



ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO II, EN CUBA: AVANCES
EPIDEMIOLÓGICOS, CLÍNICOS Y TERAPÉUTICOS

SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2 IN CUBA: EPIDEMIOLOGICAL,
CLINICAL, AND THERAPEUTIC ADVANCES

Autor:

Fecha de presentación:	abril/ 2026
Fecha de aceptación:	mayo/ 2026
Fecha de publicación:	junio/ 2026

Lian Maykel Baez García

Interno de medicina. Alumno ayudante de neurofisiología clínica.

Facultad *Miguel Enríquez*. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana.

ORCID: <https://orcid.org/0009-0002-8090-7632>

Cita sugerida (Vancouver, edición 2026)

Baez García, L.M. (2026). *Ataxia espinocerebelosa tipo II, en Cuba: avances epidemiológicos, clínicos y terapéuticos*. Revista Pensamiento Científico Latinoamericano, 5(9), 134-146.

RESUMEN

La Ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria. Su diagnóstico temprano influye en decisiones trascendentales en la vida de una persona por lo que la ciencia tiene el reto de continuar en su investigación. **Objetivo:** sistematizar el comportamiento epidemiológico de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2, en Cuba. **Métodos** generales de trabajo: este artículo revisa e integra los resultados de las investigaciones realizadas acerca de esta dolencia por el Dr. en Ciencias Luis Velázquez Pérez, líder y presidente de la Academia de Ciencias de Cuba, junto a su equipo de trabajo, a partir de 276 documentos publicados en los espacios correspondientes y que se distribuyen en 212 artículos científicos, 7 libros, 13 capítulos y 44 resúmenes. Para conseguir los objetivos del estudio, fueron seleccionados las publicaciones de mayor relevancia. **Resultados:** actualmente, es evidente que la etiología de la SCA2 y los medios diagnósticos y tratamientos atravesaron una línea histórica que es importante ser dominada por el investigador de esta esfera.

Palabras claves: ataxia espinocerebelosa; etiología; medios diagnósticos; tratamiento clínico.



ABSTRACT

Spinocerebellar Ataxia Type 2 (SCA2) is a hereditary neurodegenerative disease. Early diagnosis influences transcendental decisions in a person's life; therefore, science faces the challenge of continuing its research. **Objective:** To systematize the epidemiological behavior of Spinocerebellar Ataxia Type 2 in Cuba. General Working **Methods:** This article reviews and integrates the results of investigations carried out on this disease by Doctor of Sciences, leader and president of the Academy of Sciences of Cuba, together with his research team, based on 276 published documents found through the conducted search. These are distributed into 212 scientific articles, 7 books, 13 chapters, and 44 abstracts. The publications with the greatest relevance to the objectives of the study were selected. **Results:** It is evident that, at present, the etiology of SCA2, as well as its diagnostic methods and treatments, has undergone a historical evolution that is important for researchers in this field to master.

Keywords: spinocerebellar ataxia; etiology; diagnostic methods; clinical treatment.

INTRODUCCIÓN

La Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2 (SCA2, *del inglés Spinocerebellar Ataxia Type 2*) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria de transmisión autosómica dominante, caracterizada por la degeneración progresiva del cerebelo y de sus vías aferentes y eferentes, lo que ocasiona alteraciones motoras, pérdida de coordinación, trastornos del equilibrio y déficits neurológicos progresivos. La enfermedad es producida por una mutación dinámica localizada en el brazo largo del cromosoma 12 (12q23-q24.1), específicamente por la expansión anormal del trinucleótido citosina-adenina-guanina (CAG) en el primer exón del gen ATXN2. Esta expansión genera una proteína ataxina-2 anormalmente elongada con secuencias tóxicas de poliglutamina, capaces de alterar múltiples procesos celulares, incluyendo el metabolismo del ARN, la homeostasis intracelular, la función mitocondrial y los mecanismos de supervivencia neuronal. Como consecuencia, se produce degeneración progresiva de las células de Purkinje cerebelosas y de otras estructuras neurológicas, lo que condiciona el desarrollo clínico de la enfermedad.¹

