

image not found or type unknown



www.juventudrebelde.cu

image not found or type unknown



El yoga y la meditación son claves para lograr resultados positivos durante toda la terapia Autor: Liudmila Peña Herrera
Publicado: 08/12/2017 | 10:31 am

Cuba: Ganarle a la ataxia la pelea (+ Video, fotos y gráfico)

Cerca de 900 enfermos y 8 mil descendientes en riesgo de todo el país han recibido los servicios médicos del Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, único de su tipo en Cuba y en el área de América Latina. ¿Cómo funciona esta institución? ¿Cómo maneja Cuba el hecho de ser el país con mayor cantidad de enfermos de Ataxia Hereditaria SCA2 en el mundo ?

Publicado: Viernes 08 diciembre 2017 | 11:10:02 am.

Publicado por: Liudmila Peña Herrera

HOLGUÍN.- Eduardo Osorio nunca imaginó que sostener una taza de café podría ser algo complicado. Intentaba llevársela a la boca y era como si se le resbalara de las manos. Primero lo achacó al azar; luego, a la torpeza. Pero después notó que le faltaba el equilibrio al caminar y la lengua «se le enredaba para hablar». Tiempo después descubrió que su hijo y dos de sus hermanas también eran portadores del gen de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2 (SCA2).

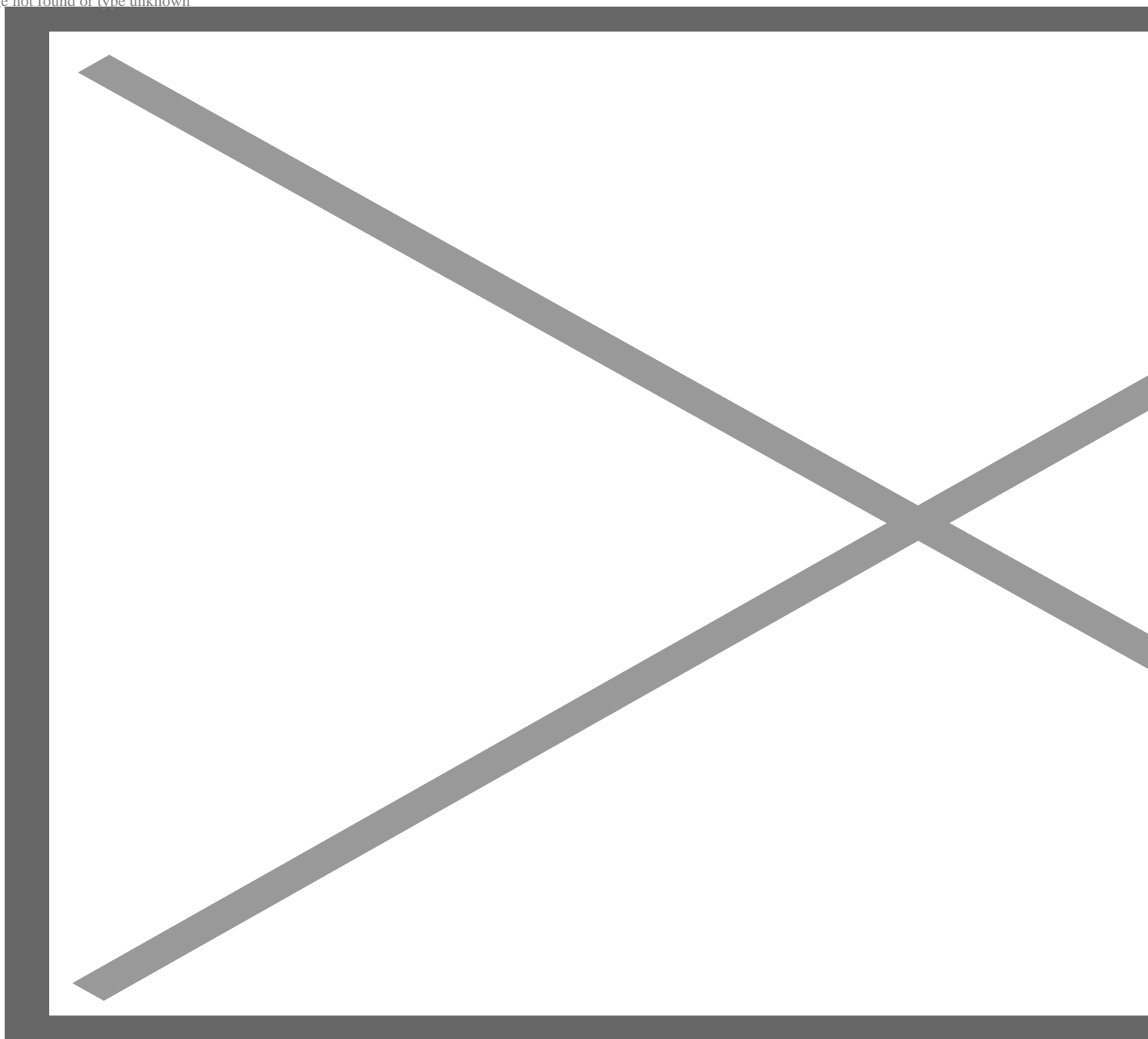
Como él, cerca de 900 enfermos y 8 mil descendientes en riesgo de todo el país han recibido los servicios médicos del [Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias](#), único de su tipo en Cuba y en el área de América Latina, el cual posee una visión integral para la atención a esta enfermedad e, incluso, a otras de tipo neurodegenerativas como Parkinson y Corea de Huntington. Este enfoque integrador –exclusivo de su tipo concebido así, posiblemente en el mundo– incluye la intervención de neurofisiólogos, neurólogos, siquiátras, sicólogos, especialistas en rehabilitación física y en medicina interna, así como bioquímicos,

