modelo Médico de Autoatención (MMA) se refiere a las acciones basadas por la experiencia que se realizan ante un padecimiento o una enfermedad por parte de los mismos sujetos o por las personas inmediatas de sus grupos parentales o comunales, en las cuales no actúa directamente un curador profesional.

Es así que la autoatención es el primer nivel real de atención y fundante del proceso salud-enfermedad, y que envuelve el concepto de autocuidado, éste enfatiza los estilos de vida en la causalidad y el desarrollo de las enfermedades, resaltando el papel de la responsabilidad individual, es decir, se centra en las conductas individuales de los sujetos y del grupo social para elegir y actuar en términos intencionales y responsables su atención, situación permeada por las condiciones del orden económico y cultural que limitan, impiden o resuelven la posibilidad de elección.¹²

Los modelos nos permiten explicar la dinámica de las distintas estrategias y acciones que los grupos

sociales recurren para «curar», solventar, prevenir, atender y resolver las problemáticas de salud, de allí su importancia en la trayectoria de atención. Considerando lo anterior, el presente trabajo tiene como objetivo describir y analizar la trayectoria de atención en la experiencia de vida de una persona con discapacidad motriz.

Acercamiento metodológico

El análisis de la experiencia en torno a la atención de la enfermedad y la discapacidad, se desarrolló mediante un enfoque fenomenológico, que permite comprender el mundo complejo de la *experiencia vivida* desde las propias representaciones de los actores que la viven. Según Merleau-Ponty (1993),¹³ la fenomenología es el «ensayo de una descripción directa de nuestra experiencia tal como es, sin tener en cuenta su génesis psicológica ni las explicaciones causales que el sabio, el historiador o el sociólogo pueden darnos de la misma», de aquí que el objetivo del investigador es la interpretación y construcción de significados subjetivos que las personas construyen mediante su experiencia, por lo que el investigador requiere de la interacción con los participantes, tarea fundamental para explicar las formas en que las personas comprenden, narran, actúan y manejan sus situaciones cotidianas y particulares. Además, el investigador pasa a ser lector, intérprete y escritor al narrar la realidad que interpreta.^{14,15}

La elección de la participante fue a criterio (en inglés, *judgmental sampling*) que consiste en elegir al individuo más apropiado para el estudio: en este caso, dada la riqueza de sus experiencias de vida en la trayectoria de atención multitratada. Por otro lado, en las investigaciones cualitativas es importante el acercamiento a la realidad de las personas; para ello, en este trabajo, previo a las entrevistas y después de ellas, se charló de manera informal con la participante, para crear un ambiente de empatía, atención y respeto entre ambas partes (*rapport*). Se efectuaron, bajo consentimiento informado, tanto las charlas como las dos entrevistas semiestructuradas; estas últimas tuvieron una duración de 60 minutos cada una de ellas, con esto se evitó la saturación de la información; se utilizó una grabadora digital para grabar las entrevistas, que se transcribieron en su totalidad en el programa de Microsoft Office Word y se elaboró una matriz con los tópicos: enfermedad, atención, discapacidad, que dieron pie a construir las narrativas. Las charlas se efectuaron por la tarde después del entrenamiento de-

portivo de la colaboradora; las entrevistas se realizaron con previa cita, el lugar fue un espacio cerrado dentro de una institución hospitalaria donde sólo estuvieron la participante y el entrevistador, para con ello salvaguardar la integridad y confidencialidad de la persona.

Con la matriz de tópicos se construyeron y se analizaron las narrativas de las experiencias que, como método, permite identificar los detalles de las palabras de los sujetos de estudio, así como de quienes investigan. Las narrativas dan cuenta y registro de las relaciones e interacciones sociales, las circunstancias, las estrategias y acciones que se suscitan en respuesta a la atención tanto de forma individual, familiar e institucional, que dan forma y sentido a la experiencia de salud, enfermedad y discapacidad, donde las narrativas median entre el mundo interno de los pensamientos y sentimientos, por un lado, y por otro, el mundo externo de las acciones observables y el estado de las situaciones.^{16,17}

RESULTADOS

Emma, es una mujer de 42 años, residente de la Demarcación Territorial Tláhuac de la Ciudad de México, soltera, licenciada en contaduría, empleada de oficina en la Alcaldía de Coyoacán, jugadora amateur de basquetbol, sin servicios de seguridad social y que, al momento de ser entrevistada, cursa con hemipelvectomía derecha motivada por un tumor benigno, pero agresivo (fibromatosis muscular polianótica) que, después de ser tratado con radioterapia, derivó en cáncer.

Trayectorias en los modelos médicos

Entrada. Emma, debido a «molestias» en la pierna derecha, que no sabe precisar, acude por primera vez al MMH recomendada por su entrenador de basquetbol para ser atendida por un médico particular.

Desarrollo en la línea de tiempo. Emma narra que no entendió algunos términos del «idioma médico», usados por el médico particular; no obstante, dentro de su narrativa, expresa términos técnicos: cirugía, patología, quiste, ultrasonido, cirujano. Sin mayor explicación ni referencia a un diagnóstico probable emitido por el médico, concluye que «los procedimientos fueron inadecuados». Los procedimientos se refieren fundamentalmente a la realización de una cirugía que Emma: a) Relaciona con una pérdida excepcional de peso de 93 kilos prequirúrgicos a 21 kilos menos postquirúrgicos; b) Remarca que el propio médico le explica que dicha pérdida es producto de la cirugía y

de los medicamentos. Emma declara que estos últimos «le habían hecho estragos en el estómago».

Primer cambio de trayectoria. Un año después de la primera cirugía, Emma nota «una anomalía» en la pierna derecha. Evoca el autodiagnóstico de cáncer y decide cambiar de trayectoria en el modelo de atención. Como carece de seguridad social, piensa en acudir a un médico especialista particular, pero estima que no puede cubrir los costos.

Segundo cambio de trayectoria. Debido al problema, por ella declarado, que los costos de la medicina particular son altos, rectifica la trayectoria y acude a un Centro de Salud de la Secretaría de Salud (SSa). Su experiencia con el médico del servicio público del primer nivel de atención resulta positiva: «la verdad es que corrí con mucha suerte, me tocó un médico muy experimentado». Emma refiere su enfermedad como «una bola en la pierna»; el médico advierte que, en efecto, es «una pieza de gran tamaño» y emite su diagnóstico presuntivo (prediagnóstico le llama Emma: «¿sabías que podrías tener cáncer?») y la refiere al Instituto Nacional de Cancerología (INCan).

Tercer cambio de trayectoria. El médico del Centro de Salud no anotó el diagnóstico de probable cáncer en la hoja de referencia dirigida al INCan donde es recibida en preconsulta por un médico residente que, sin emitir diagnóstico, la contrarrefiere de nuevo al Centro de Salud «para que ahí continúen con el tratamiento». Puesto que la vio un médico de tercer nivel que no mencionó probable cáncer a Emma «le pareció lógico» deducir que no padecía esa enfermedad.

Cuarto cambio de trayectoria. Del Centro de Salud es ahora referida al Hospital General de Tláhuac de la SSa donde se le explica que algunos cánceres cursan sin signos y síntomas específicos «como podría ser su caso». Puede que esté encapsulado –le dice el médico–, pero eso no quiere decir que no sea cáncer. Emma comenta que «sintió como una cubetada de agua fría» al escucharlo.

Quinto cambio de trayectoria. Es referida de nuevo al INCan con el diagnóstico presuntivo de cáncer de partes blandas. Ahí se le practica la segunda cirugía en su trayectoria. El diagnóstico histopatológico es fibromatosis muscular polianótica «una patología benigna, pero agresiva, que debe ser tratada como si fuera un cáncer». Tras la advertencia médica de que la radioterapia podía tener efectos adversos (descalcificación ósea o incluso cáncer), recibe 35 sesiones de radioterapia más medicamentos experimentales.

Los efectos iniciales fueron cansancio, vómito, diarrea y caída de cabello. Una compañera de trabajo

le recomienda tomar jugo de uva para mitigara los efectos. Al respecto comenta Emma:

«Las células evidentemente, lo que es las quimioterapias y radioterapias se llevan células malas, pero también buenas, el tratamiento incluye todo. ¡Se lleva todo! Empecé a tomar el jugo un mes antes de la primera radioterapia pues resulta que las radiaciones no me generaron tanto problema, no como a las demás personas que salían todas bajoneadas, al día siguiente llegaban muy cansadas, «es que me dio diarrea», «es que me dolía el estómago», «el dolor de cabeza», muchas cosas, «pérdida de cabello». ¡Yo no! Yo seguía mágicamente bien, y me iba a mi casa, dormía una o dos horas, comía, desayunaba y yo andaba como si nada. El jugo lo tomé casi seis años.»

La zona radiada, dice Emma, se reseca y le producía mucha comenó, además que había sesiones en que se abría la herida. Para contrarrestar las molestias, utilizaba una toalla húmeda que colocaba en la pierna cuando la radiaban, así como cremas para humedecer la piel:

«La radiación es caliente, seca la piel y es más complicada la cauterización, entonces ponían la toalla húmeda. ¡Todo permaneció quemado! Tenía que humectar, tenía que utilizar cremas hidratantes para poder mitigar el ardo porque da mucha comezón y se irrita. ¡Es horrible!» (Emma)

Paralelamente se le da seguimiento en el INCan. La médica radióloga le explicó que mientras «la bolita esté de color (como de color carne), indica que es como una pequeña parte de la cirugía (o algo así); pero, si esta piececilla cambia de color a un blanco intenso, ahí ya tenemos complicaciones».

En el seguimiento se le practican cuatro cirugías más para retirarle los tumores que se le volvían a formar en la pierna. El estrés postquirúrgico le produce «malestar emocional, limitaciones corporales y dolores». En la quinta cirugía se le inserta un «arpón» en la pierna, que regularmente se utiliza para cáncer de seno. Esta vez el diagnóstico patológico es: cáncer. Tres semanas después se le practica la sexta cirugía. El estrés aumenta considerablemente, según Emma:

«Era horrible, porque decía, otra vez vas pa' tras. Me dolía más, no tanto la cirugía, sino la rehabilitación, porque era dolorosa. Pues en el sentido

de que mecanismos de movimiento no se podían hacer, o sea, no podía, por ejemplo, estirar bien, para poder jugar me tenía que obligar a estirar, era doloroso, tal cual».

Emma describe su percepción de la enfermedad:

«Había algo muy chistosito, la pierna se sentía caliente y eso era mal indicio, el cáncer se siente caliente; cuando tienes cáncer se siente caliente la pieza, te tocas y se siente caliente todo el tiempo, todo el tiempo (...) lo estaba desgastando el cáncer como polilla, en la computadora se veía como puntitos, como polilla que ya lo estaba desgastando. ¡Tenía un año con cáncer!»

Al año y medio se le propone la amputación de la pierna. Emma se alegra con la propuesta pues ya eran ocho años de tratamientos, cirugías, rehabilitación, gastos y estancias hospitalarias. Una decisión «sencilla» aprobar la amputación de la pierna para dar fin a sus sufrimientos, una cirugía más:

«¡Sencillo! Fue la decisión más fácil y más sencilla que he vivido, firme y de hecho la cirugía más fácil. ¡Fue la más sencilla, la más sencilla! (...) Si me cortan el pie se acaba el problema de que me están operando cada año (...) Yo decía: No le voy a dar la importancia, para mí es una cirugía más.» (Emma)

Unos días después toma consciencia del hecho: su vida cambiaría porque no tendría una parte de su cuerpo.

«De repente llegó a mi mente: ¡Me van a cortar mi pierna! ¿Qué voy a hacer? ¿Cómo voy a vivir? [...] ¡No es tan fácil! Sí, mi decisión ya la había tomado, yo ya había firmado (consentimiento) ya iba a entrar a cirugía y dije así no más a la ligera: la dejo, total. ¿Qué puede pasar? En un año me muero, eso fue lo que me dijo el doctor. ¡Le voy a decir que no, voy a ir y le voy a decir que no, que me la deje! ¿Pues a ver cuánto duro? Igual y con suerte duro más de dos años. Yo en mente ¡No Emma, no estés pensando en tonterías! Bloquee ese pensamiento y seguí con mi vida», (ello porque para Emma) la esencia está aquí (en la persona), ésta es una pieza (pierna), no es tu mundo, yo sigo existiendo, sigo estando, sencillo. ¡Es el pie o estar! Yo la verdad prefiero estar, a un pie. ¡Así de sencilla y fácil es la lección!» (Emma)

Sexto cambio de trayectoria. Desde el año 2011, Emma fue referida al Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra, Ibarra, para su rehabilitación y mientras en el INCAN continuaba con el tratamiento médico quirúrgico:

«La doctora del Instituto Nacional de Rehabilitación me dijo: dile (especificó en una hoja), que necesito que el corte tenga esto, que no me deje esto. ¡Es mejor una cirugía planeada, que de urgencias! Siempre va hacer mucho mejor, porque así podemos planear como va a quedar la pieza, para que sea la mejor, para embonar en la prótesis. No es lo mismo que sea de emergencia y corten como se les hinche, porque luego dejan rebaba, luego dejan muchas cosas, que lastiman por la prótesis, entonces es mejor planeado que de urgencias. Entonces, sí yo te sugiero que pienses en el corte antes de que sea de urgencias» (Emma)

Después de la amputación, continuó asistiendo al INR-LGII, por recomendación médica se comunicó con el entrenador del equipo de baloncesto adaptado; éste con gusto la recibió, pero Emma, se daría cuenta que el deporte adaptado en silla de ruedas es más complicado de lo que parece, situación que la desalentó.