Las primeras observaciones clínicas de familias con ataxia autosómica dominante fueron descritas entre las décadas de 1960 y 1970, particularmente, en regiones con importante



agregación familiar, en México y Cuba. En este período histórico, se sitúan los primeros reportes que posteriormente permitieron reconocer las características clínicas de lo que hoy se conoce como Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2. (SCA2) Desde entonces, los avances en genética molecular y neurociencias han permitido identificar el gen ATXN2 como responsable de la enfermedad, caracterizar la expansión trinucleotídica CAG y comprender con mayor profundidad los mecanismos fisiopatológicos implicados en la neurodegeneración progresiva.² Estos descubrimientos consolidaron la clasificación molecular de las ataxias espinocerebelosas hereditarias y favorecieron el desarrollo de estrategias diagnósticas, programas de asesoramiento genético y líneas de investigación orientadas hacia posibles terapias modificadoras de la enfermedad y su tratamiento.

A nivel mundial, la prevalencia de la SCA2 presenta una distribución heterogénea y, en numerosos países, continúa siendo imprecisa debido al subdiagnóstico y a las limitaciones epidemiológicas existentes en las ataxias hereditarias. Se estima que la SCA2 representa aproximadamente entre el 10 % y el 15 % de las ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes descritas internacionalmente. Sin embargo, existen importantes variaciones geográficas relacionadas principalmente con efectos fundadores y agrupamientos familiares específicos. Países como México, India, Italia, Venezuela y Sudáfrica muestran concentraciones significativas de familias afectadas, mientras que en Alemania, España, Estados Unidos y Corea del Sur, la frecuencia relativa de la mutación ATXN2 oscila entre el 10 % y el 20 % de las ataxias dominantes diagnosticadas.¹

En Cuba, la SCA2 constituye un problema de salud de elevada relevancia epidemiológica, debido a que el país presenta una de las mayores prevalencias descritas a nivel mundial. Diversos estudios epidemiológicos y moleculares han identificado cientos de pacientes afectados y miles de descendientes en riesgo, agrupados principalmente en la región oriental del país. La provincia de Holguín representa el principal foco epidemiológico mundial de la enfermedad, mientras que el municipio de Báguanos exhibe las tasas de prevalencia más elevadas registradas para esta entidad neurodegenerativa.³ Estas observaciones demuestran la existencia de un importante efecto fundador en la población cubana y evidencian la persistencia intergeneracional de la mutación en determinadas regiones geográficas.³ Asimismo, investigaciones recientes identificaron una elevada frecuencia de alelos normales grandes e intermedios del gen ATXN2 en individuos aparentemente sanos, considerados



reservorios genéticos inestables con capacidad potencial de originar nuevas expansiones patológicas en generaciones posteriores.

DESARROLLO

Velázquez (2007) resume que, desde el punto de vista clínico, la SCA2 se caracteriza por un síndrome cerebeloso progresivo, dominado por ataxia de la marcha, disartria, dismetría y disdiadococinesia. No obstante, múltiples investigaciones demostraron que la enfermedad posee un carácter multisistémico, asociado además a alteraciones oculomotoras, neuropatía periférica, trastornos autonómicos, alteraciones cognitivas, manifestaciones extrapiramidales y trastornos del sueño. El enlentecimiento de los movimientos sacádicos constituye uno de los signos clínicos más característicos y precoces de la enfermedad, incluso detectable durante fases presintomáticas. Estos hallazgos permitieron ampliar la comprensión clínica de la SCA2 y favorecieron el desarrollo de investigaciones dirigidas a la identificación de biomarcadores tempranos y estrategias de intervención precoz.⁴

El estudio de la SCA2 en Cuba adquiere especial relevancia debido a la elevada incidencia de la enfermedad en la provincia de Holguín, la amplia concentración de familias afectadas y la disponibilidad de registros clínicos, epidemiológicos y genéticos extensos. Estas condiciones han permitido el desarrollo de investigaciones longitudinales de gran valor científico y epidemiológico. En este contexto, en opinión de este autor, la labor investigativa desarrollada por Velázquez (2007) constituye un referente fundamental en el estudio de la SCA2, debido a sus contribuciones al conocimiento clínico, neurofisiológico, molecular y epidemiológico de la enfermedad, idea que constituye la génesis y la meta de este artículo.

