

# Marcadores morfométricos para el diagnóstico de la atrofia olivopontocerebelosa en pacientes preclínicos con SCA2.

Morphometric markers for the diagnosis of olivopontocerebellar atrophy in preclinical patients with SCA2.

Dra. Xiomara Abreu Palacio. <https://orcid.org/0000-0002-4961-8675>, Dr. José Alberto Álvarez Cuesta. <https://orcid.org/0000-0002-1982-7548>

Hospital Clínico Quirúrgico "Lucía Ñíguez Landín"

## INTRODUCCIÓN

Las Ataxias Hereditarias Autosómicas Dominantes representan un grupo de afecciones neurodegenerativas heterogéneas clínica, patológica y genéticamente que se producen por la degeneración del cerebelo y de sus vías aferentes y eferente, de las cuales se han descrito diferentes formas moleculares, siendo la ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) la segunda en frecuencia.

La prevalencia a nivel mundial para las ataxia espinocerebelosa tipo 2 (AE2) se manifiesta de 5-7 casos por cada 100 000 habitantes. Actualmente, Cuba reporta la prevalencia más alta, ya que se tienen identificadas más de 100 familias que agrupan a 848 enfermos con SCA2, lo que representa el 86.78% de incidencia. La provincia de Holguín reporta 47,8 casos por 100 000 habitantes.

En la actualidad el diagnóstico de la atrofia cerebral se realiza desde el punto de vista cualitativo, teniendo en cuenta que el método observacional en relación a otros métodos es poco objetivo en el momento de evaluar evolutivamente en el tiempo, se propone dotar el diagnóstico imagenológico desde un enfoque cuantitativo por Resonancia Magnética Nuclear.

## MÉTODO

Se realizó una investigación observacional descriptiva y transversal, con el objetivo de proponer un método de diagnóstico imagenológico cuantitativo de la atrofia olivopontocerebelosa en pacientes preclínicos con SCA2 por Resonancia Magnética Nuclear en el Hospital Clínico Quirúrgico "Lucía Ñíguez Landín" en el período de octubre del 2020 hasta el mes de octubre del 2022.

Población: 17 Pacientes con diagnóstico genético y molecular de Ataxia SCA2, no han manifestado la enfermedad.

Grupo control: 47 Individuos sanos a los que se les realizó estudio genético y molecular con el interés de descartar cualquier enfermedad neurodegenerativa en relación con la que nos ocupa; fueron valorados por el neurólogo y se les practicó examen de resonancia magnética nuclear.

## CONCLUSIONES

Se evidenció la presencia de atrofia cerebral en estadio preclínico de la enfermedad, justificado con el valor del diámetro anteroposterior del mesencéfalo. Por lo que se incorpora un enfoque cuantitativo a su diagnóstico, el cual es aplicable a la diversidad de tecnologías de RMN que se emplean en la actualidad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Carmona Tamayo E, Fariñas Acosta L. Ataxia hereditaria: La enfermedad en que Cuba tiene la mayor prevalencia global y es campo de incesante investigación. Cubadebate, Cuba: 2022, septiembre 13. Disponible en: <http://www.cubadebate.cu/especiales/2022/09/13/ataxia-hereditaria-la-enfermedad-en-que-cuba-tiene-la-mayor-prevalencia-global-y-es-campo-de-incesante-investigacion-video/>
2. Reetz, Kathrin et al. "Brain atrophy measures in preclinical and manifest spinocerebellar ataxia type 2." Annals of clinical and translational neurology. [Internet] Jan.2018 [citado 21 Mayo 2023]; vol. 5,2 128-137. Disponible en: [https:// doi:10.1002/acn3.504](https://doi:10.1002/acn3.504)

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

El DAPMES (diámetro anteroposterior del mesencéfalo) según grupo control y preclínicos, revela que en el grupo control existe un límite inferior de 18,85 mm, por lo que podemos inferir que por debajo de ese valor ya se observa atrofia. Por otro lado, en los pacientes preclínicos el DAPMES se encontraba entre 16,76 -18,14 mm.

Investigadores de Cuba y Alemania en el año 2018 realizaron un estudio morfométrico mediante RMN en el que participaron un total de 60 sujetos incluyendo individuos preclínicos y un grupo control sin antecedentes de trastornos neurológicos o psiquiátricos, donde utilizaron volumetría cuantitativa y delimitación manual para destacar cambios en el tronco encefálico y cerebelo, y correlacionaron parámetros genéticos y clínicos con la degeneración neurológica. Concluyeron que los datos volumétricos revelaron una degeneración de estas estructuras, en individuos en estadio preclínico en comparación con los controles y agregaron además que los portadores de la mutación SCA2, individuos en estadio preclínico podrían ser el objetivo de estudios en busca de parámetros para evaluar la progresión de la enfermedad en futuros ensayos clínicos.

La autora considera que es necesaria la aplicación de la morfometría lineal del mesencéfalo en el diagnóstico de la atrofia, debido a lo fácil de su realización tanto para neurólogos como especialistas en Imagenología, asequibles en todas las latitudes, tanto en resonadores de bajo como de alto campo.