

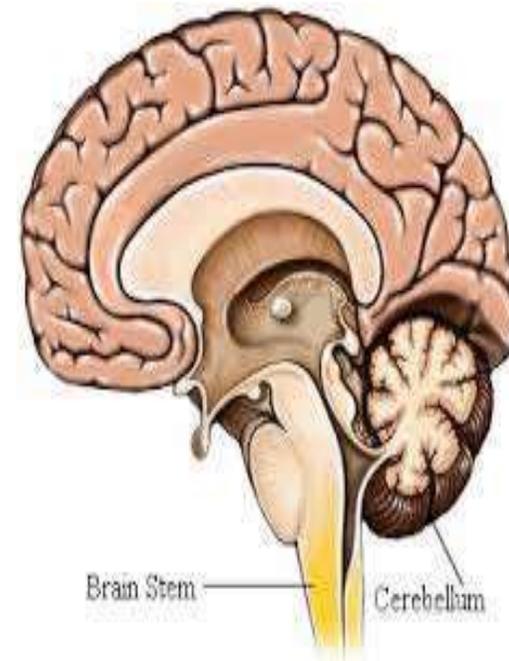
PRIMER TALLER DE NEUROREHABILITACIÓN Y ATENCIÓN SOCIAL EN LA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2

ALTERACIONES TEMPRANAS DE LA
MARCHA Y LA POSTURA EN LA ETAPA
PRESINTOMÁTICA DE LA ATAXIA
ESPINOCEREBELOSA TIPO 2.

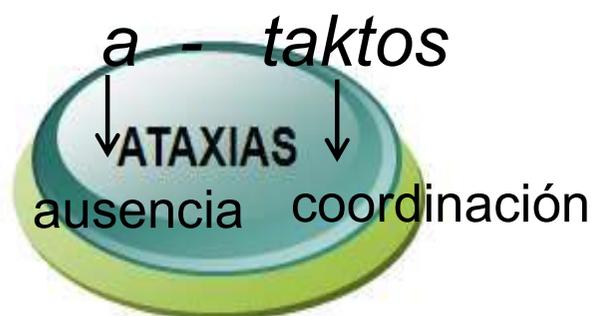
LIC. YASMANY GONZÁLEZ GARCÉS

HOLGUÍN, 2022





Ataxia (del griego *ataktos*)



- Síntc de lo
- Resu afere espir cond

ADQUIRIDAS

Origen tóxico
Origen inmune
Origen defic. Vitaminas
Origen infeccioso
Origen traumático
Origen tumoraciones

ESPORÁDICAS

Atrofia multisistémica-tipo cerebelosa
IDLOCA

HEREDITARIAS

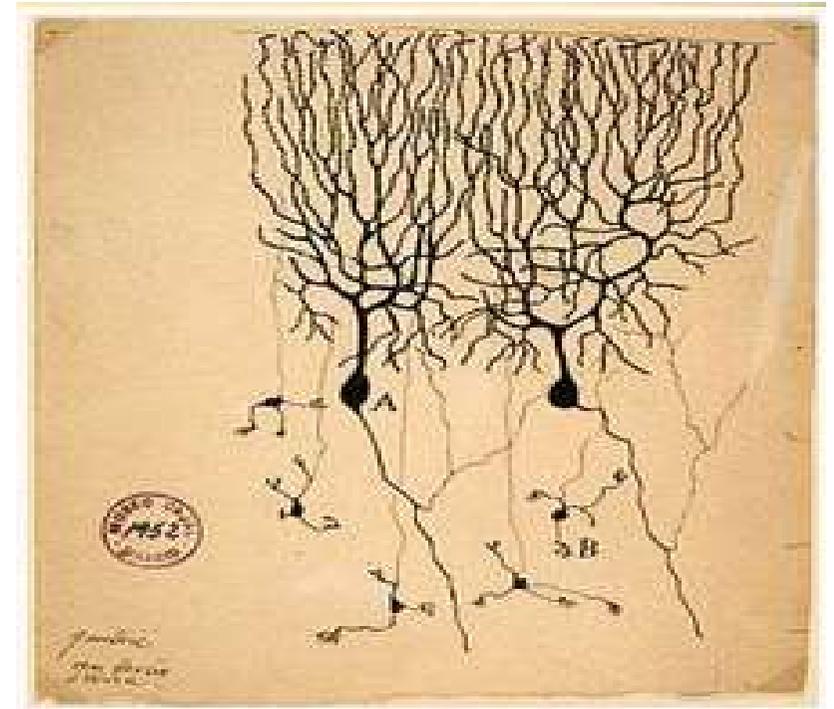
Autosómicas dominantes
Autosómicas recesivas
Ligadas al X