La necesidad de sistematizar el comportamiento epidemiológico de la SCA2 en Cuba radica en la elevada prevalencia de la enfermedad, su compleja heterogeneidad clínica y el importante impacto biomédico, familiar y social que representa para la población afectada. Asimismo, resulta imprescindible integrar la información científica disponible relacionada con su etiología, manifestaciones clínicas, datos demográficos y variantes terapéuticas, con el propósito de consolidar una base estructurada y actualizada que favorezca el desarrollo de futuras investigaciones, programas de prevención, estrategias de diagnóstico precoz y enfoques integrales de manejo clínico.



OBJETIVO

Sistematizar el estado actual del comportamiento epidemiológico de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo método, en Cuba (SCA2), con especial énfasis en su etiología, manifestaciones clínicas, datos demográficos y alternativas terapéuticas disponibles, con el propósito de consolidar la información científica existente y contribuir al desarrollo de futuras estrategias de investigación y manejo integral de esta enfermedad neurodegenerativa hereditaria.

MÉTODO

El presente artículo se realizó a partir de una revisión bibliográfica de la literatura científica relacionada con la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2 (SCA2). La información fue recopilada de bases de datos reconocidas internacionalmente como Scopus y PubMed, las cuales garantizan la calidad, objetividad, validez y científicidad de los datos consultados. Fueron recopilados un total de 276 documentos, distribuidos en 212 artículos científicos, 7 libros, 13 capítulos, 44 resúmenes, en cuya autoría figuraba el profesor Luis Velázquez Pérez, líder de La Academia de Ciencias de Cuba, junto a su equipo de trabajo. Se seleccionaron las publicaciones con mayor relevancia para los objetivos del estudio, siendo 7 el número de documentos selectos para este trabajo. Los artículos seleccionados fueron organizados cronológicamente para facilitar el análisis evolutivo de los principales aportes relacionados con la etiología, manifestaciones clínicas, datos demográficos y tratamiento de la enfermedad.

Para apoyar la organización y estructuración preliminar del manuscrito, el autor utilizó herramientas de Inteligencia Artificial, específicamente ChatGPT, como asistencia en la organización cronológica de la información recopilada y en el apoyo lingüístico y redaccional del documento. No obstante, la interpretación científica, el análisis crítico y la responsabilidad final del contenido corresponden exclusivamente al autor.

DISCUSIÓN

La ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) constituye una de las enfermedades neurodegenerativas hereditarias más estudiadas en Cuba y representa, además, uno de los modelos más importantes para la investigación traslacional de las ataxias hereditarias a nivel internacional. Aunque la identificación inicial de la enfermedad y de su base genética



antecede a las publicaciones incluidas en esta revisión, los estudios desarrollados en Cuba a partir del año 2007 marcaron una etapa decisiva en la consolidación del conocimiento clínico, epidemiológico, neurofisiológico y terapéutico de la enfermedad, particularmente debido a la elevada concentración de pacientes y familias afectadas en la región oriental del país, principalmente en la provincia de Holguín.

Las investigaciones analizadas evidencian una evolución progresiva del conocimiento científico sobre la SCA2, pasando desde la caracterización predominantemente clínica y electrofisiológica hacia una comprensión mucho más compleja e integradora de los mecanismos fisiopatológicos, las fases prodrómicas, los biomarcadores tempranos y las potenciales estrategias terapéuticas modificadoras de la enfermedad.