«Y empecé a venir, empecé a ir con él (entrenador), empezamos a entrenar, empezamos hacer un trabajo que la verdad es muy complicado, porque a pesar de que he jugado durante toda mi vida el básquet, en sillas de ruedas es muy diferente. Hay que controlar una silla, y el primer juego que salí en Tlaxcala me descalabraron, de un sillazo y cosas así. Entonces como que de repente dices: ¡No, como que ya no sirvo para esto!» (Emma)

Pero fiel al deporte que es su pasión, Emma no desistió. Encontró en él otra manera de vida, de convivencia, de relacionarse y de resignificarse ella misma, su discapacidad y la relación con los demás.

«Mi vida siempre ha sido así, yo siempre he sido muy determinada en mis acciones, en mis actos, y entonces, de repente me ayuda mucho el hecho de que lo que los demás opinen no me preocupa, me vale, soy feliz, a lo mejor se escucha mal, pero es muy mi vida, enfocada en mi vida, enfocada en lo que hago, no dejé de hacer cosas. Sí, tengo una dificultad y soy consciente de la discapacidad que tengo, pero sigo haciendo las cosas que hacía antes». (Emma)

Salida. Hasta el momento de las entrevistas, Emma continúa practicando el baloncesto adaptado, lidiando con los estigmas y las barreras en torno de la discapacidad, así como asistiendo a sus consultas y rehabilitación. No avizora aun cuándo saldrá de este recorrido.

DISCUSIÓN

Emma parte de la autopercepción del cuerpo alterado, pero cuya sensación no puede precisar ni definir desde las categorías (difusas, incoherentes y desorganizadas) del modelo de autocuidado que comparte con su entrenador de basketbol; éste constituye el primer vehículo de contacto con un representante del MMH en una de sus ramas: la medicina privada. Contacto inducido en parte por la carencia de seguridad social de Emma, en parte por el poco conocimiento de ambos (Emma y su entrenador) de la estructura y funcionamiento del MMH institucionalizado.

El médico particular que la atiende se enfrenta al mismo problema que padecen los médicos incrustados en el primer nivel de atención del sistema de salud institucionalizado: la generalidad de los signos y los síntomas de las enfermedades en sus primeras etapas de desarrollo que sólo propician diagnósticos sindrómicos y limitan las posibilidades de establecer los específicos.¹⁸ Ello, desde luego, es más acusado cuando se trata de enfermedades «raras» o de baja prevalencia e incidencia.

En las etapas iniciales de la enfermedad, los tres modelos (autoatención, alternativo subordinado y hegemónico) comparten incertidumbres similares para precisar el diagnóstico. No obstante, el MMH cuenta con métodos y técnicas fuera del alcance de los otros dos; por ello, el médico acude a la batería de procedimientos diagnósticos que Emma no conoce ni entiende, pero que va conociendo en sus experiencias como «enferma».

Emma, al narra sus experiencias, las hace desde el presente, cuando ya ha sufrido un largo proceso de construcción del padecimiento; es decir, la historia que narra está teñida de los conocimientos adquiridos durante su carrera de paciente con múltiples trayectorias. Ello le hace comprender que cuando se enfrentó al médico particular no entendía el «idioma» técnico-científico de éste; sin embargo, cita un rosario de dichos términos que ahora le resultan un tanto comprensibles (cirugía, cirujano, patología, ultrasonido) y, aunque en su entrada al MMH no hubo un diagnóstico nosológico preciso, evalúa críticamente en retrospectiva que «los procedimientos fueron inadecuados».

El «idioma» técnico-científico del MMH forma una barrera de comunicación que funciona, por un lado, para establecer una relación asimétrica de jerarquía-subordinación¹⁹ y, por otro, para velar las limitaciones del propio MMH cuando es incapaz de precisar el conocimiento de la enfermedad y cómo enfrentarla eficazmente.²⁰ Esta forma de comunicación contribuye a distorsionar la percepción del paciente y sus elaboraciones conceptuales sobre el MMH; por ejemplo, no es fácil determinar si Emma fue víctima de un charlatán de la MMH (esta posibilidad está latente en el discurso de Emma) y hasta qué punto es verosímil la pérdida de 21 kilos de peso y si ésta fue realmente producto de la cirugía y/o de los medicamentos prescritos «que le causaron estragos en el estómago».

La dificultad de establecer una relación de causa-efecto se amplía porque Emma no refiere en cuánto tiempo se produjo tamaña reducción de peso. Por otro lado, el dato puede ser exagerado para compensar la probable disonancia cognitiva expresada en el juicio de que «los procedimientos fueron inadecuados». De cualquier manera, a esa altura Emma evalúa el MMH y asocia su eficacia con el conocimiento y la experiencia clínica de los médicos y establece al respecto una jerarquización entre ellos. El que le tocó como representante de la medicina privada, estaba mal preparado y con poca experiencia. La percepción se acentúa al realizar el primer cambio en su trayectoria, como se verá enseguida.

Al iniciar el primer cambio en la trayectoria, Emma utiliza el término de «anomalía» en la pierna derecha; el término parece indicar una mezcla del bagaje médico con el popular y, al mismo tiempo, la evocación de que puede ser cáncer revela una transición en su proceso de aprendizaje nutrido por el MMH del que también ha aprendido que, si es especializado, tiene un alto valor monetario fuera de su alcance, lo cual la hace rectificar el camino de acceso a sus servicios y se ve obligada a acudir a un Centro de Salud de la Ssa (segundo cambio en la trayectoria).

Hasta ese momento, Emma no repara en que tener acceso a un servicio de salud de calidad es un derecho consagrado en la Constitución mexicana y de racionalizar que no lo ha tenido (por su baja posición económica) añade el papel del azar o de la suerte: en el Centro de Salud contó con «muchoa suerte» de toparse con un médico de experiencia y, al parecer, bien preparado. Sin embargo, la relación entre los tres modelos de atención aún está fuertemente amalgamada. Como señala Foucault,²¹ en muchas ocasiones los términos clínicos no son más que una transformación

lingüística de los usados por el saber popular. En efecto, ¿qué diferencia conceptual puede haber entre la descripción que hace Emma de tener «una bola en la pierna» a la que comenta el médico «es una pieza de gran tamaño»?

Por otra parte, la interrogante condicional del médico «¿Sabías que podrían tener cáncer?» no hace sino confirmar la sospecha que ya tenía Emma, pero que se negaba a aceptar quizá por asumirse como lega versus la sabiduría de los médicos. Sabiduría que, en este caso, no se quiso hacer notar ya que este médico de primer nivel de atención la refiere al tercero (INCan), pero sin atreverse a emitir el juicio de probable cáncer.

En el tercer cambio de la trayectoria, el pensamiento de Emma avanza y retrocede en virtud de su «buena o mala suerte»: ahora, por mala suerte, en el INCan le tocó un residente poco preparado y sin experiencia, pero de cuyo proceder se adhiere para negar a sí misma la índole de su enfermedad como medida de protección psicológica, racionalizando el problema como «lógicamente, no tengo cáncer». Las percepciones de Emma oscilan entre el pensamiento mágico y supersticioso de la casualidad (mala o buena suerte) y el de subordinarse al pensamiento científico (creer o no creer en los médicos de la MMH) de manera lógica y racional. El cuarto cambio en la trayectoria constituye un retroceso para avanzar: la cubetada de agua fría cuando se le remarca que podría tener cáncer es al fin el reconocimiento de un problema que no se atrevía a confrontar abiertamente y que, esperanzada en las capacidades cuasi mágicas del MMH, al fin saldría librada del fatal diagnóstico.

Confirmado el diagnóstico en el INCan y recibir el agresivo tratamiento con radioterapia, Emma recurre con renovados bríos al Modelo Alternativo y Subordinado (consume jugo de uva diariamente por un año), pero, al mismo tiempo, efectúa una transformación de gran calado en su percepción corporal un poco antes de que se le realice la hemipelvectomía radical. Percepción que trasciende los límites de la medicina de cualquier tipo y nivel, elevándola a la reflexión psicológica y filosófica sobre el sentido y el significado de la vida. El proceso de adaptación a la discapacidad, con el que finaliza la entrevista, remite a la novela *Hombres lento* de J.M. Coetzee.²²

CONCLUSIONES

Los resultados de esta investigación muestran la importancia de estudiar la discapacidad desde la experiencia

de la persona, pues se establecen relaciones, convivencias, significaciones e interpretaciones que se construyen en torno a la trayectoria de atención en el proceso s/e/a-p, donde los seres humanos les dotan de una diversidad de significados y sentidos mediados por el uso diversos modelos médicos de atención y por espacios-temporales, mismos que deben entenderse e interpretarse como fenómenos multidimensionales y multicausales.

Es decir, deben tenerse en cuenta las relaciones e integraciones entre las dimensiones biológicas, psicobiológicas, afectivas, culturales, sociales, históricas, económicas e institucionales, que le permitirán dar soluciones para combatir el desaliento y las calamidades que conlleva el vivir una discapacidad, permitiendo al personal de salud reflexionar sobre la necesidad de tener una visión integral de la experiencia vivida de las personas con discapacidad.

Referencias

1. Angeles O. La discapacidad ¿referente de un déficit o de diversidad? *Tramas*. 2020; 2 (54): 249-273.
2. Campos R. Introducción. En: Campos R. Compilador. *La antropología médica en México*. Tomo 1. México: Instituto Mora, UAM, Antologías Universitarias; 1992. p. 7-32.
3. Menéndez E. Cuestiones metodológicas sobre antropología e interculturalidad. En: Campos R. Compilador. *Antropología médica e interculturalidad*. México: Mac Graw Hill. UNAM, PUIC; 2016. p. 1-12.
4. Kleinman A. *The Illness narratives*. Nueva York: Basic Book; 1988.
5. Menéndez, E. La enfermedad y la curación ¿Qué es la medicina tradicional? *Alteridades*; 1994, 4 (7): 71-83.
6. Fabrega H Jr. The study of disease in relation to culture. *Behav Sci*. 1972; 17 (2): 183-203.
7. Mercado F, Robles L, Ramos I, et al. La perspectiva de los sujetos enfermos. *Reflexiones sobre pasado, presente y futuro de la experiencia del padecimiento crónico*. *Cad Saúde Pública*. 1999; 15 (1): 179-186.
8. McKercher JP, Slade SC, Jazayeri JA, Hodge A, Knight M, Green J et al. Patient experiences of codesigned rehabilitation interventions in hospitals: a rapid review. *BMJ Open*. 2022; 12 (11): e068241. doi: 10.1136/bmjopen-2022-068241
9. Wolf JA, Niederhauser V, Marshburn D, LaVela SL. Defining patient experience. *Patient Experience Journal*. 2014; 1 (1) :7-19. doi: 10.35680/2372-0247.1004
10. Osorio RM. Entender y atender la enfermedad. Los saberes maternos frente a los padecimientos infantiles. México: Instituto Nacional Indigenista/Centro de Investigaciones y Estudios Superiores en Antropología Social; 2001.