biólogos, microbiólogos, entre otros.

«**Ataxia**» viene de la palabra griega *taxia*, que significa coordinación y el prefijo «a» se refiere a la incoordinación en el movimiento de miembros superiores e inferiores. Se caracteriza también por trastornos del habla, pues el paciente padece de disartria de tipo cerebelosa, o sea, manifiesta un lenguaje silabeado y lento; presentan temblor intencional, temblor postural, alteraciones de los reflejos osteotendinosos, trastornos importantes del sueño, de las funciones cognitivas, entre otras.

Orígenes de un padecimiento actual

Image not found or type unknown



La terapia ocupacional estimula la coordinación fina y gruesa y prepara a los pacientes para las actividades cotidianas. Foto: Liudmila Peña Herrera

Nuestro país es la nación que posee el mayor número de pacientes con la [SCA2 en el mundo](#). Para tener una idea, baste comparar los siguientes datos: mientras la tasa de prevalencia de la enfermedad en el orbe es de 5 casos por cada 100 mil habitantes, en el territorio nacional es de 20, y en Holguín, como provincia, de 180 enfermos por la misma cantidad de población.

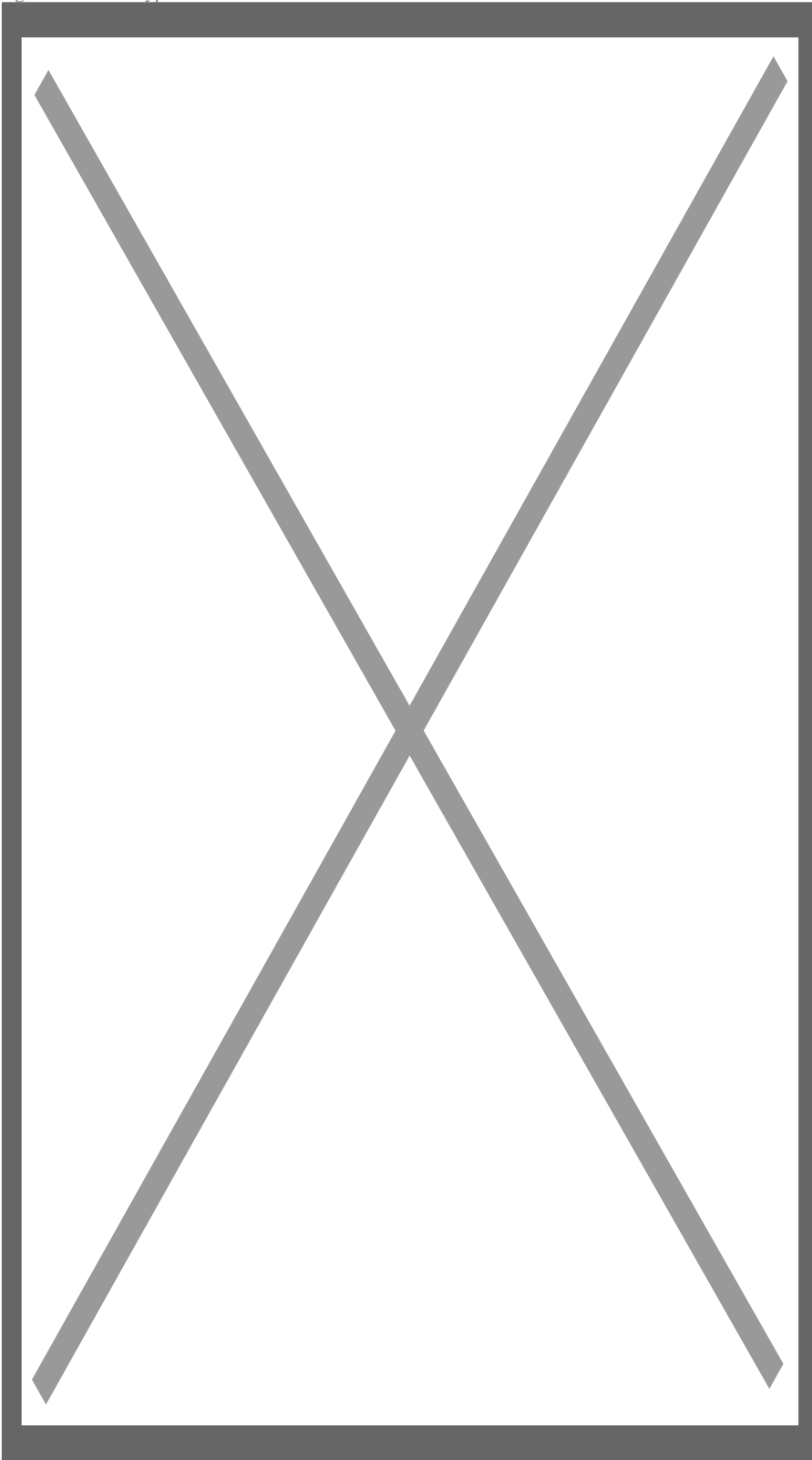
El Doctor en Ciencias Luis Velázquez Pérez, director de la institución, explica que las ataxias son enfermedades

degenerativas hereditarias que afectan el sistema nervioso central y periférico, conllevando a la muerte de neuronas, con una expresión amplia que se considera multisistémica.

Estudios epidemiológicos nacionales, desarrollados entre 2002 y 2003, incluyeron información genealógica y epidemiológica y permitieron identificar más de 200 familias con SCA2.

«A partir de esta pesquisa, se realizaron análisis moleculares en un grupo de 11 familias para determinar si había similitudes genéticas entre ellas, y se encontró un 70% de semejanzas. Esto quiere decir que compartían un haplotipo común, o sea, la misma información genética en el gen de la enfermedad. Gracias a eso comprobamos que todas descienden de un tronco común», revela el especialista.

Image not found or type unknown



El Doctor en Ciencias Médicas Luis Velázquez es el máximo impulsor de los estudios actuales sobre la SCA2. Foto: Liudmila Peña Herrera

Con esos datos realizaron una investigación más profunda en colaboración con científicos españoles, gracias a la cual se evidenció que las familias enfermas de ese país y las cubanas compartían un mismo haplotipo. Por tanto, los estudios concluyeron que el gen productor del padecimiento se importó de esa región, durante la colonización.

Jacqueline Medrano, Doctora en Ciencias Médicas y responsable del Área de Asistencia, declara que por esa causa, «casi todos los pacientes que atendemos en el país tienen el tronco común con algún pariente holguinero».