La publicación de 2007, centrada en las características electrofisiológicas de pacientes y familiares presintomáticos, representó uno de los primeros intentos sistemáticos, en Cuba, de caracterizar la enfermedad no solo en sujetos sintomáticos, sino también en portadores asintomáticos de la expansión CAG del gen ATXN2. Este aspecto resultó particularmente trascendente en la sistematización realizada, debido a que modificó el paradigma clásico según el cual la enfermedad comenzaba únicamente con la aparición de la ataxia evidente. Los hallazgos neurofisiológicos y clínicos, descritos en familiares presintomáticos, demostraron que múltiples alteraciones neurológicas podían detectarse años antes de la manifestación clínica típica del síndrome cerebeloso.⁴

En dicho estudio⁴, se describieron alteraciones como enlentecimiento de movimientos sacádicos, pérdida de sensibilidad vibratoria, arreflexia y alteraciones posturales incluso antes del desarrollo de una ataxia franca. Estos resultados constituyeron posteriormente uno de los fundamentos para el concepto de fase prodrómica de la SCA2, desarrollado con mayor profundidad en investigaciones posteriores. Asimismo, la inclusión de un número considerable de pacientes y controles permitió establecer asociaciones entre el tamaño de las expansiones CAG y la gravedad clínica, consolidando la importancia de la genética molecular como herramienta pronóstica.

Posteriormente, la revisión integral, publicada en 2011², amplió significativamente la comprensión de la enfermedad al integrar aspectos epidemiológicos, clínicos, genéticos y fisiopatológicos. A diferencia del estudio de 2007,⁴ que se enfocaba principalmente en



hallazgos electrofisiológicos y clínicos, esta publicación ofreció una visión mucho más global de la SCA2, en Cuba. Uno de los aspectos más relevantes fue la confirmación de que la enfermedad no constituye exclusivamente un trastorno cerebeloso, sino una enfermedad neurodegenerativa multisistémica.

Los autores describieron la coexistencia de manifestaciones cerebelosas clásicas ataxia de la marcha, disartria, dismetría y disdiadococinesia junto a manifestaciones extracerebelosas como neuropatía periférica, alteraciones autonómicas, trastornos del sueño, disfunción cognitiva y signos extrapiramidales.⁴ Este hallazgo representó una ampliación significativa respecto a las publicaciones previas, ya que evidenció que la degeneración neuronal en la SCA2 compromete múltiples sistemas neurológicos más allá del cerebelo.

Además, la publicación de 2011² confirmó la extraordinaria magnitud epidemiológica de la enfermedad, en Cuba. La identificación de 578 pacientes, distribuidos en 163 familias, junto con más de 7.000 individuos en riesgo, consolidó a Cuba como el principal foco epidemiológico mundial de SCA2. Particularmente importante fue la descripción de la ciudad de Holguín como epicentro genético de la enfermedad, con prevalencias excepcionalmente elevadas en municipios específicos como Báguanos. Estos resultados reforzaron la hipótesis del efecto fundador previamente sugerida y explicaron el enorme valor científico de la población cubana para investigaciones longitudinales y estudios genético-moleculares.

Otro elemento importante introducido en 2011² fue la descripción detallada del fenómeno de anticipación genética, observado en aproximadamente el 80 % de las transmisiones familiares. Este hallazgo permitió comprender mejor la progresión intergeneracional de la enfermedad y la relación entre el aumento del número de repeticiones CAG y la disminución de la edad de inicio clínica.

Las investigaciones publicadas en 2017 marcaron una transición conceptual importante en el estudio de la SCA2. La publicación enfocada en la fase prodrómica introdujo formalmente el concepto de intervención temprana antes de la aparición del síndrome cerebeloso manifiesto. Este enfoque derivó directamente de los hallazgos previamente observados en 2007 respecto a alteraciones detectables en familiares presintomáticos.⁵



A diferencia de los estudios iniciales centrados principalmente en pacientes sintomáticos, esta investigación propuso que la SCA2 posee una larga fase neurodegenerativa subclínica caracterizada por manifestaciones motoras y no motoras tempranas. Entre estas alteraciones destacaron los movimientos sacádicos lentos, neuropatía periférica, trastornos autonómicos, alteraciones cognitivas y trastornos del sueño. La importancia de esta publicación radica en que transformó el enfoque clínico tradicional, orientando las investigaciones hacia la búsqueda de biomarcadores preclínicos y hacia la posibilidad de implementar terapias neuroprotectoras antes de la degeneración cerebelosa irreversible.⁵

En ese mismo año, la revisión clinicogenética y mecanística profundizó aún más en la heterogeneidad fenotípica de la enfermedad.⁶ Mientras que la publicación de 2011 había descrito principalmente las manifestaciones clínicas globales, el estudio de 2017 aportó una caracterización mucho más detallada de los sistemas neurológicos afectados.

