

**Tesis en opción al título de licenciada en Psicología**

**CARACTERÍSTICAS DE LAS FUNCIONES COGNITIVAS DEL SÍNDROME  
CEREBELOSO COGNITIVO AFECTIVO EN JÓVENES CON SCA-2 DE LA  
PROVINCIA DE HOLGUÍN.**

**Autora:** Lorena Remón Suárez

**Tutora:** M. Sc. Zuleyra González Melik

**HOLGUÍN**

**2019**

Exergo

*“El conocimiento es una aventura incierta que  
conlleva en sí misma y permanentemente el riesgo de  
ilusión y de error”*

*Edgar Morin*

## **Dedicatoria**

**A todas las personas que forman parte de mi vida, por su constante  
colaboración.**

**A mi esposo, a Bety mi segunda madre y mi hija, luz de mis ojos por  
convertirse en motor impulsor y soporte en los momentos más difíciles,  
haciendo posible este sueño realidad.**

## **Agradecimientos**

**A mi tutora Zuleyra por su rigor científico, por ayudarme y tenerme mucha  
paciencia**

**A mi hija por darme tanto cariño**

**A mi esposo por estar siempre ahí en cuerpo y alma y acompañarme en las  
noches de desvelo.**

**A mi tía Bety y mi abuela Zeida que han estado en todo momento con  
alegrías y tristezas dándome aliento.**

**A mi hermana y mi madre por su amor incondicional.**

**A Estela por confiar en mí**

**A Matilde por ayudarme en los números, las tablas y los gráficos**

**A mis amigas incondicionales Mónica, Dayana, Oleidis, Mili por estar  
siempre ahí cuando las necesito.**

**A Carlos y Arlena por haber transitado en los seis años de Psicología  
conmigo y haberme apoyado en los momentos de desesperanza**

**Gracias a los pacientes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 por su ayuda  
voluntaria, pues sin ellos no hubiera sido posible.**

**A todos muchas gracias porque las palabras no alcanzan para expresar mi  
gratitud.**

## **Resumen**

La presente investigación se realizó con el objetivo de caracterizar las funciones cognitivas del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en jóvenes con SCA-2. En nuestro país el presente estudio constituye uno de los primeros abordajes relacionados con estos pacientes. Además de contar con una herramienta poderosa para determinar si poseen o no el síndrome y lograr el seguimiento de un paciente a través del tiempo. Se realizó una investigación descriptiva, de corte transversal apoyado en la metodología cuantitativa, empleando la revisión de las historias clínicas, entrevista semiestructurada y la escala CCAS-S. Para el procesamiento estadístico se utilizó el programa SSPS v23.0. Los resultados obtenidos evidencian déficits en la función ejecutiva caracterizada por alteraciones en la memoria de trabajo, el razonamiento abstracto y la fluidez verbal. Se detectaron dificultades en el lenguaje, además de agramatismo y diprosodia. Las habilidades visoespaciales evidencian un comprometimiento en la organización visoespacial.

## **Abstract**

The present investigation was conducted with the objective of characterizing cognitive functions in Cerebellum Cognitive Affective Syndrome in young individuals with **SCA-2**. In our country, this investigation constitutes one of the first approaches related to these patients, in addition to having a powerful tool to determine if they suffer from the syndrome or not, thus achieving the patient's follow up throughout time. A cohort transversal descriptive investigation was carried out using medical records revision, semi-structured interview and **CCAS-S** scale. SPSS v23 program was used for statistic processing. Results show deficits in executive function characterized by alterations in working memory, abstract reasoning and verbal fluency. Speech difficulties were detected apart from **agrammatism** and **diprosody**. Visospatial abilities are evidence of compromised visospatial organization.