rdinación

y/o sus vías
i la médula
e estas tres

INTRODUCCIÓN

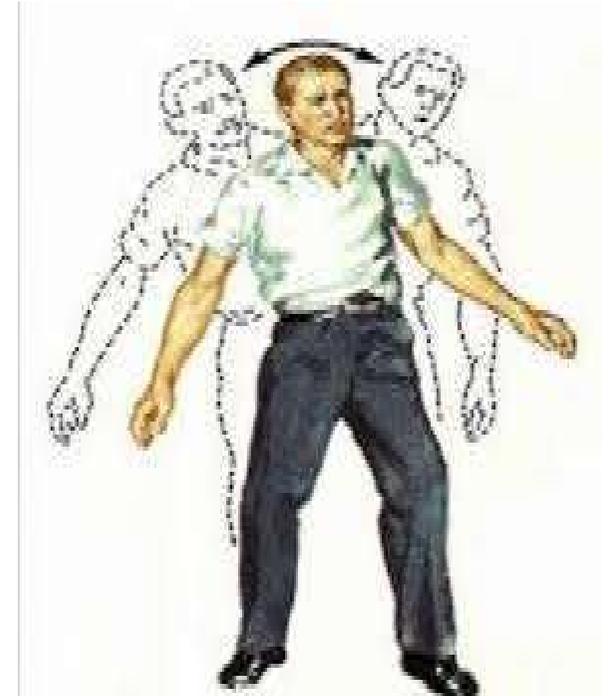
- Integrar las vías sensitivas y las vías motoras
- Regular la coordinación de los movimientos
- Regular la marcha y el equilibrio postural



Células de Purkinje

SCA2

- Producida por el incremento del número de repeticiones del trinucleótido CAG en la región codificable del gen *ATXN2*, localizado en el brazo largo del cromosoma 12, por encima de 32 repeticiones.
- Disartria cerebelosa
- Dismetría
- Adiadococinesia
- Contracturas musculares dolorosas
- Enlentecimiento de los movimientos oculares sacádicos
- **Trastornos de la marcha y la postura**



INTRODUCCIÓN

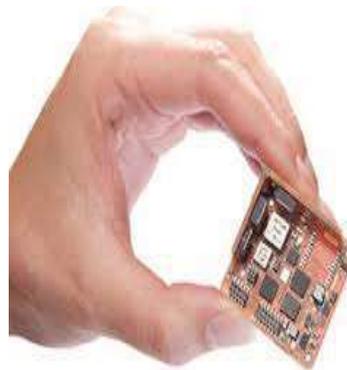
Evaluación clínica de trastornos de la marcha y postura



- Es ineficiente para estudiar y caracterizar las alteraciones tempranas de la marcha y la postura en el estadio prodrómico de la enfermedad y por consiguiente para la búsqueda de biomarcadores preclínicos y de progresión**
- Método clínico de gran aplicación (SARA) del inglés Scale for the Assessment and Rating of Ataxia
 - Permite evaluar la severidad del síndrome cerebeloso y su progresión
 - Permite evaluar efecto de ensayos clínicos y estrategias terapéuticas
 - Poca sensibilidad
- Depende mucho de la experiencia del médico o del investigador**
- Alta susceptibilidad al error**