En esta revisión se documentaron signos de compromiso corticoespinal, degeneración de neurona motora inferior y manifestaciones extrapiramidales como distonía, temblor, mioclonías y rigidez. Asimismo, se describieron alteraciones neuropsiquiátricas y cognitivas como ansiedad, depresión y deterioro ejecutivo.⁶ Estos hallazgos reforzaron la concepción de la SCA2 como una enfermedad neurodegenerativa difusa, donde el daño neuronal involucra múltiples circuitos anatómicos y funcionales.

La publicación⁶ también profundizó en los mecanismos fisiopatológicos asociados a la toxicidad de la ataxina-2 expandida, explicando cómo la proteína mutada altera procesos celulares fundamentales como el metabolismo del ARN, la homeostasis intracelular y la función neuronal. Este enfoque molecular representó un avance importante respecto a los estudios previos, debido a que permitió establecer bases racionales para el desarrollo futuro de terapias dirigidas.

Las investigaciones epidemiológicas, publicadas entre 2019 y 2020^{7,8}, consolidaron definitivamente la magnitud sanitaria de la SCA2 en Cuba. El estudio nacional realizado en 1001 pacientes constituyó uno de los trabajos epidemiológicos más amplios realizados sobre ataxias hereditarias en América Latina. Sus resultados confirmaron que la SCA2 representa aproximadamente el 87 % de las ataxias cerebelosas autosómicas dominantes en Cuba, superando ampliamente a otras variantes como SCA3 y SCA7.



Este estudio también demostró que la elevada frecuencia de la enfermedad en Cuba no corresponde únicamente a un aumento del diagnóstico clínico, sino a una verdadera concentración genética poblacional asociada a un fuerte efecto fundador. Además, permitió establecer con mayor precisión la prevalencia nacional y la distribución de las diferentes formas de ataxias hereditarias presentes en el país. Por otra parte, las publicaciones de 2019 resaltaron el impacto del modelo cubano de investigación multidisciplinaria en ataxias hereditarias. La combinación de pesquisa epidemiológica, diagnóstico molecular, asesoramiento genético, rehabilitación neurológica y seguimiento longitudinal permitió generar uno de los registros clínicos más completos de SCA2 a nivel mundial. Esto explica por qué Cuba se ha convertido en un referente internacional en el estudio de esta enfermedad.

En relación con las estrategias terapéuticas, las publicaciones más recientes evidencian una evolución progresiva desde enfoques exclusivamente sintomáticos hacia potenciales terapias modificadoras de la enfermedad. Inicialmente, los tratamientos disponibles se enfocaban principalmente en aliviar síntomas motores, trastornos del sueño y neuropatía periférica. Sin embargo, los resultados terapéuticos obtenidos fueron variables y generalmente modestos.^{1,9}

Los estudios con sulfato de zinc mostraron ligeras mejorías en funciones cognitivas y algunos elementos del síndrome cerebeloso, además de efectos favorables sobre marcadores de estrés oxidativo. Aunque estos resultados no demostraron una reversión significativa de la neurodegeneración, sí sugirieron la posible participación del estrés oxidativo en la fisiopatología de la enfermedad.¹⁰

La administración de creatina produjo mejorías en fuerza y masa muscular, aunque sin impacto significativo sobre la ataxia cerebelosa. Esto sugiere que parte de los síntomas musculares podrían beneficiarse de estrategias metabólicas, aun cuando la degeneración neuronal central continúe progresando.¹⁰