11. Menéndez E. Modelo hegemónico, modelo alternativo subordinado, modelo de autoatención. Caracteres estructurales. En: Campos R. Compilador. La antropología médica en México. Tomo 1. México: Instituto Mora, UAM, Antologías Universitarias; 1992. p. 97-114.
 12. Arganis EN. La autoatención en un grupo de ancianos con diabetes residentes en Iztapalapa D.F. Cuicuilco. 2005; 12 (33): 11-25.
 13. Merleau-Ponty M. Fenomenología de la percepción. España: Planeta-Agostini; 1993.
 14. Álvarez-Gayou JL. Cómo hacer investigación cualitativa. Fundamentos y metodología. México: Paidós Educador; 2014.
 15. Rodríguez AM. La narrativa como método para la construcción y expresión del conocimiento en la investigación didáctica. Sophia. 2020; 16 (2): 183-195. doi: 10.18634/sophiaj.16v.2i.965
 16. González-Rojas JM. Etnografía narrativa: la aproximación a la clínica desde las interacciones sociales. Dimensión Antropológica. 2021; 28 (81): 90-110.
 17. Hamui L. Las narrativas del padecer: una ventana a la realidad social. Cuicuilco. 2011; 18 (52): 51-70.
 18. León SR. Ciencias sociales, prácticas y formación del médico general. México: IPN, Ciencia, Arte: cultura; 1997. p. 50-58.
 19. Bolstansky L. Los usos sociales del cuerpo. Buenos Aires: Periférica; 1975.
 20. Lain-Entralgo P. La medicina actual. Barcelona: Orbis Ediciones; 1986.
 21. Foucault M. El nacimiento de la clínica. México: Siglo XXI editores; 2020.
 22. Coetzee J.M. Hombre lento. México: Debolsillo; 2016.
- Financiación:** ninguno.
- Conflictos de intereses:** no existe ningún conflicto de intereses.

Hip arthroplasty in Paget's disease of bone: literature review, clinical considerations, and current therapeutic recommendations

Carlos Suárez-Ahedo,^{*,‡} César Alejandro Jiménez-Aroche,^{*,§}
 Mishelle Pérez-de León,^{*,¶} Carlos Javier Pineda-Villaseñor^{*}

Keywords:

Paget's Disease of Bone,
 bone metabolism,
 hip osteoarthritis,
 total hip arthroplasty, cemented
 hip arthroplasty,
 non-cemented
 hip arthroplasty.

Abstract

Paget's Disease of Bone (PDB) is a chronic condition characterized by abnormal bone resorption and formation, leading to deformities, pain, and an increased risk of fractures. When PDB affects the hip, it can cause severe dysfunction, making hip arthroplasty a critical intervention to restore function and relieve pain. This comprehensive review examines the current literature on hip arthroplasty in patients with PDB, covering preoperative assessment, long-term outcomes, and associated complications. Additionally, evidence-based therapeutic recommendations are provided to improve care and management for these patients.

Abbreviations:

ALP = ALkaline Phosphatase
 HHS = Harris Hip Score
 PDB = Paget's Disease of Bone
 THA = Total Hip Arthroplasty
 THA-R = Revision Total Hip Arthroplasty

INTRODUCTION

Paget's Disease of Bone (PDB) is the second most common metabolic bone disease after osteoporosis. With a greater incidence in men (3:2), the prevalence is about 1% in the population aged over 50 years, reaching 5% after 80 years. In the last two decades, a decrease in its prevalence has been reported worldwide; being estimated between 1.5 and 8.3%.^{1,2} The disease was initially described in 1877 by Sir James Paget in San Bartolomé Hospital in London. He described a series of middle aged patients who presented altered bone structures and deformities that would worsen progressively. He named it «osteitis deformans» and noticed that various patients developed bone sarcomas that led them to death.³

PDB is a focal disorder of bone metabolism, with increased osteoblastic and osteoclastic activity that results in increased bone production that is more vascular, less compact, and mechanically weaker, making it more susceptible to fractures. The etiology is still unknown, but the most accepted hypothesis is that latent infection by viruses of the *Paramyxoviridae* family in genetically predisposed individuals can trigger the disease. This hypothesis is supported by in vivo research showing that

* National Rehabilitation
 Institute. Mexico City, Mexico.
[‡] Hip and Knee Joint Reconstruction.
 ORCID: 0000-0001-9766-2411
[§] ORCID: 0000-0001-5233-2662
[¶] ORCID: 0009-0003-4272-5122

Correspondence:
Carlos Suárez-Ahedo
E-mail: drsuarezahedo@gmail.com

Received: November 12, 2024
 Accepted: May 26, 2025



How to cite: Suárez-Ahedo C, Jiménez-Aroche CA, Pérez-de León M, Pineda-Villaseñor CJ. Hip arthroplasty in Paget's disease of bone: literature review, clinical considerations, and current therapeutic recommendations. Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 60-67. <https://dx.doi.org/10.35366/121457>



co-expression of the measles virus nucleocapsid gene and mutation in sequestosome 1-p62P394L in mice is related to severe Paget's bone lesions. These results suggest that the p62P394L mutation and induction of IL-6 by the measles virus nucleocapsid gene play a significant role in PDB pathogenesis.⁴⁻⁶

Moreover, approximately 15% of patients have a family history of the disease, which follows an autosomal dominant inheritance pattern with incomplete penetrance. In 5-10% of cases with de novo disease, there is a mutation in the SQSTM1 gene, encoding p62, which is crucial in regulating osteoclast function.

Osteoclasts not only increase their activity nearly ninefold but also multiply (10 to 100 times more than normal), leading to the formation of approximately 100 nuclei of osteoclastic activity. This positive feedback loop increases osteoblast recruitment and subsequent bone matrix formation.²

The disease progresses through three well-defined stages: 1) osteolytic phase, characterized by increased bone resorption and hypervascularization; 2) mixed phase, where bone resorption and inadequate mineralization of new bone matrix coexist, leading to disordered bone tissue that appears as «cotton wool» areas; and 3) sclerotic or «burnt-out» phase, where osteoclastic activity decreases, resulting in dense, sclerotic bone tissue. All three phases can occur simultaneously in different parts of the skeletal system.⁷

PDB may affect a single bone (monostotic) or multiple bones (polyostotic), typically not spreading from one to another and new bones rarely become affected during the course of the disease. It asymmetrically affects the skeleton, with frequent involvement of the pelvis (60.3%), spine (35.1%), femur (32.3%), skull (22.2%), and tibia (15.5%). In long bones, osteolytic processes initially develop at the proximal epiphysis, spreading along the bone axis at a rate of 8 mm per year, which is visible on X-rays as a V-shaped «lytic wedge» progressing along the bone. 20-25% of cases are asymptomatic, while others present with nonspecific manifestations; commonly pain exacerbated at rest, predominantly nocturnal and relieved by activity. Fractures can be traumatic or pathological, occurring most commonly distal to the lesser trochanter of the femur (20-80%) and in the proximal third of the tibia.⁴

Advanced stages of PDB lead to deformities such as coxa vara, acetabular protrusion and anterolateral femoral bowing. Diagnosis is crucial for assessing disease extent and severity. Serum alkaline

phosphatase (ALP) is the most reliable screening marker. Computed tomography (CT) scans or magnetic resonance imaging (MRI) are useful for investigating PDB complications such as spinal stenosis or osteosarcoma –the most common tumor in these patients–, with an incidence of 0.2-1%.⁸

The hip is commonly affected, with osteoarthritis being the most frequent clinical manifestation, occurring in up to 50% of cases. Deformity alters mechanical loads, leading to early joint degeneration. A study by Van Staa et al., evaluated 2,465 PDB patients and found a relative rate of 3.1 hip arthroplasties compared to controls.⁹

The altered bone morphology and quality make total hip arthroplasty (THA) challenging. Preoperative localization of pathological bone and deformity is critical for surgical planning and implant selection. Although THA generally improves patient's quality of life, it carries risks and complications. Patients with PDB pose various surgical challenges due to extremely dense bone that complicates medullary canal preparation and implant integration. Selection of implant type remains debated; initially, cemented implants were used, but studies reported higher rates of complications such as aseptic loosening. Hypervascularity in Paget's disease may hinder achieving a dry cancellous bed, limiting cement interdigitation and long-term implant durability. Moreover, additional components and procedures have been suggested for better functional outcomes, such as corrective osteotomy, medial acetabular bone grafting, antiprotusio cage, and the use of locking or compression screws.¹⁰

MATERIAL AND METHODS

A comprehensive literature search was conducted in February 2024 using Google Scholar, PubMed, Scopus, Embase and Cochrane Central Register of Controlled Trials. The search aimed to identify all studies published between January 1st 2020 to January 31st 2024; that evaluated outcomes of patients with PDB undergoing THA or revision total hip arthroplasty (THA-R), this, in order to focus on the most recent evidence and minimize overlap with previous reviews.

The search strategy included the following keywords and MeSH terms: «Paget's Disease of Bone», «Osteitis Deformans», «Coxarthrosis», «Total Hip Arthroplasty», «Joint Replacement», «Osteopathy», «Revision Total Hip Arthroplasty».

Inclusion criteria

We included all articles published in Spanish or English describing outcomes of THA/THA-R in skeletally mature patients with PDB. Exclusion criteria comprised studies in languages other than Spanish or English, narrative reviews, conference abstracts, and patients undergoing partial knee/hip arthroplasty or arthroplasty of any joint other than the hip.

Data selection

Abstracts and titles of all works were screened. Articles not meeting criteria based on title and abstract were excluded through consensus. Full texts of all eligible articles were independently reviewed. Data regarding publication, subjects, implants used, complications, and functional outcomes from all included studies were recorded in a spreadsheet.

Data analysis

Evaluated clinical outcomes included revision rates, medical complications (venous thromboembolism [VTE], cardiovascular events, renal impairment, non-surgical site infections, and respiratory complications), surgical complications (heterotopic ossification [HO], aseptic loosening, dislocation, fracture, and periacetabular osteolysis) and postoperative Harris Hip Score (HHS) results.

RESULTS

Five relevant studies evaluating outcomes of hip arthroplasty in heterogeneous populations, including patients with Paget's disease of bone, were identified. A comparative analysis revealed important variations in patient characteristics, implant types used, perioperative complications, and functional outcomes (*Table 1*).

D'Ambrosi et al., reported a single case of a 57-year-old male patient with bilateral disease, managed with a custom-made implant composed of a 55 mm femoral stem, a 56 mm uncemented cup, a 56/36 mm polyethylene liner, two screws, and vitamin E additives. No medical complications, significant blood loss, or need for revision surgery were documented during the reported follow-up.

In contrast, Arif et al., presented a large series involving 4,211 patients, with a mean age of 72.9 years (range 49-92) and an even sex distribution. At a mean follow-up of 7.2 years, the cumulative

revision rate was 1.4% at one year and 4.4% overall. The mean intraoperative blood loss was 880 mL (range 100-3,500 mL). A high incidence of medical complications was observed, including urinary tract infections (11.8%), respiratory complications (7.7%), and venous thromboembolic events (7.3%). The postoperative functional outcome, assessed through the HHS, was 85.2 points.

Giaretta et al., reported a single case of an 82-year-old female patient with a follow-up of three months. Heterotopic ossification prophylaxis was administered with indomethacin (50 mg every 12 hours for 15 days). The patient achieved an HHS of 82 points, with no significant postoperative complications reported.

Di Martino et al.,¹¹ evaluated 26 patients (29 hips) with a mean age of 69 years (range 53-85). The mean clinical follow-up was 84.2 months, and the radiographic follow-up was 30.7 months. Most implants were uncemented (69%), hybrid (27.6%), or fully cemented (3.4%). The revision rate was 6.9% at seven years, with femoral head fracture and acetabular cup loosening as the primary causes. Approximately 45% of patients received bisphosphonate therapy. Heterotopic ossification was reported in 51.7% of cases at two years, predominantly Brooker grades I and II. Periacetabular osteolysis was observed in 13.8% of patients. The mean postoperative HHS was 89 (range 70.8-99.8).

Makaram et al., described a cohort of 144 patients (152 hips) with a mean age of 76.6 years. The revision rate was 2.8% at five years. Within the first 30 postoperative days, several acute medical complications were reported, including cardiovascular events, acute renal impairment, non-surgical site infections, atelectasis, and paralytic ileus. During the first year, additional complications such as severe anemia, congestive heart failure, and cerebrovascular accidents were documented. Surgical complications included hemorrhage (1.4%), prosthetic joint dislocation (1.4%), and the need for revision arthroplasty (1.4%).

Comparatively, the larger series¹² reported relatively low revision rates but a higher incidence of medical complications, possibly attributable to the older patient population and associated comorbidities. In contrast, the smaller series and isolated case reports (D'Ambrosi, Giaretta, Di Martino) demonstrated fewer complications, although the limited sample size introduces a risk of bias. Functional outcomes, as measured by HHS, were consistently high across all studies, suggesting favorable postoperative function despite the observed complication rates.

Table 1: Comparative analysis of literature on hip arthroplasty in Paget's Disease of Bone.