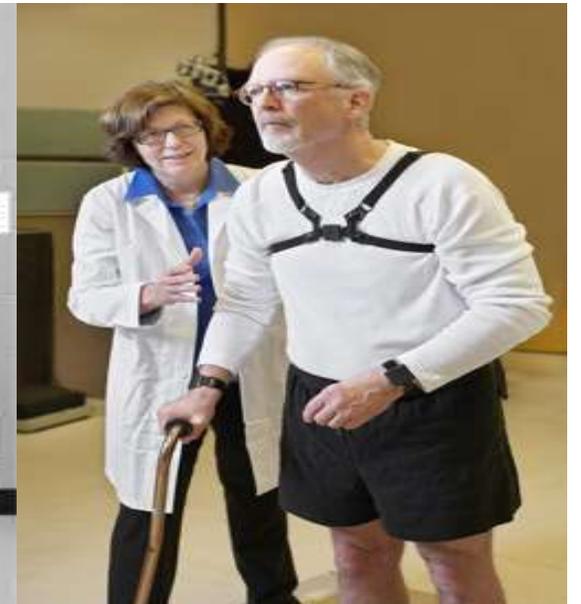
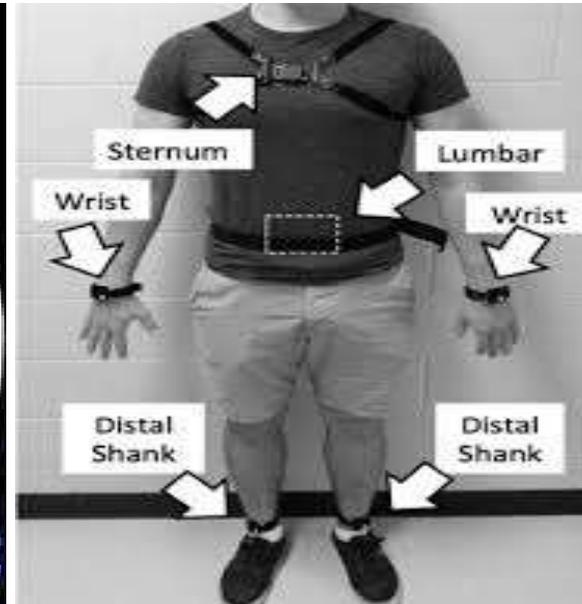
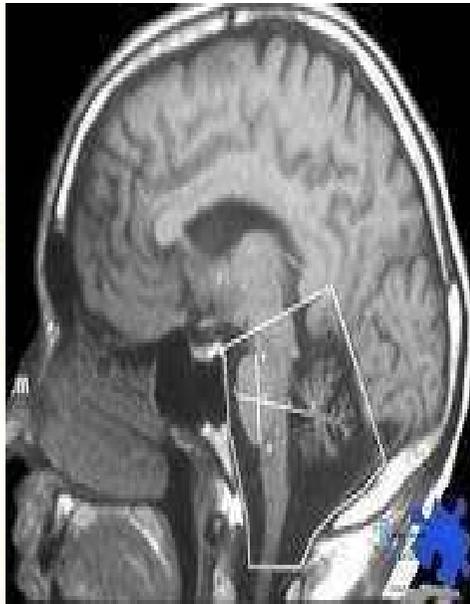
INTRODUCCIÓN

Los sistemas de sensores corporales portátiles se están introduciendo cada vez más en la práctica clínica para el análisis del movimiento, debido a sus características de discreción, ligereza, uso ecológico, bajo costo y facilidad de uso, así como por su capacidad para proporcionar medidas objetivas de la marcha y de la postura



OBJETIVO

Describir nuevos biomarcadores preclínicos de alteraciones tempranas de la marcha y de la postura en portadores presintomáticos de la SCA2