## Índice

<b>Introducción</b> .....	1
<b>Capítulo I. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA</b>	
1.1 Ataxias Hereditarias: aproximación a sus aspectos generales.....	7
1.2 Cerebelo mucho más que coordinación motora.....	11
1.3 Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo / Síndrome de Schmahmann...	15
1.4 Aspectos generales de la juventud.....	19
<b>Capítulo II. METODOLOGÍA</b>	
2.1 Metodología.....	22
2.2 Tipo de estudio.....	22
2.3 Población y muestra.....	23
2.4 Definición teórica y operacional de la variable.....	24
2.4.1 Definición teórica de la variable.....	24
2.4.2 Definición operacional de la variable.....	24
2.5 Procedimientos y técnicas empleadas.....	26
2.5.1 Procesamiento estadístico de los datos.....	28
2.6 Análisis de los resultados.....	29
2.6.1 Discusión de los resultados.....	37
<b>Conclusiones</b> .....	40
<b>Recomendaciones</b> .....	41
<b>Bibliografía</b> .....	42
<b>Anexos</b> .....	48

## Introducción

Las enfermedades neurodegenerativas se agrupan en un género de desórdenes cognitivos y constituyen una alteración en la estructura y función del Sistema Nervioso Central de inicio insidioso, curso lento y progresivo, mucho más lento que las enfermedades hereditarias metabólicas, a tal punto que el paciente o los familiares no recuerdan el inicio preciso de las mismas (Bringas, 2009).

La Ataxia se encuentra dentro de estas enfermedades neurodegenerativas y se refiere a un estado patológico de la coordinación de los movimientos con una sintomatología amplia que impacta tanto en el quehacer diario del que la padece, como en su entorno familiar de forma negativa.

Las Ataxias Espinocerebelosas se caracterizan por trastornos neurodegenerativos hereditarios, muy heterogéneos desde el punto de vista clínico, patológico y genético. Actualmente se conocen 48 formas moleculares diferentes (Velázquez y Escalona, 2009). Dentro de ellas, la Ataxia Espinocerebelosa tipo II (SCA2) presenta la tasa de prevalencia más elevada en Cuba.

En nuestro país los primeros reportes acerca del incremento de estas afecciones fueron realizados por Estrada, al observar que la mayoría de los pacientes atendidos con ataxias hereditarias provenían de la región oriental del país (Velázquez, 2006).

En Cuba hay, 160 familias de SCA2, que involucran casi 800 pacientes, 3.500 descendientes de primer grado "en riesgo", y 6,500 personas "en riesgo" de segundo, tercer o cuarto grado (Velázquez, Rodríguez y Fernández, 2017).

En Holguín vive el 96,4 % de los enfermos y el 95,7 % de las familias como resultado de investigaciones y rehabilitación del efecto fundador antes mencionado (Velázquez, 2012).

Esta situación de salud en la provincia de Holguín propició la creación de un Centro especializado para la Investigación y la Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias en Cuba (CIRAH) en el 2002, donde se atienden a todas las familias

procedentes de los diferentes territorios del país, con el objetivo de desarrollar diferentes investigaciones clínicas, epidemiológicas, moleculares y neurofisiológicas.

La SCA2 se caracteriza por la degeneración del cerebelo y otras estructuras del sistema nervioso tales como el tallo cerebral, la médula espinal, el tálamo y la corteza. Está acompañada también por un trastorno de la marcha que se manifiesta por inestabilidad, incoordinación y aumento de la base de sustentación, así como incoordinación de las extremidades, dismetría y disartria. Los pacientes presentan, además, disfagia, trastornos oculomotores, neuropatía periférica, alteraciones del sueño y deterioro cognitivo (Velázquez, 2012). Estas últimas manifestaciones brindan evidencias importantes sobre el posible rol del cerebelo en el control de las funciones cognitivas.

Aunque el cerebelo ha sido relacionado siempre con el control y la coordinación del movimiento, en los últimos años se ha acumulado un número importante de datos que sugieren su implicación con funciones de alto nivel. Los primeros informes en general, eran anecdóticos y no patológicamente verificados y la posibilidad de una contribución del cerebelo a la función no motora era menospreciado.