Author	Patients	Hips	Age (range)	Sex	Follow-up	Implant	Revision rate	Revision cause	Bleeding	Meds	Med complications	C. qx	PO scores
D'Ambrosi R	1	2	57	M		Custom-made (55 mm stem, 56 mm cementless cup, 56/36 mm poly insert, 2 screws, vit E)							
Arif M	4,211		72.9 (49-92)	50% F	7.2 y (0-20)		1.4% at 1 y 4.4% overall		880 mL (100-3,500)		UTIs 11.8% (285) Respiratory complications 7.7% (185) VTE 7.3% (175)	HO 4% (168) Aseptic loosening 3.1% (129) SSI 3% (125) Dislocation 2.4% (103) Fracture 1.1% (47) Other 0.6% (25)	HHS 85.2
Giaretta S	1	1	82	F	3 m					Indomethacin 50 mg/12 h 15 d			HHS 82
Di Martino A	26	29 (14 R 48% / 15 L 52%)	69 (53-85)	14 M (54%) 12 F (46%)	Clinical 84.2 m (1-195 m) / Rx 30.7 m (1-132 m)	Cementless 20 (69%) 3 (15%) aug screw Cemented 9 (31%) 1 (3.4%) full 8 (27.6%) hybrid 3 (37.5%) screw Cer-cer 25 (86.2%) Cer-pollet 3 (10.3%) Met-pollet 1 (3.5%)	6.9% at 7 y	One femoral head fracture, one cup mobilization		Bisph 13 (45%)	HO 15 (51.7%) Brooker I 6 (40%), II 6 (40%), III 3 (20%)	Periacet osteolysis 4 (13.8%)	HHS 89 (70.8-99.8)
Makaram N	144	152	76.6 (52-97)	76 M (53%) 68 F			4 at 5 y (2.8%)				< 30 days 4 acute cardiovasc events 1 acute renal impairment 1 non surgical site infection 1 atelectasia 1 paralytic ileus 1 year 3 anaemia for transfusion 8 ACE 7 NSSI 1 congestive heart failure 1 cerebrovascular accident 1 atelectasia 1 pleural effusion	< 1 y 2 haemorrhage (1.4%) 2 dislocation of prosthetic joint (1.4%) 2 revision arthroplasty (1.4%)	

C. qx = Complications. F = Female. HHS = Harris Hip Score. HO = Heterotopic Ossification. L = Left. M = Male. m = months. NSSI = Non Surgical Site Infection. PO = postoperative. R = right. Rx = radiologic. SSI = surgical site infection. UTI = urinary tract infection. VTE = venous thromboembolism. y = years.

DISCUSSION

The diagnosis of PDB is often incidental, typically identified through elevated levels in routine blood tests or characteristic radiographic findings observed during imaging performed for non-Paget-related musculoskeletal or systemic examinations. Serum ALP is the most consistently elevated biochemical marker, reflecting increased osteoblastic activity and bone turnover. Elevated ALP levels have been associated with a higher incidence of implant loosening following arthroplasty. Moreover, revision failure rates with cemented prostheses have been reported to reach up to 15% in patients with elevated ALP, highlighting its role as a surrogate marker of disease activity and a potential predictor of adverse surgical outcomes.¹³

Preoperative evaluation

A meticulous preoperative evaluation is critical in patients with PDB scheduled for THA. This assessment should evaluate the current phase of disease activity, the extent of bone involvement, any deformities, and the patient's overall health. Imaging modalities including plain radiographs, computed tomography (CT), and magnetic resonance imaging, are essential to assess bone morphology and deformities, assisting the surgeon in planning the surgery and selecting the most appropriate implant.

In CT scans, similar findings are often observed to those seen in classic radiographs, but defining anatomically complex regions of the skeleton. It is important to note that radiographic patterns vary depending on the disease phase. However, the most sensitive method of detecting Paget's lesions is through bone scintigraphy, which is recommended for determining the extent of the disease.¹³

Careful preoperative evaluation for anemia and coagulopathy is essential due to increased intraoperative bleeding associated with bone hypervascularity. Bisphosphonates are the treatment of choice in Paget's management. Evidence supports bisphosphonate therapy effectively suppresses bone turnover, healing radiological lesions and restoring normal bone histology. Late disease activity can lead to rapid periprosthetic osteolysis and premature implant failure. To reduce this risk, pretreatment with bisphosphonates should start six weeks before surgery. Whether asymptomatic patients benefit from treatment remains debated.

The trial «Intensive Treatment vs. Symptomatic Treatment (PRISM)» included 1,324 PDB patients, comparing outcomes after bisphosphonate treatment in symptomatic vs asymptomatic patients. Symptomatic treatment group used bisphosphonates if analgesics and anti-inflammatory drugs were ineffective for bone pain. Intensive treatment group used bisphosphonates regardless of symptoms, aiming for normal ALP levels. Results showed no clinical advantage to intensive treatment over symptom-based therapy.¹⁴

Common bisphosphonate side effects include gastrointestinal symptoms (oral) and acute phase reactions (intravenous). Severe adverse effects include atypical femoral fractures and osteonecrosis of the jaw, which presents a very low incidence that increases with treatment duration.

Surgical considerations

Some patients may require surgery for fractures, deformities, compression neuropathies, osteoarthritis or neoplasms.

The femur is the second most common site affected by PDB (25-46%) after the pelvis (21-75%). Monostotic cases are less common (10-35%) than asymmetrical polyostotic (65-90%) presentations.¹⁵

Important considerations for surgical approach, implant selection and intraoperative techniques include altered bone quality requiring adjunct techniques like bone grafting or cement reinforcement. Correcting pre-existing deformities and managing increased vascularity during surgery are also critical.

Sclerotic bone and protrusion can be challenging while working the acetabular component. High-speed burs are suggested to avoid sclerosis and cages aid stabilize the acetabulum to prevent protrusion.¹⁶ Femoral component risks primarily relate to stem malposition, necessitating careful preoperative planning for optimal osteotomy height.¹⁶

Non-cemented components are preferred for most hip arthroplasties due to higher survival and lower loosening rates compared to cemented components.¹⁷ However, concerns arise regarding non-cemented implants in Pagetic bone, remaining uncertain whether altered bone quality and morphology adversely affects implant integration.¹⁷

Outcomes and complications

Hip arthroplasty outcomes in Paget's patients generally show significant pain/function

improvements. Wilson et al., evaluated 37 hips in Paget's hip arthroplasty with cemented THA; no revisions occurred over 7.8 years.

Complications may include implant loosening causing pain, joint instability, and loss of function. Loosening can result from implant material wear, initial poor fixation, or common osteolysis in these patients.

Several studies noted higher rates of symptomatic/asymptomatic radiolucencies around bone-cement interfaces in Pagetic bone. THA revision may correct implant loosening.¹²

Ludkowski et al., found good outcomes with cemented THA but reported higher aseptic loosening revision rates in Paget's patients. Hozack et al., reviewed five patients with non-cemented acetabular components during THA, reporting no acetabular loosening over 5.8 years on radiographic checks.¹⁸

Parvizi et al., evaluated 19 hips with Paget's undergoing non-cemented THA; no revisions for aseptic loosening occurred over seven years. Lusty et al., assessed 33 non-cemented THAs; three required revision (one aseptic loosening, two periprosthetic femoral fractures).¹⁹

Ludkowski et al., reviewed 37 THA patients, noting 70% had good/excellent outcomes over 7.8 years with no dislocations or revisions but intraoperative difficulties in nine patients.¹⁸ Sochart studied 98 hips in 76 Paget's patients undergoing THA, noting 10% acetabular and 8% femoral stem aseptic loosening.²⁰

Hanna SA et al., reviewed eight studies (358 hips, mean 8.3 years); 19 aseptic loosening cases (5%) occurred. Non-cemented group had three cases (3%) over 15.3 years vs. cemented 16 cases (6%) over 7.5 years. 27 revisions (8%) occurred; non-cemented six revisions (6%) over 8.6 years vs. cemented 21 (6%) over 7.5 years.²¹

Hurley TE et al., 2017 systematic review showed similar functional/survival outcomes with both components but lower aseptic loosening/revisions with non-cemented.¹⁷ Lusty et al., studied 33 uncemented prostheses; three revised in 6.7 years, Harris hip scores improved from 56/100 pre-op to 90/100 post-op.²²

Other common complications include infection, periprosthetic fracture, and disease recurrence. Long-term follow-up detects and treats these early. Previous THA studies in Paget's report coxa vara, acetabular protrusion, and femoral bowing. Increased intraoperative blood loss occurs; preoperative bisphosphonates reduce blood loss. Concern for increased heterotopic ossification post-THA in Paget's is valid, with rates up to 32%.²³

Hernández et al., studied tranexamic acid use in THA, suggesting contemporary practice may lower transfusion rates. More studies are needed on heterotopic ossification prophylaxis and functional outcomes.²⁴

Patients with Paget's may present neurologic symptoms from nerve compression by bone deformities; perioperative management should address these for better long-term outcomes.

Therapeutic recommendations

Based on available evidence, multidisciplinary management is recommended for Paget's patients needing THA. Comprehensive preoperative evaluation, meticulous surgical planning, specific surgical techniques, and long-term follow-up are essential for early complication detection and management.^{25,26}

The reviewed studies consistently reported favorable functional outcomes following THA in patients with PDB, as reflected by high HHS across heterogeneous cohorts and case series. Despite the variations in patient demographics, implant types, and surgical approaches, all studies documented significant pain relief and functional improvement postoperatively.

However, notable differences emerged regarding complication rates. Larger cohort studies¹² demonstrated higher incidences of medical complications, likely related to the older age and comorbidities of their populations, whereas smaller series and isolated case reports exhibited fewer complications, though potentially underreported due to smaller sample sizes.

Revision rates were generally low across all studies, with slightly better outcomes observed in patients treated with non-cemented components, aligning with previous literature suggesting superior implant longevity in PDB when cementless fixation is used. Additionally, a high prevalence of heterotopic ossification (up to 51.7%) was noted, emphasizing the importance of prophylactic measures such as indomethacin therapy.

These findings collectively informed the conclusions that, although THA is effective in PDB, meticulous preoperative evaluation, surgical planning, management of disease activity (particularly through bisphosphonate therapy), and long-term monitoring are essential to optimize outcomes and manage potential complications.

CONCLUSIONS

THA effectively improves function/pain relief in Paget's patients but requires careful disease consideration for optimal results. Interdisciplinary collaboration and long-term follow-up enhance patient care/outcomes.

THA remains the optimal treatment for advanced coxarthrosis in Paget's patients, with literature showing significant clinical/functional improvements post-surgery and high implant survival rates. However, Pagetic bone alterations pose therapeutic challenges, necessitating more long-term studies on survival/revision rates compared to the general population, particularly comparing outcomes of cemented vs. non-cemented implants.

Limited literature exists on THA outcomes in Paget's; further research on cemented vs. non-cemented hip prostheses is needed to determine optimal complication rates.

Furthermore, PDB patients undergoing THA have a 46% prevalence of heterotopic ossification, which can be prevented with postoperative use of indomethacin. Preserving as much bone stock as possible is mandatory for potential future revision procedures.