PACIENTES Y MÉTODOS

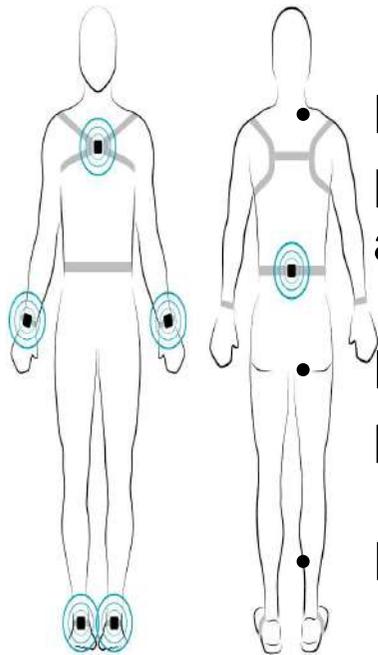
Tabla 1: Características de los individuos que participaron en el estudio

VARIABLES	Presintomáticos	Controles
N	30	30
Edad de los individuos (Años)	43.30 ± 10.5 (22-73)	47.30 ± 12.01 (21-74)
Tiempo estimado para debutar con la enfermedad (Años)	10 ± 9 (9-33)	-
Talla de la mutación (Número de repeticiones de CAG)	36.44 ± 1.9 (32-41)	-
SARA score (Puntuación)	1 ± 1 (0-2.5)	0

PACIENTES Y MÉTODOS

Mobility Lab

Variables de marcha



• **Miembros inferiores:** velocidad de la marcha, longitud del paso, elevación del pie, ángulo de contacto del pie con el piso, ángulo de despegue del pie, doble soporte y balanceo del pie

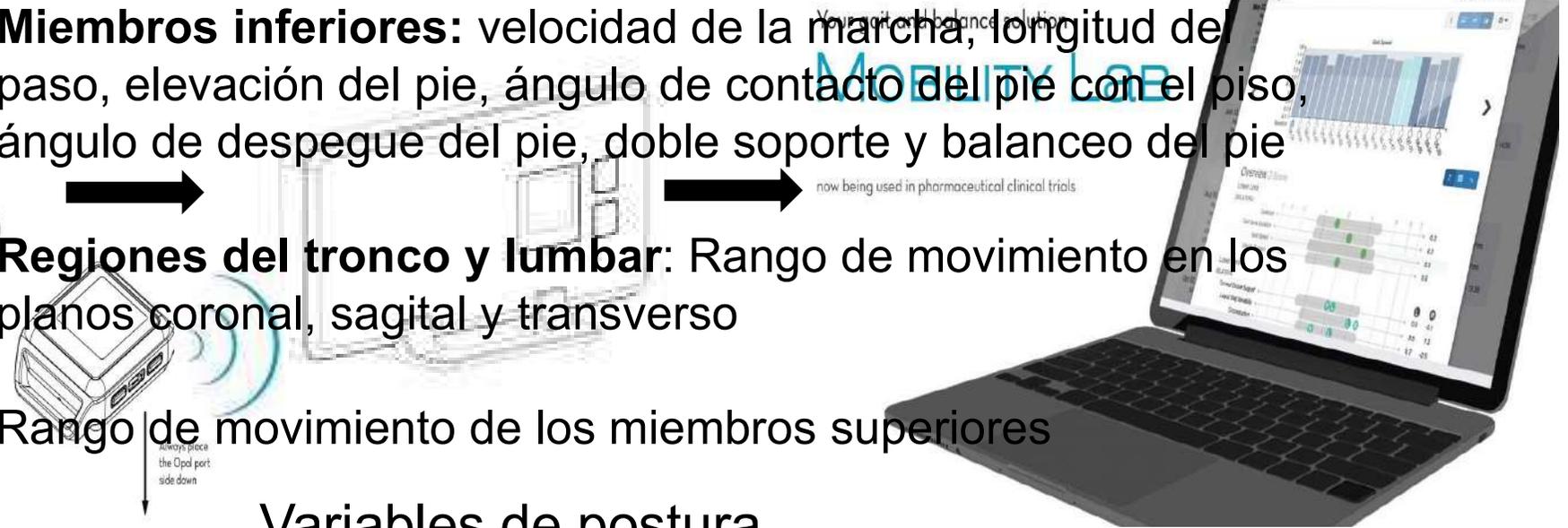
• **Regiones del tronco y lumbar:** Rango de movimiento en los planos coronal, sagital y transverso