Image not found or type unknown



La etapa de la neuro-rehabilitación física es dirigida por los licenciados en Cultura Física especializados en esta área. Foto: Liudmila Peña Herrera

La cotidianidad del centro

Mientras Mariela Góngora, sicoterapeuta rehabilitadora, aplica las técnicas de relajación del yoga, el joven doctor Alejandro Leyva, residente de Neurología, lleva a cabo el interrogatorio en la consulta de seguimiento a una de sus pacientes, y el sicólogo Miguel Antonio Velázquez conversa, en la consulta de genética, con una embarazada cuyo esposo es descendiente de un portador de la SCA2.

En el salón de espera, hay personas de diferentes edades provenientes de varias provincias, sobre todo del oriente. Una cantidad considerable de ellas es relativamente joven. Al respecto, el Doctor Velázquez explica: «La edad promedio de inicio de la SCA2 es alrededor de los 30 años, pero hay pacientes que han enfermado durante la adolescencia. Conocemos cerca de 60 personas diagnosticadas con SCA2 en la etapa infanto-juvenil. Hay otros tipos de ataxias, como [la de Friedreich](#) y la [Telangiectasia](#), que también aparecen en ese periodo (entre los 6 y 14 años). Si hablamos de todas estas modalidades en edades infanto-juveniles, las cifras superan los 100 casos a nivel de país».

A Yunaisy Pozo, por ejemplo, le diagnosticaron la enfermedad a los 27 años. Comenzó con pérdida del equilibrio. Los estudios iniciales se le realizaron en el Hospital Clínico Quirúrgico del territorio, sospechando una esclerosis múltiple. Después de 10 años, esta muchacha, que se encuentra estable en una fase moderada, asegura que su secreto para enfrentar la enfermedad es la autoestima.

«Si no te valoras, no caminas, no haces lo mismo que el resto de las personas», dice quien, además, vive sola y se encarga de las labores hogareñas. «Esta clínica enseña a no tener miedo y a convivir con la enfermedad», apunta.

Mariela Góngora explica que entre las técnicas empleadas para la rehabilitación en función de detener la enfermedad o restablecer algunas habilidades perdidas, se encuentran la neuro-rehabilitación física y la terapia ocupacional y del lenguaje. Gracias a este trabajo integral, la mayoría de los pacientes refieren haber mejorado la calidad de vida, y han alcanzado un nivel mayor de aceptación ante la enfermedad.

Así lo confirma Javier Pérez (55 años), quien se siente hoy más seguro al andar por la calle. En tanto, Ignacio Moreno (47 años) dice saberse enfermo, pero «nunca pienso que tengo ataxia». Por eso, alerta a otros que temen acercarse a la institución: «Hay quienes piensan que si no encuentran un medicamento o una operación, no vienen a la clínica; pero entre más temprano hagan los ejercicios, tendrán mayor calidad de vida».