Recientemente los científicos han estado en función de comprender las funciones del cerebelo y la posibilidad de que esté involucrado en áreas de procesamiento neurológico más allá del control motor, como las funciones de alto nivel, teniendo en cuenta su anatomía y las conexiones con los hemisferios cerebrales y el tallo cerebral (Schmahmann, 2004).

Producto al daño cerebeloso que ocurre en los pacientes con SCA2, se han desarrollado diferentes estudios desde varias disciplinas científicas que han permitido conocer sobre los déficits en el área neurocognitiva. Por lo que investigaciones realizadas sugieren que la pérdida del componente cerebeloso de estos circuitos neuronales produce una dismetría del pensamiento. (Schmahmann, 1996, Schmahmann & Sherman, 1998).

Schmahmann y Sherman describen por primera vez en la revista *Brain* en el año 1998 el término Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo (CCAS) o Síndrome de Schmahmann, para englobar las disfunciones observadas tras analizar a 20 pacientes con lesiones cerebelosas adquiridas como única patología, describiendo un perfil de alteraciones cognitivas, conductuales y afectivas.

Esta investigación asume la participación del cerebelo en las funciones de alto nivel y la necesidad de describir casos relevantes que fundamenten esta teoría. Para ello, Schmahmann y Sherman, emplean pruebas neurológicas, test de estados mentales, estudios neuropsicológicos y de neuroimágenes en pacientes con enfermedades cerebelosas y obtienen como resultado la descripción de esta nueva entidad clínica, el CCAS.

Este síndrome se manifiesta en déficits en las funciones ejecutivas (planeación, fluidez verbal, razonamiento abstracto, memoria de trabajo), en la cognición espacial específicamente en la organización visoespacial, déficit en el lenguaje, agramatismo, aprosodia y anomia. Además de cambios de personalidad, como el aplanamiento afectivo, desinhibición y comportamientos inapropiados.

La disfunción del cerebelo se manifiesta como ataxia cuando está involucrado el cerebelo sensoriomotor y como un CCAS cuando la patología se encuentra en el hemisferio lateral del cerebelo posterior (involucrado en el procesamiento cognitivo) o en el vermis (cerebelo límbico) (Schmahmann, 2004).

El debate acerca de la relevancia clínica de las funciones no motoras del cerebelo se ha visto obstaculizada por la falta de datos en pacientes que muestran una correlación entre el daño del cerebelo y cambios en el comportamiento. Schmahmann y Sherman (1998) realizaron estudios donde describen las manifestaciones conductuales clínicamente relevantes en pacientes cuyas lesiones son confinadas al cerebelo, indicando que los hallazgos en estos cambios de comportamiento pueden ser diagnosticados por especialistas y cuantificados por pruebas neuropsicológicas, y es consistente con las predicciones derivadas de anatomía, fisiología y estudios de neuroimagen funcional.

Desde la práctica clínica se ha observado cómo a estos pacientes se le diagnostica el síndrome motor asociado a la enfermedad mediante la historia familiar, la evaluación neurológica (con estudios de apoyo en los que se incluyen estudios de imagen, electrofisiología y patología) y el análisis genético. Sin embargo, se han trabajado, pero con poca profundidad las manifestaciones del deterioro neurocognitivo en estos sujetos que presentan características propias según el transcurso de la enfermedad.

En estos pacientes existe una pérdida de la función general, pero son los aspectos cognitivos (los procesos del conocimiento) los que más desgaste le producen para su desarrollo social, siendo tan necesarios para manejarse adecuadamente en la vida cotidiana.

Estas alteraciones se abordarán asociadas al Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en pacientes jóvenes holguineros con SCA2, siendo esta población la más propensa a padecer la enfermedad o en riesgo de enfermar, pues en los últimos años la edad de aparición de las SCA2 es más temprana, manifestándose con más frecuencia en la etapa de la juventud, trayendo consigo que el deterioro sea aún mayor.