• Rango de movimiento de los miembros superiores

Variables de postura

- Sacudidas (Jerks)
- Velocidad media de las oscilaciones (Mean Velocity)
- Longitud de las oscilaciones (Path length)

Figura 1: Sistema de sensores inerciales APDM Mobility Lab



RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Análisis de la Marcha

Tabla 1: Comparación de las variables de la marcha de los miembros inferiores. Marcha normal

Variables		Presintomáticos	Controles	t	p
Velocidad de la marcha (m/s)	promedio	1.05 ± 0.1	1.03 ± 0.1	0.47	0.637
	std	0.06 ± 0.03	0.04 ± 0.01	2.55	0.016
Longitud del paso (m)	promedio	1.09 ± 0.1	1.10 ± 0.1	-0.35	0.727
	std	0.04 ± 0.02	0.03 ± 0.01	2.76	0.010
Elevación del pie (cm)	promedio	0.80 ± 0.36	0.60 ± 0.25	2.39	0.023
	std	0.33 ± 0.15	0.25 ± 0.06	2.37	0.024
Ángulo de contacto del pie con el piso (grado)	promedio	13.47 ± 5.47	10.80 ± 8.70	1.41	0.163
	std	3.47 ± 0.83	2.67 ± 0.50	4.50	0.00003
Ángulo del despegue del pie (grados)	promedio	34.32 ± 3.91	36.53 ± 3.52	-2.30	0.023
	std	1.71 ± 0.50	1.32 ± 0.31	3.67	0.0005
Doble soporte (%GCT)	promedio	21.33 ± 2.96	19.67 ± 2.42	2.27	0.030
	std	1.33 ± 0.47	1.06 ± 0.39	2.20	0.036
Balanceo (%GCT)	promedio	39.33 ± 1.47	40.16 ± 1.20	-2.31	0.028
	std	0.87 ± 0.24	0.66 ± 0.18	3.42	0.001

GCT: Porcentaje del tiempo para completar un ciclo de la marcha

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Tabla 2: Comparación de las variables de la marcha del tronco y la region lumbar. Marcha Normal

Variables			Presintomáticos	Controles	t	p
Rango de movimiento en el plano Coronal (grados)	lumbar	promedio	12.12 ± 3.33	9.22 ± 2.86	3.62	0.001
		std	0.85 ± 0.27	0.67 ± 0.17	3.12	0.003
	tronco	promedio	6.00 ± 2.06	6.05 ± 2.22	-0.08	0.939
		std	1.13 ± 0.36	0.95 ± 0.27	2.19	0.033
Rango de movimiento en el plano Sagittal (grados)	lumbar	promedio	6.27 ± 1.94	5.81 ± 2.63	0.76	0.447
		std	0.90 ± 0.33	0.72 ± 0.16	2.52	0.015
	tronco	promedio	5.10 ± 0.86	4.11 ± 0.94	2.97	0.004
		std	1.19 ± 0.50	1.02 ± 0.38	1.51	0.137
Rango de movimiento en el plano Transverso (grados)	lumbar	promedio	13.29 ± 4.26	10.04 ± 4.78	2.79	0.007
		std	1.93 ± 0.51	1.7 ± 0.40	1.64	0.107
	tronco	promedio	9.18 ± 3.27	8.49 ± 2.68	0.90	0.373
		std	1.64 ± 0.53	1.58 ± 0.52	0.43	0.672

No diferencias significativas en el rango de movimiento de los miembros superiores entre portadores presintomáticos y controles