Otro aspecto importante del artículo es que el tratamiento de las alteraciones del sueño mediante agonistas dopaminérgicos como lisuride, el cual mostró reducción significativa de los movimientos periódicos de las extremidades. Este hallazgo resulta relevante debido a que los trastornos del sueño representan una de las manifestaciones no motoras más frecuentes e incapacitantes de la SCA2.¹⁰



Las megadosis de vitaminas del complejo B mostraron efectos beneficiosos sobre neuropatía periférica y contracturas musculares, además de cierta mejoría cognitiva relacionada con la memoria. Estos resultados respaldan la importancia del compromiso sensitivo periférico en la fisiopatología temprana de la enfermedad.¹¹

Sin embargo, algunos tratamientos farmacológicos no mostraron resultados favorables, según plantea el Dr. Velázquez Pérez. El carbonato de litio, que inicialmente generó expectativas por sus posibles propiedades neuroprotectoras, no evidenció eficacia significativa sobre las manifestaciones motoras de la enfermedad.¹¹ Este resultado reflejó las dificultades inherentes al tratamiento de enfermedades neurodegenerativas progresivas y subrayó la necesidad de desarrollar terapias dirigidas específicamente a los mecanismos moleculares subyacentes. En contraste con las terapias farmacológicas, la neurorrehabilitación emergió como una de las intervenciones más efectivas y consistentes. Diversos estudios demostraron mejorías funcionales importantes en equilibrio, coordinación, marcha, lenguaje y funciones cognitivas. Un aspecto particularmente relevante fue la demostración de beneficios incluso en portadores presintomáticos, lo cual guarda estrecha relación con el concepto de fase prodrómica descrito en publicaciones previas. La rehabilitación sostenida permitió no solo mejorar capacidades funcionales, sino también ralentizar parcialmente el deterioro clínico, especialmente cuando se iniciaba de forma precoz. Esto fortaleció la idea de que el diagnóstico temprano posee implicaciones terapéuticas reales en la SCA2.¹¹

Finalmente, las investigaciones más recientes introdujeron uno de los avances más prometedores en el tratamiento molecular de la enfermedad: la terapia basada en oligonucleótidos anti sentido (ASO). Los estudios experimentales realizados en modelos murinos demostraron que la reducción de la expresión de ataxina-2 mediante ASO produce mejorías motoras significativas y recuperación parcial de la función de las neuronas de Purkinje.¹¹

Estos hallazgos representan un cambio trascendental respecto a las estrategias terapéuticas tradicionales, debido a que por primera vez se plantea la posibilidad de intervenir directamente sobre el mecanismo molecular primario responsable de la enfermedad. Aunque estos estudios permanecen aún en fase experimental, abren perspectivas esperanzadoras para el desarrollo futuro de terapias modificadoras de la progresión neurodegenerativa.



Conclusiones

En conjunto, las publicaciones revisadas y sistematizadas para redactar el presente artículo evidencian una evolución progresiva y coherente del conocimiento científico sobre la SCA2 en Cuba entre 2007 y 2021. Inicialmente, las investigaciones se enfocaron en la caracterización clínica y neurofisiológica de pacientes sintomáticos y presintomáticos; posteriormente, se amplió la comprensión epidemiológica y multisistémica de la enfermedad; más adelante, surgieron conceptos fundamentales como la fase prodrómica y los biomarcadores tempranos; y finalmente, las investigaciones comenzaron a orientarse hacia estrategias terapéuticas moleculares y neuroprotectoras.

La revisión bibliográfica realizada evidenció que la etiología de la SCA2 se encuentra estrechamente relacionada con la expansión anormal del triplete CAG en el gen ATXN2, fenómeno que conduce a la producción de proteínas con expansiones tóxicas de poliglutamina y al desarrollo progresivo de degeneración neuronal multisistémica. Los estudios revisados confirmaron que el daño neurológico no se limita exclusivamente al cerebelo, sino que compromete múltiples estructuras del sistema nervioso central y periférico, lo cual explica la amplia heterogeneidad clínica observada en los pacientes afectados.