References

1. Winfield J. The rheumatology of Paget's disease. *Clin Rheum Dis.* 1986; 12 (3): 707-728.
2. Giarretta S, Spoletini P, Marcanzin M, Colombini AG, Giarola D, Siliquini E, et al. Hip arthroplasty in Paget's disease: case report and literature revision. *Clin Case Rep Int.* 2022; 6 (1): 1394. doi: 10.25107/2638-4558.1394.
3. D'Ambrosi R, Ballini L, Valli F, Guarino S, Rubino M, Ursino N. Bilateral cemented custom-made total hip arthroplasty in Paget's disease with femoral cortical thickening and canal narrowing. *Joints.* 2021; 7 (4): 222-227. doi: 10.1055/s-0041-1730381.
4. Mee AP. Paramyxoviruses and Paget's disease: the affirmative view. *Bone.* 1999; 24 (5 Suppl): 19S-21S. doi: 10.1016/s8756-3282(99)00033-2.
5. Roodman GD. Pathogenesis of Paget's disease of bone. *Bone.* 1999; 24 (5 Suppl): 5S-8S. doi: 10.1016/s8756-3282(99)00046-0.
6. Galson DL, Roodman GD. Pathobiology of Paget's disease of bone. *J Bone Metab.* 2014; 21 (2): 85-98. doi: 10.11005/jbm.2014.21.2.85.
7. Fishlock A, Patel N. Paget's disease of bone. *Orthop Trauma.* 2018; 32 (4): 245-252.
8. Diboun I, Wani S, Ralston SH, Albagha OME. Epigenetic DNA methylation signatures associated with the severity of Paget's disease of bone. *Front Cell Dev Biol.* 2022; 10: 903612. doi: 10.3389/fcell.2022.903612.
9. van Staa TP, Selby P, Leufkens HG, Lyles K, Sprafka JM, Cooper C. Incidence and natural history of Paget's disease of bone in England and Wales. *J Bone Miner Res.* 2002; 17 (3): 465-471. doi: 10.1359/jbmr.2002.17.3.465.
10. Lewallen DG. Hip arthroplasty in patients with Paget's disease. *Clin Orthop Relat Res.* 1999; 369: 243-250. doi: 10.1097/00003086-199912000-00025.
11. Di Martino A, Coppola MAR, Bordini B, Stefanini N, Geraci G, Pilla F et al. Clinical and radiological outcomes of total hip arthroplasty in patients affected by Paget's disease: a combined registry and single-institution retrospective observational study. *J Orthop Traumatol.* 2021; 22 (1): 13. doi: 10.1186/s10195-021-00574-y.
12. Arif M, Makaram NS, Macpherson GJ, Ralston SH. Outcomes following total hip and knee arthroplasty in patients who have Paget's disease of bone: a systematic review. *J Arthroplasty.* 2023; 38 (7): 1400-1408. doi: 10.1016/j.arth.2023.01.004.
13. Wysinski P, Krajewska-Włodarczyk M. Monostotic Paget's disease of bone - literature review and case report. *Reumatologia.* 2019; 57 (3): 167-172. doi: 10.5114/reum.2019.86428.
14. Tan A, Goodman K, Walker A, Hudson J, MacLennan GS, Selby PL, et al. Long-term randomized trial of intensive versus symptomatic management in Paget's disease of bone: the PRISM-EZ study. *J Bone Miner Res.* 2017; 32 (6): 1165-1173. doi: 10.1002/jbmr.3066.
15. Tibbo ME, Brown TS, Hanssen AD, Lewallen DG, Sim FH, Abdel MP. Primary and revision total hip arthroplasty with uncemented acetabular components in patients with Paget's disease. *Hip Int.* 2022; 32 (1): 67-72. doi: 10.1177/1120700020920178.
16. Cundy T. Paget's disease of bone. *Metabolism.* 2018; 80: 5-14. doi: 10.1016/j.metabol.2017.06.010.
17. Cashman J, Synnott K, O'Byrne J, Lyons F, Hurley E. Cemented versus cementless total hip arthroplasty in Paget's disease of bone: a systematic review. *J Hip Surg.* 2017; 1 (2): 87-92.
18. Ludkowski P, Wilson-MacDonald J. Total arthroplasty in Paget's disease of the hip. A clinical review and review of the literature. *Clin Orthop Relat Res.* 1990; 255: 160-167.
19. Parvizi J, Schall DM, Lewallen DG, Sim FH. Outcome of uncemented hip arthroplasty components in patients with Paget's disease. *Clin Orthop Relat Res.* 2002; 403: 127-134. doi: 10.1097/00003086-200210000-00020.
20. Sochart DH, Porter ML. Charnley low-friction arthroplasty for Paget's disease of the hip. *J Arthroplasty.* 2000; 15 (2): 210-219.
21. Hanna SA, Dawson-Bowling S, Millington S, Bhumbra R, Achan P. Total hip arthroplasty in patients with Paget's disease of bone: a systematic review. *World J Orthop.* 2017; 8 (4): 357-363. doi: 10.5312/wjo.v8.i4.357.
22. Lusty PJ, Tai CC, Sew-Hoy RP, Walter WL, Walter WK, Zicat BA. Third-generation alumina-on-alumina ceramic bearings in cementless total hip arthroplasty. *J Bone*

- Joint Surg Am. 2007; 89 (12): 2676-2683. doi: 10.2106/JBJS.F.01466.
23. Cardile C, Cazzaniga C, Mosca A, Ragni P. Total hip arthroplasty and Paget's disease: case report and literature review. *Acta Biomed.* 2022; 93 (6): e2022334. doi: 10.23750/abm.v93i6.13426.
 24. Hernandez NM, Vakharia RM, Mont MA, Jiranek WA, Bolognesi MP, Seyler TM. Paget's disease in primary total hip arthroplasty is associated with greater in-hospital lengths of stay, costs, and complications. *J Arthroplasty.* 2021; 36 (2): 623-629. doi: 10.1016/j.arth.2020.08.017.
 25. Jennison T, Batten T, Evans A, Keenan J. A case series of total hip replacements for patients with Paget's disease. *Acta Orthop Belg.* 2020; 86 (E2): 54-57.
 26. Singer FR. The evaluation and treatment of Paget's disease of bone. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2020; 34 (3): 101506. doi: 10.1016/j.berh.2020.101506.

Distonía generalizada *TOR1A*: revisión narrativa de una patología con heterogeneidad fenotípica

TOR1A generalized dystonia: narrative review of a pathology with phenotypic heterogeneity

Alitzel Rodríguez-Gutiérrez*,[‡] Beatriz E Sánchez-Hernández,[§]
Blanca Estela Pérez-Aldana*,[¶] Alberto Ortega-Vázquez*,^{||}
Nancy Monroy-Jaramillo*,^{**},^{‡‡} Miguel Ángel Ramírez-García*,^{**},^{§§}
Marisol López-López*,^{¶¶}

Palabras clave:

DTT-TOR1A, TOR1A,
heterogeneidad clínica.

Keywords:

DTT-TOR1A, TOR1A,
clinical heterogeneity.

* Departamento de Sistemas
Biológicos. Universidad
Autónoma Metropolitana-
Unidad Xochimilco (UAM-X).
Ciudad de México, México.

[‡] Maestría en Ciencias
Farmacéuticas. División de
Ciencias Biológicas y de la Salud.
ORCID: 0009-0005-4527-9791

[§] Departamento de Patología.
Instituto Nacional de Ciencias
Médicas y de la Nutrición, Salvador
Zubirán. Ciudad de México, México.
ORCID: 0000-0003-1255-0117

[¶] ORCID: 0000-0003-2567-1612
^{||} ORCID: 0000-0003-2803-9444

^{**} Departamento de Genética.
Instituto Nacional de Neurología
y Neurocirugía, Manuel Velasco
Suárez. Ciudad de México, México.

^{‡‡} ORCID: 0000-0003-2611-0972
^{§§} ORCID: 0000-0003-3221-3636

^{¶¶} ORCID: 0000-0002-3954-8052

Resumen

Introducción: la distonía corresponde a un trastorno hiperkinético del movimiento caracterizado por contracciones musculares involuntarias, sostenidas o intermitentes, que provocan movimientos repetitivos y/o posturas anormales; ocasiona que las personas afectadas se vean imposibilitadas para realizar sus actividades cotidianas. Dentro de las distonías genéticas, la debida a variantes patogénicas del gen *TOR1A* (DTT-TOR1A) es la más común con un modelo de herencia autosómico dominante y se debe a la variante c.907_909delGAG. Su prevalencia a nivel mundial se estima de 7.6 a 16 por cada 100,000 individuos. **Objetivo:** describir la heterogeneidad fenotípica de DYT generalizada, debida la variante c.907_909delGAG en sujetos de diferentes poblaciones reportada en los últimos cinco años. **Material y métodos:** se realizó una búsqueda bibliográfica en las bases de datos PubMed y *UW Libraries* reportándose de acuerdo con la guía PRISMA 2020. **Resultados:** se obtuvieron 131 artículos (91 en PubMed y 40 en *UW Libraries*). Tras el filtrado, de acuerdo con los criterios de selección, se descartaron 124 publicaciones y se incluyeron siete artículos que contenían a 36 sujetos que provenían de ocho países: Sudáfrica, Alemania, España, Taiwán, Corea del Sur, Japón, India e Italia. De ellos, 21 individuos mostraron manifestaciones clínicas de distonía (58.33%) y 15 familiares fueron portadores asintomáticos (41.6%). **Conclusiones:** DYT-TOR1A representa un reto en la práctica clínica por su heterogeneidad en las manifestaciones clínicas; por ello, es necesario realizar investigaciones futuras para dilucidar los mecanismos involucrados en la heterogeneidad fenotípica característica de este padecimiento.

Abstract

Introduction: dystonia is a hyperkinetic movement disorder characterized by involuntary, sustained or intermittent muscle contractions, leading to repetitive movements and/or abnormal postures which causes the affected people to be unable to carry out their daily activities. Among genetic dystonias, the one associated with pathogenic variants of the *TOR1A* gene (DYT-TOR1A) is the most common, with an autosomal dominant inheritance model, and is related to the c.907_909delGAG variant. Its global prevalence is estimated to range from 7.6 to 16 cases per 100,000 individuals. **Objective:** to describe the phenotypic heterogeneity of generalized DYT, caused by the c.907_909delGAG variant, in subjects from different populations over the past five years. **Material and methods:** a bibliographic search was conducted in the PubMed and UW Libraries databases, following the PRISMA reporting



Citar como: Rodríguez-Gutiérrez A, Sánchez-Hernández BE, Pérez-Aldana BE, Ortega-Vázquez A, Monroy-Jaramillo N, Ramírez-García MÁ et al. Distonía generalizada TOR1A: revisión narrativa de una patología con heterogeneidad fenotípica. Invest Discapacidad. 2025; 11 (2): 68-77. <https://dx.doi.org/10.35366/121458>



Correspondencia:**Marisol López-López****E-mail:**

mlopez@correo.xoc.uam.mx

Recibido: 20 de diciembre de 2024

Aceptado: 14 de mayo de 2025

guidelines. Results: a total of 131 articles were obtained (91 in PubMed and 40 in UW Libraries). After applying the selection filters, 124 publications were excluded, and seven articles containing data from 36 subjects from eight countries were included in this systematic review: South Africa, Germany, Spain, Taiwan, South Korea, Japan, India, and Italy. Of these, 21 individuals showed clinical manifestations of dystonia (58.33%), and 15 family members were asymptomatic carriers (41.6%). **Conclusions:** DYT-TOR1A presents a challenge in clinical practice due to its heterogeneity in clinical manifestations. Future research is needed to elucidate the underlying mechanisms of the phenotypic variability, which is crucial for improving diagnosis and therapeutic options.

Abreviaturas:

DYT = distonía

DYT-TOR1A = distonía debida a variantes patogénicas del gen TOR1A

ECP = estimulación cerebral profunda

PRISMA = Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analysis (elementos de informes preferidos para revisiones sistemáticas y metaanálisis)

TOR1A = TORSin family 1 member A (familia Torsin 1 miembro A)

INTRODUCCIÓN

La distonía (DYT) corresponde a un trastorno hipercinético del movimiento caracterizado por contracciones musculares involuntarias, sostenidas o intermitentes, que provocan movimientos repetitivos y/o posturas anormales.¹ Su prevalencia a nivel mundial se estima de 7.6 a 16 por cada 100,000 personas, con diferentes proporciones de prevalencia de acuerdo a los subtipos de DYT.² La presentación fenotípica es altamente variable y puede presentarse de manera focal, segmentaria, multifocal o generalizada. Además, puede acompañarse de otras alteraciones neurológicas como parkinsonismo, y mioclonía, entre otras.³ La DYT tiene una etiología heterogénea desde alteraciones estructurales en los núcleos de la base, trastornos inmunomediados, infecciones del sistema nervioso central y de origen genético.³

Dentro de las distonías genéticas, la DYT debida a variantes patogénicas del gen TOR1A (DYT-TOR1A) [MIM #128100] es la forma más común y presenta un modelo de herencia autosómico dominante. El gen TOR1A (*Torsin family 1 member A*) [MIM *605204] se localiza en la región cromosómica 9q34.11 donde abarca una región de 11k pb; consta de cinco exones y codifica para la proteína denominada torsina A.⁴ La mayor proporción de casos de la DYT-TOR1A se deben a la delección en fase del triplete GAG (c.907_909delGAG; rs80358233) localizado en el último de sus cinco exones, que ocasiona la pérdida de un ácido glutámico de la proteína (p.Glu303del o delE302/303).⁵

Torsina A es una proteína que forma parte de la superfamilia de las ATPasas y se expresa en gran

medida en la sustancia negra mesencefálica, las células cerebelosas de Purkinje, el tálamo, el globo pálido interno, el hipocampo y la corteza cerebral.⁶ Está implicada en varios procesos moleculares y celulares como las interacciones entre el citoesqueleto y la membrana celular, así como en diversas funciones del retículo endoplásmico (reacción al estrés, vía secretora, degradación de proteínas, expansión de las neuritas) y de la envoltura nuclear (formación de membranas y migración celular).⁴