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Marcha en tándem

- Incremento significativo del rango de movimiento en el plano coronal en la zona lumbar en los presintomáticos
- Incremento significativo del rango de movimiento en el plano sagital en la zona del tronco en los presintomáticos
- Incremento significativo del rango de movimiento en los miembros superiores en los presintomáticos
- Incremento significativo del rango de movimiento en el plano transversal en la zona del tronco en los presintomáticos que tuvieron un SARA score mayor que 0 con respecto a los que obtuvieron un SARA score de 0

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Análisis de la Postura

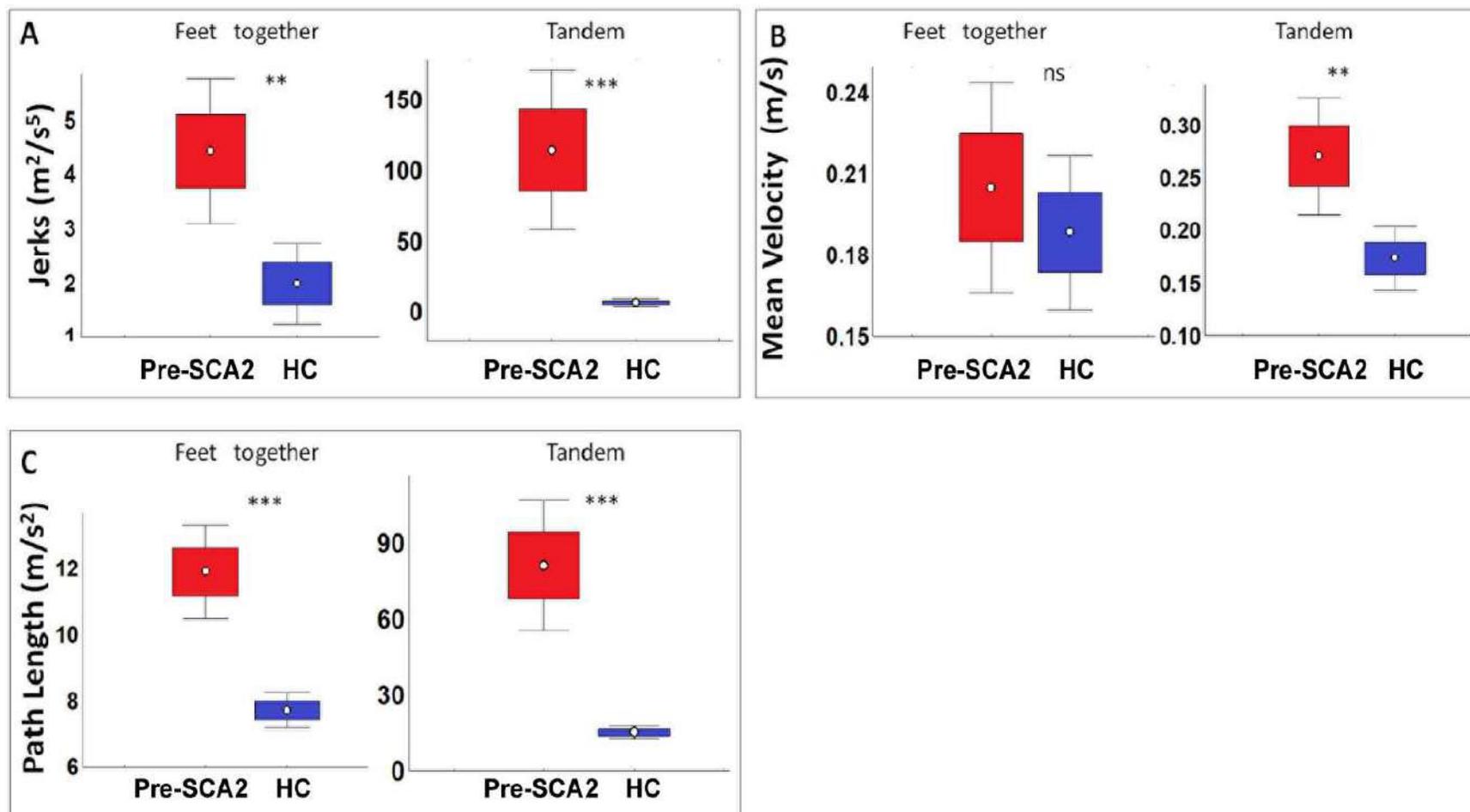


Figura 2: Alteraciones de la postura en presintomáticos en las posturas con pies juntos y tándem