La experiencia cubana constituye actualmente uno de los modelos más completos de investigación longitudinal en enfermedades neurodegenerativas hereditarias. La elevada prevalencia de la enfermedad, el seguimiento sistemático de familias afectadas y la integración multidisciplinaria entre neurología clínica, genética molecular, neurofisiología y rehabilitación han permitido generar aportes científicos de relevancia internacional.

No obstante, según el autor, persisten brechas que son importantes desafíos relacionados con la ausencia de tratamientos curativos efectivos, la necesidad de validar biomarcadores tempranos de progresión y la implementación futura de terapias moleculares en humanos, que son metas para los profesionales que se incorporan a esta líneas. Un primer proyecto debe ser el estudio longitudinal de mayor duración que permitan comprender mejor la transición desde la fase presintomática hacia las etapas clínicas avanzadas de la enfermedad. Sus investigaciones permitieron consolidar programas de diagnóstico molecular, asesoramiento genético, pesquisa presintomática y seguimiento familiar en individuos portadores y pacientes afectados, contribuyendo significativamente al abordaje integral de esta entidad



neurodegenerative- Este artículo es una modesta contribución a las síntesis necesaria para continuar en esta dirección

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Velázquez Pérez L, Rodríguez Labrada R, Vázquez Mojena Y. Enfermedades poliglutamínicas: diagnóstico clínico-genético y tratamiento. La Habana: ECIMED; 2019.
2. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, García-Rodríguez JC, Almaguer-Mederos LE, Cruz GS, Laffita-Mesa JdiagnM, et al. Comprehensive review of spinocerebellar ataxia type 2 in Cuba. *Cerebellum*. 2011;10(2):184-198. doi:10.1007/s12311-011-0265-2.
3. Velázquez Pérez L, Sánchez Cruz G, Santos Falcón N, Almaguer Mederos LE, Escalona Batallán K, Rodríguez Labrada R, et al. Molecular epidemiology of spinocerebellar ataxias in Cuba: insights into SCA2 founder effect in Holguín. *Neurosci Lett*. 2009;454(2):157-160. doi:10.1016/j.neulet.2009.03.015.
4. Velázquez-Pérez L, Sánchez-Cruz G, Canales-Ochoa N, Rodríguez-Labrada R, Rodríguez Díaz J, Almaguer-Mederos L, et al. Electrophysiological features in patients and presymptomatic relatives with spinocerebellar ataxia type 2. *Electromyogr Clin Neurophysiol*. 2007;47(1):31-37.
5. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, Laffita-Mesa JM. Prodromal spinocerebellar ataxia type 2: prospects for early interventions and ethical challenges. *Lancet Neurol*. 2017;16(10):873-881. doi:10.1016/S1474-4422(17)30238-0.
6. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, Fernández-Ruiz J. Spinocerebellar ataxia type 2: clinicogenetic aspects, mechanistic insights, and management approaches. *Front Neurol*. 2017;8:472. doi:10.3389/fneur.2017.00472.
7. Rodríguez Labrada R, Medrano Montero J, Velázquez Pérez L. Hereditary ataxias in Cuba: results and impact of a comprehensive multidisciplinary project. *MEDICC Rev*. 2019;21(4):7-13.
8. Velázquez-Pérez L, Medrano-Montero J, Rodríguez-Labrada R, Canales-Ochoa N, Campins J, Rodríguez Graña T, et al. Hereditary ataxias in Cuba: a nationwide



- epidemiological and clinical study in 1001 patients. *Cerebellum*. 2020;19(2):252-264. doi:10.1007/s12311-019-01071-8.
9. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, González-Garcés Y, Vázquez-Mojena Y, Pérez-Rodríguez R, Ziemann U. Neurophysiological features in spinocerebellar ataxia type 2: prospects for novel biomarkers. *Mov Disord*. 2021;36(3):615-627. doi:10.1002/mds.28394.
 10. Velázquez Pérez L. Enfermedades poliglutamínicas: diagnóstico clínico-genético y tratamiento. La Habana: ECIMED; 2019. p.44.
 11. Velázquez Pérez L. Enfermedades poliglutamínicas: diagnóstico clínico-genético y tratamiento. La Habana: ECIMED; 2019. p.45.