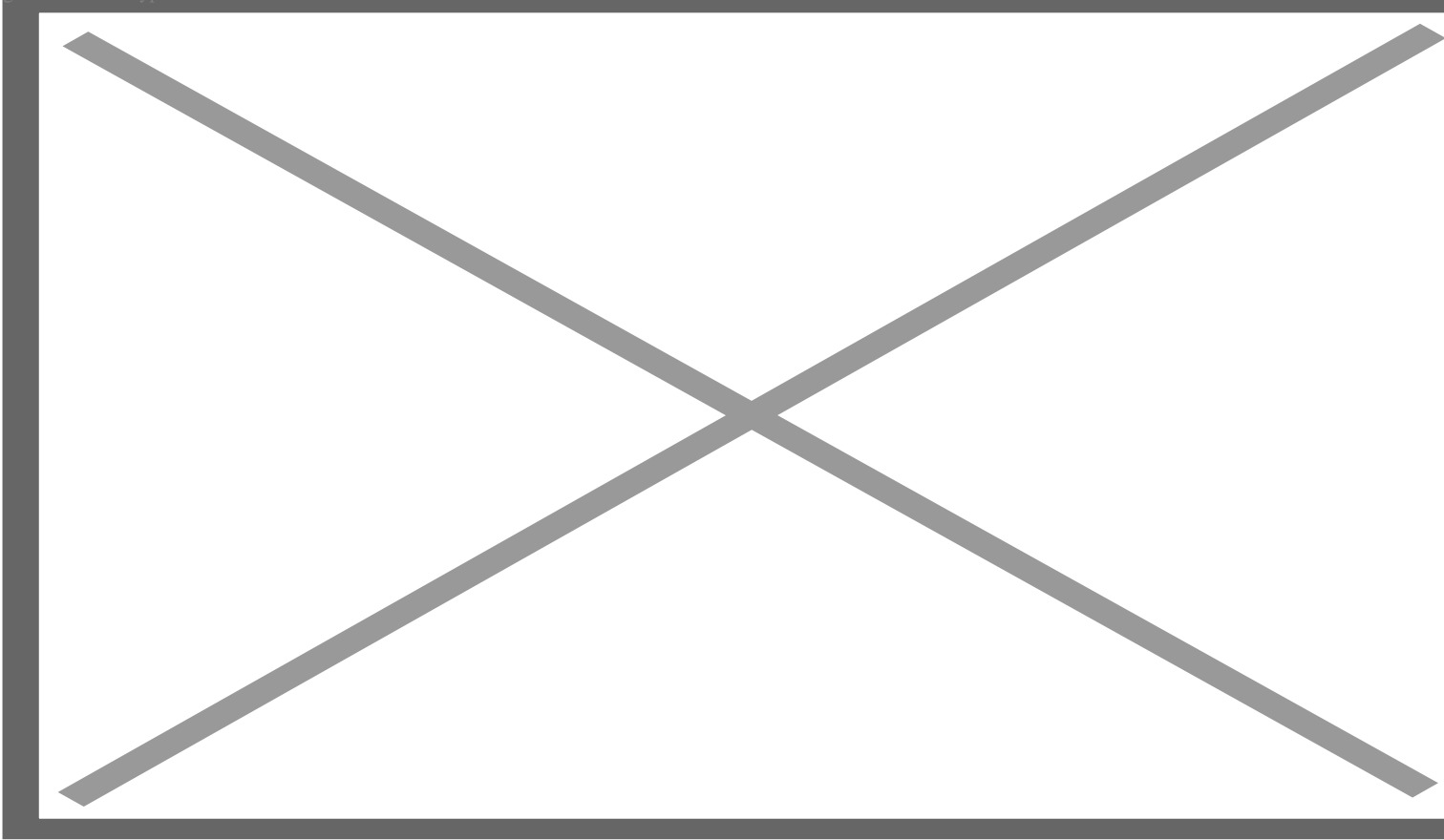
Bien lo sabe el doctor Alejandro, para quien lo más reconfortante de este trabajo es apreciar la mejoría de los pacientes: «Es gratificante saber que, después de organizar el tratamiento médico y luego de la rehabilitación, los pacientes logran peinarse, caminar dentro de su casa y hacer las tareas diarias del hogar».

En la actualidad, además de diagnosticar y rehabilitar a los pacientes, la institución se centra en el diagnóstico predictivo y pre-sintomático, gracias al cual se han atendido cerca de 2 000 personas, pues, como explica Miguel Antonio Velázquez, la SCA2 se hereda de madres o padres enfermos o portadores del gen, a sus descendientes directos.

«El diagnóstico predictivo consiste en aplicar un examen clínico y un estudio a través del ADN al hijo(a) de un(a) paciente portador del gen o de uno ya enfermo, para saber si heredó la mutación genética que existe en la familia», explica el especialista.

Hasta hace poco, se realizaba el diagnóstico prenatal a embarazadas que portaran el gen. Sin embargo, esta opción hoy no está disponible porque el centro no cuenta con el secuenciador de genes, equipo que permite hacer el diagnóstico molecular confirmatorio de la enfermedad.

Image not found or type unknown



El yoga y la meditación son claves para lograr resultados positivos durante toda la terapia. Foto: Liudmila Peña Herrera

Video

Mariela Góngora Marrero, sicoterapeuta- rehabilitadora, máster en medicina natural y tradicional, profesora internacional de yoga explica los beneficios de esta práctica para la relajación de los pacientes y la aceptación de su enfermedad.