Al igual que otras distonías, la presentación clínica de la DYT-TOR1A es muy heterogénea con un patrón de propagación clásicamente descrito de distal a proximal y de comienzo en miembros inferiores.⁷ La edad promedio de inicio es de 13 años y exhibe penetrancia reducida ($\approx 30\%$).⁸ Entre los factores postulados que podrían influir en este fenómeno de penetrancia reducida se encuentra la variante de un solo nucleótido rs1801968 del gen TOR1A (NM_000113.3: c.646G>C; D216H) localizada en el residuo 216 de la proteína y que codifica para ácido aspártico (D) en el 88% de los alelos de la población e histidina (H) en el 12%.⁵ Su importancia se ha demostrado en cultivos celulares, donde células que sobreexpresan la proteína torsina A con el alelo H desarrollaron inclusiones similares a las que se observan en las células que sobreexpresan la proteína torsina A resultante de la variante c.907_909delGAG.⁹ Otros estudios observaron un aumento significativo en la frecuencia del alelo 216H en los portadores asintomáticos de la variante patogénica c.907_909delGAG en relación con los sintomáticos.¹⁰ Por otro lado, un análisis de haplotipos mostró un efecto altamente protector del alelo H cuando se encontraba en *trans* con la c.907_909delGAG, mientras que el alelo D216 en *cis* se asoció con la presencia de DYT.¹¹ Aunque los mecanismos epigenéticos han sido poco investigados en la DYT-TOR1A se ha sugerido que estos podrían explicar la baja penetrancia y su amplia expresividad clínica.¹²

La DYT-TOR1A es una patología que en la actualidad no tiene cura, por lo que el objetivo del tratamiento es reducir las molestias y mejorar la calidad de vida de

los pacientes. El tratamiento ha evolucionado significativamente a través de los años, siendo el farmacológico el más socorrido para el manejo inicial y de seguimiento; sin embargo, la cirugía de estimulación cerebral profunda (ECP) es una alternativa que emerge como una opción eficaz cuando el tratamiento habitual no es factible o es ineficaz.¹³ Otras opciones de tratamiento incluyen la aplicación de toxina botulínica y fisioterapia; y más recientemente se han documentado tratamientos emergentes como la terapia génica; sin embargo, aún se encuentran en desarrollo.

El objetivo de esta revisión fue describir la heterogeneidad fenotípica de la DYT generalizada, causada por la variante c.907_909delGAG, en sujetos de diferentes poblaciones reportada en los últimos cinco años.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó una búsqueda bibliográfica en las bases de datos PubMed y *UW Libraries* (Universidad de Washington). En PubMed se realizó la búsqueda de artículos utilizando los términos MESH «*Dystonia*» y «*Torsin A*»; mientras que en la búsqueda libre se utilizaron las palabras clave «*DYT-TOR1A*», «*TOR1A*», y «*Dystonia*». En *UW Libraries* se realizó la búsqueda de artículos empleando las palabras claves «*TOR1A*» y «*Dystonia*». Los términos MESH y las palabras clave debían estar contenidos en el título y/o resumen. La selección de los reportes o estudios se llevó a cabo por dos autores (AR-G y BEP-A), y cuando existieron discrepancias fueron resueltas por un tercer autor. Se eliminaron los trabajos duplicados, considerando para ello el título y la información de los autores. Posteriormente se revisaron los resúmenes y se eliminaron los trabajos realizados en modelos animales o que no contenían información referente al tema de interés de esta revisión. Finalmente, se revisó el texto completo de los trabajos restantes y se seleccionaron aquellos reportes que incluyeran sujetos con diagnóstico de distonía generalizada y que fueran portadores de la variante c.907_909delGAG. Se extrajo la información sobre la edad de inicio de los síntomas, el sitio de inicio, la progresión de la enfermedad y el tratamiento utilizado en los trabajos seleccionados. Esta revisión sólo considera artículos publicados del 1 de junio de 2019 al 1 de junio de 2024, con el objetivo de ofrecer una visión general y crítica del estado actual del conocimiento sobre este tema en ese periodo. Sólo se incluyeron trabajos escritos en idioma inglés o español para asegurar una adecuada comprensión de los trabajos y evitar cualquier sesgo de la información

en idiomas diferentes. Se excluyeron los artículos duplicados, con información no relacionada al tema, y aquellos que no contaran con la información requerida.

RESULTADOS

A través de la revisión se identificó un total de 131 artículos (91 en PubMed y 40 en *UW Libraries*). Tras el filtrado, de acuerdo con los criterios de selección, se descartaron 124 publicaciones y para esta revisión narrativa se incluyeron siete artículos que cumplen con las características de interés. Una descripción detallada del proceso de selección se muestra en un diagrama de acuerdo con los lineamientos de la guía PRISMA 2020 (*Figura 1*).

Los datos de mayor relevancia obtenidos de los estudios incluidos en esta revisión se concentran en la *Tabla 1*. Los siete estudios comprenden un total de 36 sujetos portadores de la variante c.907_909delGAG de *TOR1A* que provenían de ocho países: Sudáfrica, Alemania, España, Taiwán, Corea del Sur, Japón, India e Italia.

En el estudio de Giri y colaboradores (2019),¹⁴ se identificaron tres portadores de la variante c.907_909delGAG; dos de los cuales presentaban DYT generalizada y uno era asintomático. El primero fue un paciente masculino con inicio a los 10 años, tenía problemas para escribir y sostener objetos, la enfermedad progresó a una forma generalizada y su manejo incluyó levodopa-carbidopa, clonazepam, tetrabenazina y trihexifenidilo. El segundo paciente fue un varón (hermano del primero), quien comenzó a los 10 años con arrastre y levantamiento de los dedos de los pies al caminar. Gradualmente, fue progresando a regiones superiores del cuerpo y generalización 11 años más tarde; su tratamiento fue con levodopa-carbidopa, clonazepam, trihexifenidilo y propranolol.

El estudio de Gambarin y asociados (2019)¹⁵ examinó a una familia italiana de 42 miembros en donde se identificaron a 19 portadores de la variante c.907_909delGAG, siete de los cuales estaban clínicamente afectados; sin embargo, únicamente dos de ellos tuvieron un cuadro generalizado por lo que fueron los únicos en ser incluidos en la revisión. El primero fue un varón que desarrolló DYT cervical a los 43 años y que progresó a DYT generalizada a los 53 años. El segundo fue una mujer diagnosticada con DYT generalizada a los 48 años, con inicio a los 43 años en miembros superiores. Ambos recibieron tratamiento farmacológico.

En el estudio de Van Coller y su equipo (2021),¹⁶ se identificaron tres casos. El primero fue una mujer que inició con DYT cervical a los 12 años que progresó dos años después a una forma generalizada; los síntomas fueron refractarios al tratamiento farmacológico por lo que se realizó una cirugía de ECP a la edad de 15 años. El segundo y tercer caso eran miembros de una misma familia con antecedentes de DYT focal, segmentaria y generalizada en la familia. El segundo fue un varón que inició con DYT cervical a los nueve años y progresó a generalizada en dos años; el tratamiento con dosis altas de trihexifenidilo y toxina botulínica fue ineficaz por lo que fue derivado para cirugía por ECP. El tercer paciente era una mujer con síntomas a los 12 años y evolución a DYT generalizada; no respondió al tratamiento farmacológico y recibió cirugía por ECP a la edad de 22 años.

En el estudio de Wu y su grupo (2021),¹⁷ se describe a un paciente quien a los 11 años mostró dificultad para caminar. Fue tratado con medicación oral anticolinérgica, inyecciones de toxina botulínica y clonazepam. Como antecedente, su padre y una hermana experimentaron calambres del escritor.

En el estudio de Hanaoka y colegas (2021)¹⁸ se identificaron dos varones gemelos monocigóticos, cuyo padre de 38 años tenía DYT del escritor de inicio a los 30 años. Aunque el padre era portador de la variante c.907_909delGAG no mostraba DYT generalizada por lo cual no se incluyó en esta revisión. El gemelo 1 inició con síntomas en la mano derecha a los ocho años, progresando a la forma generalizada tras un año; recibió tratamiento farmacológico con levodopa lo cual controló los síntomas. El gemelo 2 desarrolló una marcha anormal con rotación externa de su pierna derecha a los seis años de edad y gene-

Figura 1:

Diagrama PRISMA. Guía seguida para la búsqueda de información bibliográfica incluida en la revisión. PRISMA = *Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analysis* (elementos de informes preferidos para revisiones sistemáticas y metaanálisis)

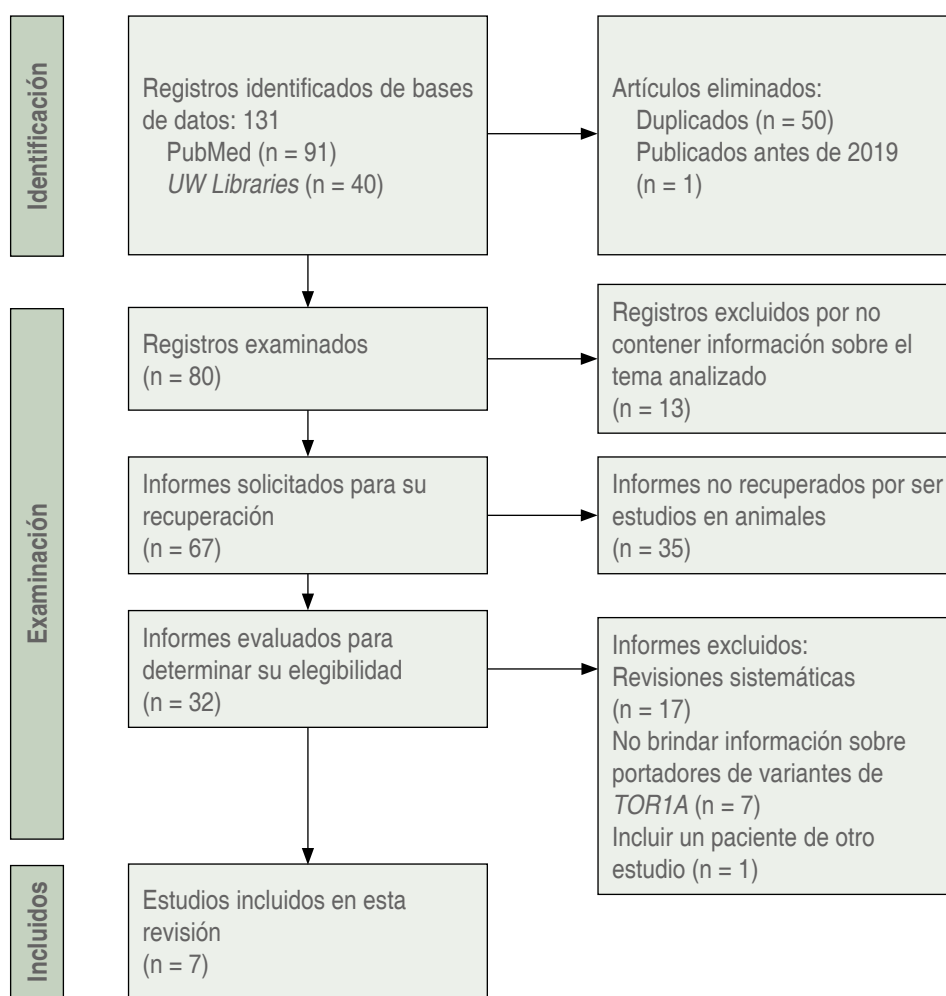


Tabla 1: Descripción de sujetos con distonía (DYT) generalizada en los artículos seleccionados.