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Tabla 3: Correlaciones entre las variables de la marcha normal y las repeticiones de CAG y tiempo estimado para el debut de la ataxia

Variable	Edad de inicio estimada	
	r	p
Ángulo de despegue del pie (grados)	0,56	0,002
Variabilidad de la velocidad de la marcha (m/s)	-0,40	0,033
Variabilidad del ángulo de contacto del pie con el piso (grados)	-0,41	0,032

Variable	Repeticiones CAG	
	r	p
Velocidad de la marcha (m/s)	-0,48	0,018
Ángulo del despegue del pie (grados)	-0,40	0,033

No correlación entre los parámetros de la postura con la edad de inicio predicha ni con las repeticiones CAG

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Hallazgos más significativos

- Aumento de la variabilidad en el período de balanceo, el ángulo de despegue del pie y el ángulo de contacto del pie con el piso, que reflejan una variabilidad significativa entre los distintos ciclos de marcha, como resultado de una baja ritmicidad de movimiento.
- Aumento de los rangos de movimiento coronal y transversal medios en la posición lumbar, así como del rango de movimiento sagital en la posición del tronco, resultado de movimientos hipermétricos de segmentos corporales axiales.
- Cambios en la velocidad de la marcha, el doble apoyo y los tiempos de balanceo, reflejando mecanismos compensadores de la hipermetría de la porción axial del cuerpo.
- Inestabilidad postural temprana en las posturas de pies juntos y en tándem, reflejando la afectación cerebelosa temprana, pero también podría sugerir la implicación de vías somatosensoriales y disfunción vestibular.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Hallazgos más significativos

- Los análisis de correlación revelaron que la disminución del ángulo de despegue del pie constituye un mecanismo compensatorio que evita los primeros deterioros del equilibrio dinámico revelados por el aumento del rango de movimientos troncal / lumbar durante la marcha.
- No diferencias en casi todas las métricas de marcha y postura entre prodrómicos con puntaje positivo en los ítems SARA correspondientes y aquellos con puntaje cero.

- Se confirmó la utilidad limitada de la escala SARA para la búsqueda de biomarcadores preclínicos de anomalías cerebelosas sutiles, lo que sentó las bases para la evaluación instrumental de la marcha y la postura en portadores presintomáticos de la SCA2.
- El estudio de la marcha y la postura mediante los sistemas de sensores inerciales proporcionan parámetros cuantitativos que ayudan a diferenciar de forma fiable los patrones de marcha normal de los patológicos y, por lo tanto, mejoran el diagnóstico y el seguimiento de las anomalías de la marcha y la postura
- Existen alteraciones tempranas de la marcha y el control postural en el estadio presintomático, lo que ofrece información sobre esta etapa temprana de la enfermedad y proporciona nuevos biomarcadores potenciales con una utilidad sustancial esperada en ensayos clínicos futuros

Realizar un estudio longitudinal para determinar como se comportan estas variables en el tiempo con vistas a encontrar nuevos biomarcadores de progresión de la marcha y la postura en el estadio prodrómico de la SCA2

PRIMER TALLER DE NEUROREHABILITACIÓN Y ATENCIÓN SOCIAL EN LA ATAXIA ESPINOCEREBELOS TIPO 2

ALTERACIONES TEMPRANAS DE LA
MARCHA Y LA POSTURA EN LA ETAPA
PRESINTOMÁTICA DE LA ATAXIA
ESPINOCEREBELOS TIPO 2.

LIC. YASMANY GONZÁLEZ GARCÉS

HOLGUÍN, 2022