Ciencia para el futuro

El espíritu investigativo no cesa en este centro reconocido en diversas oportunidades con el Premio Anual de Salud, el más importante que se otorga en ese campo en el país; el de la Academia de Ciencias de Cuba, entre otros.

Desde que el equipo multidisciplinario liderado por el doctor Velázquez Pérez caracterizó, por primera vez a escala mundial, los estadíos previos de la enfermedad, las investigaciones han derivado en el desarrollo de intervenciones tempranas.

Según explica el director del centro, gracias a ese estudio se determinó que «antes de que el individuo enferme,

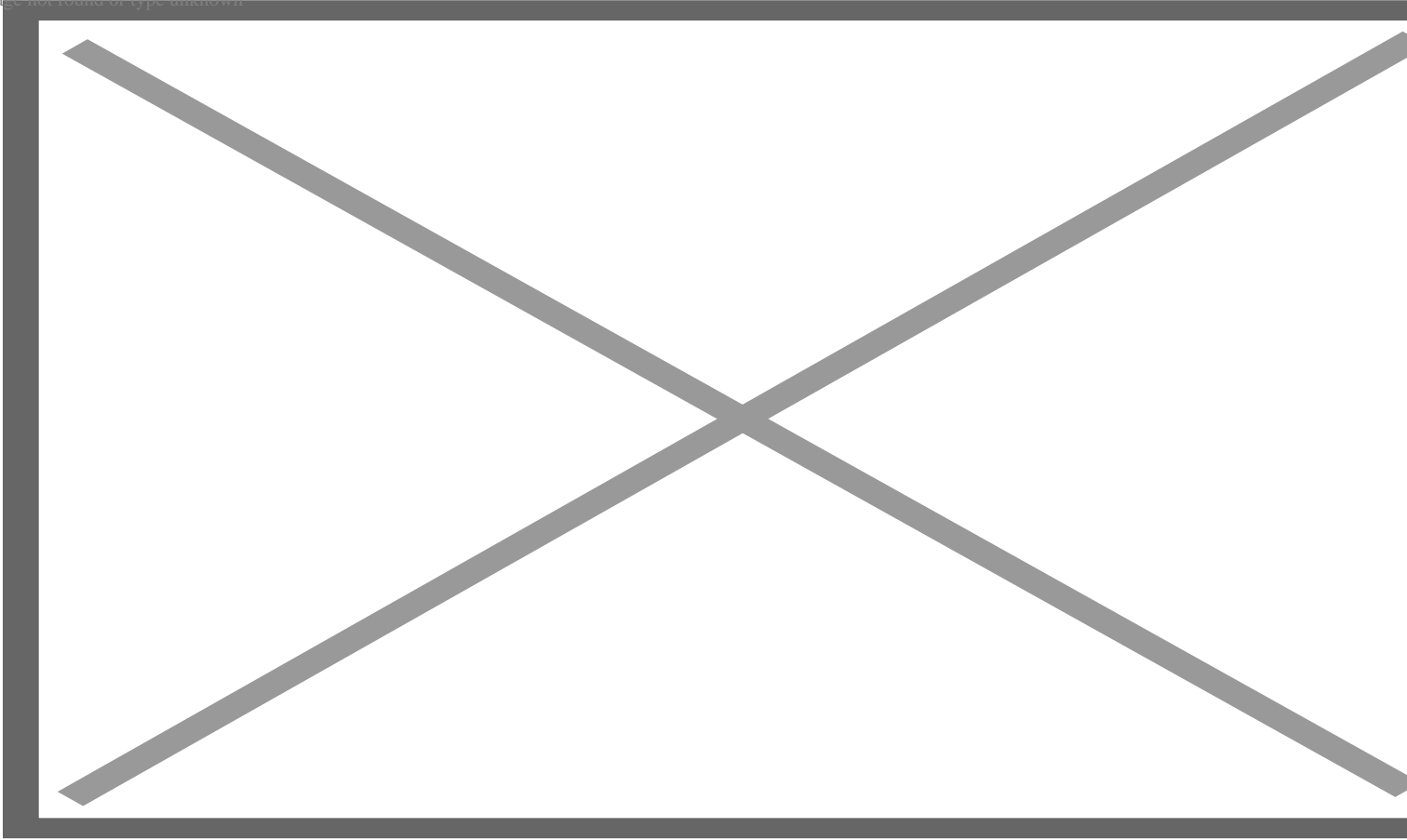
hay dos momentos importantes: uno asintomático y otro denominado prodrómico, que aparece aproximadamente 10 o 20 años antes de que la enfermedad inicie.