El escenario anterior descrito requiere de lograr en el entorno una descripción de este síndrome en estos pacientes que permita el diagnóstico temprano y la evolución del mismo a partir de los aspectos conservados.

Hasta el momento existe escasa literatura científica que refiera estudios de manifestaciones cognitivas en SCA2 específicamente en jóvenes, estos aspectos importantes del comportamiento de alto nivel tienen un impacto en la calidad de vida, el empleo, las relaciones personales y la necesidad de ser reconocido por la profesión médica, los pacientes y sus familias.

La necesidad de detectar a tiempo las deficiencias y potencialidades en la cognición de estos pacientes, facilitará a los profesionales implicados desarrollar, aplicar y evaluar programas de rehabilitación más específicos y eficaces que pueden optimizar el curso de la enfermedad.

Los elementos anteriormente expuestos llevaron a elaborar el siguiente **problema de investigación**: ¿Qué características de las funciones ejecutivas, lenguaje y habilidades visoespaciales presenta el Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en jóvenes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 en la provincia de Holguín?

Para solucionar el problema científico se propone como **objetivo general**: Caracterizar las funciones ejecutivas, déficit de lenguaje y las habilidades visoespaciales del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en jóvenes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 (SCA 2) en la provincia de Holguín.

**Objetivos específicos:**

- ✓ Describir las funciones ejecutivas del CCAS en jóvenes con SCA2 en la provincia de Holguín.
- ✓ Describir el déficit de lenguaje del CCAS en jóvenes con SCA2 en la provincia de Holguín.
- ✓ Describir las habilidades visoespaciales del CCAS en jóvenes con SCA2 en la provincia de Holguín.

El valor teórico de la investigación radicará en la contribución a los escasos estudios que dispone nuestro país, así como una visión más amplia de las funciones ejecutivas, lenguaje y habilidades visoespaciales del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en pacientes jóvenes con SCA2. También posibilitará una nueva comprensión de cómo definir y entender el papel del cerebelo en el comportamiento de las funciones de alto nivel, cuyos resultados serán de beneficio para futuras investigaciones psicológicas y neuropsicológicas desde diferentes enfoques científicos.

La proyección social consistirá en proveer una descripción de las funciones cognitivas de este síndrome en pacientes con SCA2 mediante un instrumento psicométrico del que no se disponía para determinar la presencia del CCAS, permitiendo el monitoreo en el tiempo de los cambios cognitivos, la aparición de nuevos déficits en dominios previamente no afectados, así como la mejora o recuperación de una lesión con terapia.

La presente investigación se encuentra estructurada en dos capítulos. La Fundamentación Teórica se plantea en el Capítulo I. En el mismo se abordan consideraciones necesarias acerca de la SCA2, la implicación del cerebelo en los procesos del alto nivel, las características del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo y aspectos generales de la juventud.

En el segundo capítulo se describe el diseño metodológico de la investigación, metodología, tipo de estudio, población y muestra, definición teórica y operacional, procedimientos y técnicas empleadas, procesamiento estadístico de los datos, el análisis de los resultados obtenidos en la investigación y la discusión de los mismos.

Por último, se ofrecen las conclusiones y recomendaciones del trabajo.

## **CAPITULO 1. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA.**

### **1.1 Ataxias Hereditarias: aproximación a sus aspectos generales**

Las primeras observaciones clínicas sobre la marcha atáxica fueron realizadas según Velázquez (2008) por Galen en 1821, quien consideró como causas desencadenantes el efecto de la embriaguez alcohólica y la senilidad, incluyendo posteriormente a la sífilis.

A comienzos del siglo XIX, Duchenne utilizó el término “ataxia locomotora” para denominar a la Tabes Dorsal. Friedreich, en 1863, fue el primer autor en describir pacientes con una forma hereditaria de ataxia autosómica recesiva que se diferenciaba de la “ataxia locomotora”. En 1893, Pierre Marie llamó la atención sobre un grupo de familias, reportadas en la literatura, que sufrían de una forma de ataxia hereditaria clínicamente distinta de la reportada por Friedreich, usualmente con herencia autosómica dominante (Velázquez, 2006).