Autor y año	País	N	Sexo	Variante en TOR1A*	Edad de inicio (años)	Edad de DYT generalizada** (años)	Sitio de inicio	Historia familiar	Tratamiento
Giri et al. 2019	India	1 PSM	F	c.907_909delCAG	NA	NA	NA	NA	LC, clonazepam, tetrabenazina y trihexifenidilo
		2 PCM	M		10	26	MS	+	
			M		10	21	MI	+	
Gamberin et al. 2019	Italia	12 PSM	7 F	c.907_909delCAG	NA	NA	NA	NA	LC, clonazepam, THP y propranolol
			5 M		NA	NA	NA	NA	
		2 PCM	M		43	53	C	-	
			F		43	48	MS	-	
Van Coller et al. 2021	Sudáfrica	3 PCM	F	c.907_909delCAG	12	14	C	-	ECP después de no responder al tratamiento farmacológico (THP y TB)
			M		9	10	C	+	
			F		12	17	MI	+	
Wu et al. 2021	Taiwán	1 PCM	M	c.907_909delCAG	11	25	MI	+	AC, clonazepam y TB
Hanaoka et al. 2021	Japón	2 PCM	M	c.907_909delCAG	8	9	MS	+	Levodopa
			M		6	9	MI	+	
Li-Xi L et al. 2023	China	2 PSM	2F	c.907_909delCAG	NA	NA	NA	NA	Tratamiento farmacológico
		3 PCM	M		15	20	MS	+	
			M		9	13	MI	-	
			M		11	17	MS	+	
Thomsen et al. 2024	Corea del Sur	8 PCM	M	c.907_909delCAG	9			-	Tratamiento farmacológico
	Alemania		M		25	NE	NE	-	
	Alemania		M		11			-	
	Alemania		M		4			+	
	Alemania		M		12			-	
	Alemania		M		7			-	
	Alemania		F		10			-	
	España		M		12			-	

* La posición en cADN es de acuerdo con el mARN de referencia del NCBI, NM_000113.3 y del ensamblado hg38.
** Edad de generalización de la distonía.
- = historia familiar negativa. + = historia familiar positiva. AC = anticolinérgicos. C = cervical. ECP = estimulación cerebral profunda. LC = Levodopa-carbidopa. MI = miembros inferiores. MS = miembros superiores. NA = no aplica. NE = no especificado. PCM = portadores con manifestaciones clínicas. PSM = portadores asintomáticos. TB = toxina botulínica. THP = trihexifenidilo.

realización a los nueve años; fue tratado con levodopa en mismas dosis que su hermano y persistencia de los síntomas, por lo que se le agregaron agentes anticolinérgicos (risperidona, zonisamida y carbamazepina) a su tratamiento, sin mostrar mejoría. Finalmente, un incremento de la dosis de levodopa/carbidopa (8.8 mg/kg/día) fue eficaz.

En el estudio de Li-Xi L y colaboradores (2023),¹⁹ se identificaron cinco portadores de la variante c.907_909delGAG, de los cuales tres cursan con DYT-TOR1A. El primer caso fue un varón de 20 años con inicio en la mano derecha a los 15 años, cuya variante fue heredada de su madre asintomática. El segundo caso fue un varón cuyos síntomas iniciaron a los nueve años en miembros inferiores, con afectación posterior y gradual del cuello, del tronco y DYT generalizada en un periodo de cuatro años. Aunque su madre presentaba inestabilidad al caminar no hubo muestra de ADN disponible para el estudio molecular. El tercer paciente fue un varón con inicio en la mano derecha a los 11 años y un progreso a DYT generalizada seis años después; la madre fue portadora asintomática de la delección.

Por último, Thomsen y asociados (2024)²⁰ describieron ocho portadores de la variante c.907_909delGAG con DYT generalizada, todos bajo tratamiento farmacológico, aunque no se especificó la edad en la que progresaron. La muestra comprendió siete varones y una mujer; la edad de inicio de los síntomas estuvo entre los cuatro y 25 años. Sólo uno de los casos reportó historia familiar positiva de DYT.

Los 36 sujetos incluidos en esta revisión fueron portadores de la variante c.907_909delGAG de TOR1A; sin embargo, sólo 21 de ellos mostraron manifestaciones clínicas (58.33%) y tenían diagnóstico de distonía generalizada; el resto fueron familiares portadores asintomáticos. En cuanto al sexo de los casos, 14/36 (38.8%) fueron femeninos. El promedio de edad de inicio de los síntomas fue de 13.76 ± 10.27 años (rango: 4-43); siete de los pacientes (5.4%) iniciaron antes de los 10 años; más de la mitad de los casos (12/21, 57.14%) debutó entre los 10 a 30 años, y únicamente dos pacientes (9.5%) fueron atípicos con un inicio tardío (> 40 años).¹⁵ La información en trece de los pacientes sobre la progresión hacia una DYT generalizada fue muy variable; ocho de ellos (61.53%) progresaron en un periodo de dos a seis años; un paciente evolucionó rápidamente en un año;¹⁶ mientras que cuatro casos (19.05%) progresaron en un lapso de más de 10 años.^{14,15,17}

La región de inicio en 21 pacientes con DYT-TOR1A fue heterogénea, ya que, de los 13 pacientes con esta información, cinco (38.46%) iniciaron con síntomas en miembros superiores, cinco (38.46%) en miembros inferiores y únicamente tres casos (23.08%) iniciaron con DYT cervical.

En cuanto a los antecedentes familiares de DYT, 12 de los 21 pacientes sintomáticos (57.14%) reportaron historia familiar positiva, y nueve de ellos (42.86%) no presentaron antecedentes de esta patología. Finalmente, el tratamiento de tipo farmacológico fue reportado para los 21 pacientes incluidos en la revisión; seguido por la inyección con toxina botulínica en tres pacientes; mientras que la ECP se realizó únicamente a dos pacientes.

DISCUSIÓN

La *Figura 2* muestra la variante c.907_909delGAG de TOR1A, la eliminación del residuo de ácido glutámico en la torsina A, y la heterogeneidad fenotípica de DYT-TOR1A. Debido a la diversidad de presentaciones clínicas relacionadas a la DYT-TOR1A, el diagnóstico, el pronóstico, el tratamiento y el asesoramiento genético de esta patología representan un gran reto para los profesionales de la salud.

Los estudios descritos en esta revisión identificaron 36 portadores de la variante c.907_909delGAG; de los cuales 15 fueron portadores asintomáticos (41.6%), atribuible a la baja penetrancia (≈ 30%) característica de esta patología.²¹

La presentación clínica de los pacientes fue claramente heterogénea en los diferentes trabajos, incluyendo variabilidad intrafamiliar, lo que confirma la heterogeneidad clínica de DYT-TOR1A ampliamente documentada.¹⁶ Esta entidad presenta una aparición de los síntomas típicamente antes de los 26 años, con mayor riesgo de generalización después de esta edad.²² En seis de los siete estudios revisados, la edad de inicio de los síntomas ocurrió en un rango de cuatro a 25 años y únicamente un estudio presentó un caso de inicio tardío para DYT-TOR1A.¹⁵

Otra de las características fenotípicas clásicas de la DYT-TOR1A generalizada es el sitio de inicio de los síntomas en extremidades (superiores o inferiores). Hasta el 95% de los pacientes con DYT-TOR1A tienen afectación de las extremidades, mientras que la afectación craneal y del cuello se producen con menor frecuencia.^{5,11} Esta situación es similar a lo observado en esta revisión, ya que la mitad de los pacientes presentó un inicio en extremidades (supe-

Figura 2:

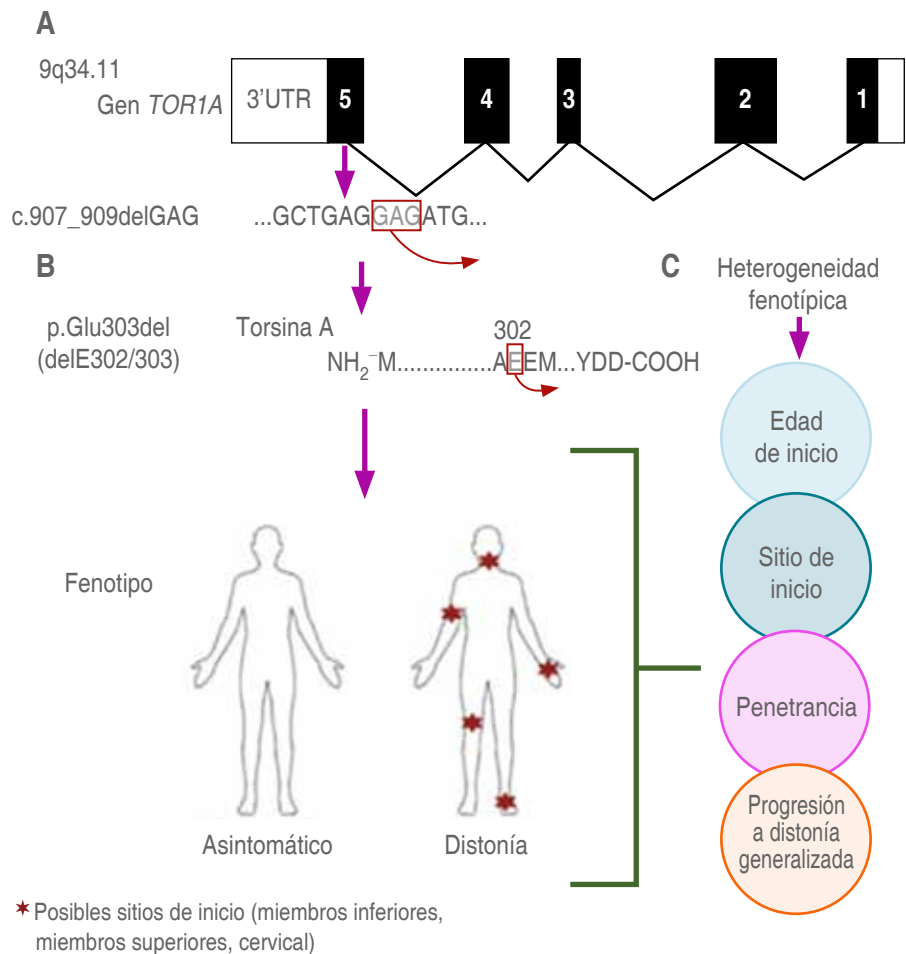
Representación de la heterogeneidad fenotípica que presentan los sujetos portadores de la variante c.907_909delGAG.

A) Estructura del gen *TOR1A* que consta de 5 exones y la delección del triplete GAG a partir del nucleótido 907 de la cadena antisentido del ADN.

B) Representación del resultado de la delección en la proteína torsina A. La eliminación en fase del GAG triplete en el gen elimina un ácido glutámico en la proteína (p.Glu303del).

C) Representación de la heterogeneidad fenotípica de los portadores de la delección; sujetos con la delección sin manifestaciones clínicas (asintomáticos) y pacientes con distonía que muestran heterogeneidad fenotípica en la edad de inicio, el sitio de inicio de la distonía, la penetrancia y la progresión a distonía generalizada.

Creado con BioRender.com



riores o inferiores) y sólo tres pacientes tuvieron inicio cervical. Previamente se ha documentado que los pacientes con inicio en extremidades superiores tienen un mayor riesgo de desarrollar afectación generalizada en comparación con los de inicio en las extremidades inferiores.²³ En los casos aquí descritos no se mostró ninguna tendencia referente a este comportamiento.

Al igual que en otras DYT, la DYT-*TOR1A* progresa hacia una forma generalizada dentro de los cinco años posteriores al inicio de la enfermedad.²² Se ha descrito que el riesgo de generalización es mayor cuando existe un inicio temprano y un riesgo casi nulo cuando comienza después de los 32 años;²⁴ no obstante, en esta revisión hubo dos casos que iniciaron tardíamente y que progresaron a una DYT generalizada.