En el primero sucede que cuando se examina al individuo portador de la mutación, los estudios clínicos, neurofisiológicos y las imágenes resultan normales. En el segundo ya se puede detectar un grupo de alteraciones electrofisiológicas: enlentecimiento de los movimientos sacádicos (oculares); disminución del porcentaje del sueño REM, el cual se concentra en la madrugada; contracturas musculares dolorosas en las piernas, en los músculos del abdomen y del cuello.

«Hay trastornos sensoriales como calambres, parestesias (cosquilleo, calor o frío), alteraciones de la marcha. Y notamos que el cerebelo comienza a ponerse más pequeño (atrofia cerebelosa). Por eso, se trata de iniciar la intervención terapéutica lo más temprano posible, antes de que el individuo enferme», aclara el especialista.

En la actualidad, el centro se encuentra inmerso en una actualización del estudio epidemiológico nacional con el fin de conocer el porcentaje de la población enferma que sobrevive y cuantificar sus descendientes, además de diagnosticar cuál es la situación en otras provincias.

Image not found or type unknown



El residente de neurología se encuentra al frente de una consulta de seguimiento evaluando a cada paciente. Foto: Liudmila Peña Herrera

La institución ha trabajado de conjunto con universidades prestigiosas de Estados Unidos, México, Colombia, Alemania y otras naciones, en proyectos internacionales sobre genes modificadores de la expresión fenotípica

de la ataxia, aspectos del estudio del olfato, el aprendizaje visomotor, estudios imagenológicos, los patrones de sueño de los descendientes con riesgo, y biomarcadores neurofisiológicos y cuantitativos que permitan conocer cómo progresa la enfermedad.

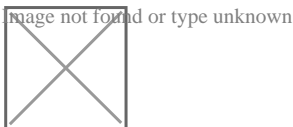
Vivir con ataxia y ser feliz

Además de sortear los desafíos que impone la dolencia, los pacientes que sufren de ataxia son víctimas de malos entendidos y discriminaciones, incluso en un país tan inclusivo como el nuestro.

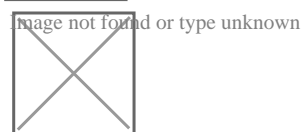
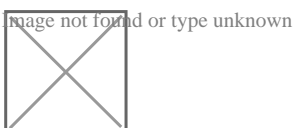
Si en épocas anteriores estos enfermos se consideraban personas endemoniadas y hasta eran llevadas a la hoguera, hoy el desconocimiento provoca que, para muchos de ellos, su actividad cotidiana sea mucho más complicada.

Ignacio Moreno asegura que la «mayoría piensa que andamos borrachos por las calles porque nos tambaleamos y no hablamos claro. Fíjate que el otro día fuimos a hacernos una prueba al hospital y el custodio me dijo que no podía pasar. Entonces el enfermero tuvo que interceder y explicarle».

Intercambiar con los pacientes de este centro es una enseñanza de vida. Cuando se acercaron por primera vez a la institución, muchos llegaron con las alas medio rotas y hoy, después de la rehabilitación, se sienten con mayores fuerzas para enfrentar la vida con el optimismo que requiere su realidad, para que la ataxia no logre arrebatarnos nunca las ganas de vivir.



El centro está equipado con los recursos indispensables para realizar ejercicios que promuevan la rehabilitación. Fotos: Liudmila Peña Herrera



<http://www.juventudrebelde.cu/cuba/2017-12-08/cuba-pais-con-mayor-cantidad-de-pacientes-con-ataxia-hereditaria-sca2-en-el-mundo-video-fotos-y-grafico>