En los siete estudios descritos se muestra que, aunque todos los sujetos eran portadores de la variante c.907_909delGAG en el gen *TOR1A*, algunos de ellos fueron asintomáticos, y los portadores sintomá-

ticos tuvieron presentaciones clínicas y cursos de la enfermedad muy diferentes; resaltando la variabilidad fenotípica interpaciente e intrafamiliar, como en el caso de los gemelos monocigóticos y su padre.¹⁸ Esta característica de la DYT-*TOR1A* ya ha sido reportada previamente.^{8,21,25} La alta incidencia de la variabilidad fenotípica indica que la correlación genotipo-fenotipo es complicada y que las manifestaciones clínicas de DYT-*TOR1A* pueden estar influenciadas por modificadores ambientales y genéticos.¹⁸

Todos los pacientes de esta revisión recibieron tratamiento farmacológico para la DYT-*TOR1A*. Entre los fármacos más utilizados se encontró el trihexifenidilo (THP) que facilita la excitabilidad de las uniones neuromusculares, presenta una tasa de eficacia del 71%, pero también produce efectos secundarios diversos.²⁶⁻²⁹ Seis de los pacientes incluidos en esta revisión señalaron el uso de este fármaco.^{14,16} El uso de benzodiazepinas, como el

diazepam y el clonazepam, reduce los síntomas del trastorno de tensión muscular;³⁰ en tres de los siete de los trabajos analizados emplearon estos fármacos para el tratamiento de la DYT-TOR1A.^{14,17,18} Otros fármacos empleados en el tratamiento de la DYT-TOR1A son los antidepresivos, entre los que se encuentra la risperidona, la cual se menciona en uno de los trabajos analizados.¹⁸

El uso de toxina botulínica a partir de la década de 1980 representó el avance más importante en el tratamiento de la DYT,³¹ y fue empleada en 4/21 pacientes de los trabajos descritos en esta revisión.^{16,17} Esta opción terapéutica proporciona un alivio a los síntomas de DYT, y en un estudio que incluyó 2,026 pacientes con DYT aislada, el 61% de ellos recibieron tratamiento con toxina botulínica, convirtiéndolo en el tratamiento más utilizado para la DYT hasta la fecha.³² La intervención quirúrgica para la ECP (*DBS: Deep Brain Stimulation*) que utiliza electrodos implantados en núcleos cerebrales profundos para regular la actividad neuronal a través de estimulación eléctrica es otra opción para atender la DYT-TOR1A en pacientes cuyos síntomas no se pueden controlar con terapia farmacológica o toxina botulínica.^{16,33,34} La mejora que experimentan los pacientes con la ECP y que les permite vivir de forma más independiente ha sido descrita en un metaanálisis de pacientes con DYT generalizada.^{35,36} Sin embargo, la ECP también presenta riesgos y efectos secundarios tales como infección, sangrado y desplazamiento de los electrodos; por lo que los pacientes deben someterse a un seguimiento estrecho y ajustes postoperatorios regulares.^{37,38}

Los hallazgos encontrados en esta serie de estudios confirman el amplio espectro fenotípico y la heterogeneidad clínica en DYT-TOR1A y sugieren que esto podría obedecer a influencias ambientales, genéticas y epigenéticas;¹⁸ por lo que los estudios adicionales de regulación génica, incluyendo a los mecanismos epigenéticos favorecerá una mejor comprensión de esta variabilidad.¹⁶ De manera adicional, es importante realizar estudios de pacientes con DYT-TOR1A en poblaciones latinoamericanas (como la mexicana) ya que no existen actualmente.

Nuestro trabajo plantea una visión global de las características fenotípicas de la DYT-TOR1A y representa el primer reporte latinoamericano en su tipo. No obstante, reconocemos limitaciones como haberse enfocado sólo a publicaciones de los últimos cinco años, así como por únicamente haber incluido trabajos en idioma inglés y español.

CONCLUSIONES

DYT-TOR1A generalizada representa un reto en la práctica clínica debido a su heterogeneidad en las manifestaciones clínicas, incluyendo el inicio de la enfermedad, la penetrancia y la progresión a una DYT generalizada severa, lo que representa un problema en el diagnóstico y pronóstico del padecimiento. Por ello, es necesario realizar investigaciones futuras para dilucidar los mecanismos involucrados en la heterogeneidad fenotípica que caracteriza a este padecimiento.

Referencias

1. Balint B, Bhatia KP. Dystonia: An update on phenomenology, classification, pathogenesis and treatment. *Curr Opin Neurol*. 2014; 27 (4): 468-476. doi: 10.1097/WCO.0000000000000114
2. Balint B, Mencacci NE, Valente EM, Pisani A, Rothwell J, Jankovic J et al. Dystonia. *Nat Rev Dis Prim*. 2018; 4 (1): 25. doi: 10.1038/s41572-018-0023-6
3. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, Delong MR, Fahn S, Fung VS et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord*. 2013; 28 (7): 863-873. doi: 10.1002/mds.25475
4. Hettich J, Ryan SD, de Souza ON, Saraiva Macedo Timmers LF, Tsai S, Atai NA et al. Biochemical and cellular analysis of human variants of the DYT1 dystonia protein, TorsinA/TOR1A. *Hum Mutat*. 2014; 35 (9): 1101-1113. doi: 10.1002/humu.22602
5. Ozelius LJ, Hewett JW, Page CE, Bressman SB, Kramer PL, Shalish C et al. The early-onset torsion dystonia gene (DYT1) encodes an ATP-binding protein. *Nat Genet*. 1997; 17 (1): 40-48. doi: 10.1038/ng0997-40
6. Weisheit CE, Pappas SS, Dauer WT. Inherited dystonias: clinical features and molecular pathways. *Handb Clin Neurol*. 2018; 147: 241-254. doi: 10.1016/B978-0-444-63233-3.00016-6
7. Grundmann K, Laubis-Herrmann U, Bauer I, Dressler D, Vollmer-Haase J, Bauer P et al. Frequency and phenotypic variability of the GAG deletion of the DYT1 gene in an unselected group of patients with dystonia. *Arch Neurol*. 2003; 60 (9): 1266-1270. doi: 10.1001/archneur.60.9.1266
8. Ozelius L, Lubarr N. DYT1 early-onset isolated dystonia. *GeneReviews*®. 1999.
9. Kock N, Naismith TV, Boston HE, Ozelius LJ, Corey DP, Breakefield XO, Hanson PI. Effects of genetic variations in the dystonia protein torsinA: identification of polymorphism at residue 216 as protein modifier. *Hum Mol Genet*. 2006; 15 (8): 1355-1364. doi: 10.1093/hmg/ddl055
10. Risch NJ, Bressman SB, Senthil G, Ozelius LJ. Intragenic cis and trans modification of genetic susceptibility in DYT1 torsion dystonia. *Am J Hum Genet*. 2007; 80 (6): 1188-1193. doi: 10.1086/518427.

11. Ozelius LJ, Bressman SB. Genetic and clinical features of primary torsion dystonia. *Neurobiol Dis.* 2011; 42 (2): 127-135. doi: 10.1016/j.nbd.2010.12.012
12. Hamid M, Rahnavard S. Quantitative evaluation of DYT1 promoter methylation in dystonia patients. *Health Biotechnology and Biopharma (HBB).* 2020; 4 (3): 19-27. doi: 10.22034/HBB.2020.15
13. Moro E, LeReun C, Krauss JK, et al. Efficacy of pallidal stimulation in isolated dystonia: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Neurol.* 2017; 24 (4): 552-560. doi: 10.1111/ene.13255
14. Giri S, Biswas A, Das SK, Ray K, Ray J. Primary generalized dystonia due to TOR1A Δ GAG mutation in an Indian family with intrafamilial clinical heterogeneity. *Neurol India.* 2019; 67 (3): 872-875. doi: 10.4103/0028-3886.263172
15. Gambarin M, Valente EM, Liberini P, Barrano G, Bonizzato A, Padovani A et al. Atypical phenotypes and clinical variability in a large Italian family with DYT1-primary torsion dystonia. *Mov Disord.* 2006; 21 (10): 1782-1784. doi: 10.1002/mds.21056
16. Van Coller R, Schutte CM, Lubbe E, Ngele B. TOR1A mutation-related isolated childhood-onset generalised dystonia in South Africa. *S Afr Med J.* 2021; 111 (10): 946-949. doi: 10.7196/SAMJ.2021.v111i10.15801.
17. Wu MC, Chang YY, Chen YF, Lan MY, Chen PL, Tai CH et al. Investigating DYT1 in a Taiwanese dystonia cohort. *J Formos Med Assoc.* 2022; 121 (1 Pt 2): 375-380. doi: 10.1016/j.jfma.2021.05.017
18. Hanaoka Y, Akiyama T, Yoshinaga H, Miyamoto R, Kawarai T, Kaji R et al. Monozygotic twins with DYT-TOR1A showing jerking movements and levodopa responsiveness. *Brain Dev.* 2021; 43 (7): 783-788. doi: 10.1016/j.braindev.2021.03.005
19. Li LX, Liu Y, Huang JH, Yang Y, Pan YG, Zhang XL et al. Genetic spectrum and clinical features in a cohort of Chinese patients with isolated dystonia. *Clin Genet.* 2023; 103 (4): 459-465. doi: 10.1111/cge.14298
20. Thomsen M, Marth K, Loens S, Everding J, Junker J, Borngräber F et al. Large-scale screening: phenotypic and mutational spectrum in isolated and combined dystonia genes. *Mov Disord.* 2024; 39 (3): 526-538. doi: 10.1002/mds.29693
21. Opal P, Tintner R, Jankovic J, Leung J, Breakefield XO, Friedman J et al. Intrafamilial phenotypic variability of the DYT1 dystonia from asymptomatic TOR1A gene carrier status to dystonic storm. *Mov Disorder.* 2002; 17 (2): 339-345.
22. Bressman SB, Sabatti C, Raymond D, de Leon D, Klein C, Kramer PL et al. The DYT1 phenotype and guidelines for diagnostic testing. *Neurology.* 2000; 54 (9): 1746e52.
23. Ozelius L, Lubarr N. DYT1 Early-Onset Isolated Dystonia. 1999. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
24. Elia AE, Filippini G, Bentivoglio AR, Fasano A, Ialongo T, Albanese A. Onset and progression of primary torsion dystonia in sporadic and familial cases. *Eur J Neurol.* 2006; 13 (10): 1083-1088. doi: 10.1111/j.1468-1331.2006.01387.x
25. Gasser T, Windgassen K, Bereznai B, Kabus C, Ludolph AC. Phenotypic expression of the DYT1 mutation: a family with writer's cramp of juvenile onset. *Ann Neurol.* 1998; 44 (1): 126-128
26. Jabbari B, Scherokman B, Gunderson CH, Rosenberg ML, Miller J. Treatment of movement disorders with trihexyphenidyl. *Mov Disord.* 1989; 4 (3): 202-212. doi: 10.1002/mds.870040302
27. Schwarz CS, Bressman SB. Genetics and treatment of dystonia. *Neurol Clin.* 2009; 27 (3): 697-718, vi. doi: 10.1016/j.ncl.2009.04.010
28. Thenganatt MA, Jankovic J. Treatment of dystonia. *Neurotherapeutics.* 2014; 11 (1): 139-152. doi: 10.1007/s13311-013-0231-4
29. Lumsden DE, Kaminska M, Tomlin S, Lin JP. Medication use in childhood dystonia. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016; 20 (4): 625-629. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.02.003
30. Jankovic J. Medical treatment of dystonia. *Mov Disord.* 2013; 28 (7): 1001-1012. doi: 10.1002/mds.25552
31. Skogseid IM. Dystonia--new advances in classification, genetics, pathophysiology and treatment. *Acta Neurol Scand Suppl.* 2014; (198): 13-19. doi: 10.1111/ane.12231
32. Pirio Richardson S, Wegele AR, Skipper B, Deligtisch A, Jinnah HA; Dystonia Coalition Investigators. Dystonia treatment: patterns of medication use in an international cohort. *Neurology.* 2017; 88 (6): 543-550. doi: 10.1212/WNL.0000000000003596
33. Volkmann J, Wolters A, Kupsch A, Müller J, Kühn AA, Schneider GH et al. Pallidal deep brain stimulation in patients with primary generalised or segmental dystonia: 5-year follow-up of a randomised trial. *Lancet Neurol.* 2012; 11 (12): 1029-1038. doi: 10.1016/S1474-4422(12)70257-0
34. Meyer E, Carss KJ, Rankin J, Nichols JM, Grozeva D, Joseph AP et al. Mutations in the histone methyltransferase gene KMT2B cause complex early-onset dystonia. *Nat Genet.* 2017; 49 (2): 223-237. doi: 10.1038/ng.3740
35. Brüggemann N, Kühn A, Schneider SA, Kamm C, Wolters A, Krause P et al. Short- and long-term outcome of chronic pallidal neurostimulation in monogenic isolated dystonia. *Neurology.* 2015; 84 (9): 895-903. doi: 10.1212/wnl.0000000000001312
36. Pauls KAM, Krauss JK, Kampfer CE, Kühn AA, Schrader C, Südmeyer M et al. Causes of failure of pallidal deep brain stimulation in cases with

pre-operative diagnosis of isolated dystonia. *Park Relat Disord*. 2017; 43: 38-48. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.06.023

37. Baizabal Carvallo JF, Mostile G, Almaguer M, Davidson A, Simpson R, Jankovic J. Deep brain stimulation hardware complications in patients with movement disorders: risk factors and clinical correlations. *Stereotact Funct Neurosurg*. 2012; 90 (5): 300-306. doi: 10.1159/000338222
38. Ostrem JL, San Luciano M, Dодenhoff KA, Ziman N, Markun LC, Racine CA et al. Subthalamic nucleus deep brain stimulation in isolated dystonia: a 3-year follow-

up study. *Neurology*. 2017; 88 (1): 25-35. doi: 10.1212/WNL.0000000000003451

Agradecimientos: a la Convocatoria para el Desarrollo Académico 2023, Fortalecimiento de la Investigación #FI34; de la UAM-X.

Declaraciones de financiamiento: apoyo para el fortalecimiento a la investigación otorgado por la Rectoría de la Unidad Xochimilco, Universidad Autónoma Metropolitana.

Conflicto de intereses: los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar.