Desde entonces, numerosos tipos de ataxias han sido descritas en la literatura. Harding (1984) considera que no es exagerado plantear la existencia de tantas clasificaciones como autores han trabajado en el tema. Esto dio paso a que a finales del siglo XX, se produjeran avances notables en la genética molecular que permitieron la identificación de los genes responsables de varias de estas condiciones (Delplanque, 2008).

Por tanto “ataxia” (del griego a- que significa "negativo" o "sin" y *taxia* que significa "orden") es un signo clínico que se caracteriza por provocar la descoordinación en el movimiento de las partes del cuerpo de cualquier animal, incluido el hombre. Esta descoordinación puede afectar a los dedos y manos, a los brazos y piernas, al cuerpo, al habla, a los movimientos oculares, al mecanismo de deglución, etc.

Actualmente, se entiende por ataxia un trastorno de la coordinación de los movimientos, debido a la lesión del cerebelo, sus vías aferentes y/o eferentes, la médula espinal, los nervios periféricos y/o el tallo cerebral (Tallaksen, 2008). Según su causa, las ataxias se clasifican en hereditarias, adquiridas y esporádicas. Las formas hereditarias constituyen un grupo clínico y

genéticamente heterogéneo de múltiples afecciones neurodegenerativas que, en su mayoría, se transmiten con patrón de herencia autosómica dominante.

Lo planteado anteriormente expone que la Ataxia es una enfermedad neurodegenerativa que con el paso del tiempo deteriora la actividad motora y la coordinación de los movimientos de las personas que la padecen. Estas patologías se consideran como parte de las afecciones neurológicas más graves que afectan al ser humano, lo que está dado por su presentación clínica progresiva e invalidante, y la evolución inevitable a la muerte por la inexistencia de tratamientos efectivos (Perlman, 2016).

En 1993, investigadores identificaron el sitio cromosómico donde se localiza el gen productor de esta enfermedad y en el año 1996 se descubre su mutación. A esta forma de ataxia, se le dio la designación molecular de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2, del inglés *Spinocerebellar Ataxia type 2*) y le fue atribuido un lugar en la clasificación de las ataxias hereditarias en el *Handbook of Clinical Neurology: Punto G 11.51: dominant ataxia Cuban type with imbalance, slow eye movements and decreased reflexes* (Gispert, Twells, Orozco, Brice, Werer y Heredero, 1993 citado en Medrano, 2009).

Las SCAs tienen una prevalencia mundial de 1 -4 casos/100 000 habitantes. Sin embargo, en algunas regiones pueden ser más comunes (Durr, 2010). Tal es el caso de la SCA3 en las Islas Azores, Portugal (Sequeiros y Coutinho, 1993; Vale y col., 2010 citado en Rodríguez, 2013) y la SCA2 en Holguín, Cuba (Velázquez y Escalona, 2009). Estas dos formas moleculares son las más frecuentes a nivel internacional, con una frecuencia estimada del 21% para la SCA3 y del 15% para la SCA2 (Schöls y col., 2004 citado en Rodríguez, 2013).

Hasta la fecha se han descrito varias formas moleculares SCA, dentro de ellas la SCA2 es la segunda forma más frecuente en el mundo, en Cuba en la provincia de Holguín es donde se registra la mayor prevalencia, con 500 afectados por 100 000 habitantes y más de cinco mil descendientes propensos a padecerla. Entre los municipios más afectados se encuentran: Holguín, Báguanos y Cacocum (Velázquez, 2012).

Por esta razón se propició la creación de un Centro especializado para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias en Cuba (CIRAH), con el objetivo de brindar asistencia médica a familias afectadas y se desarrollan programas de Diagnóstico Prenatal, Presintomático y la Neurorehabilitación Multifactorial de la SCA2 (Montero, 2009).

Como resultado, se logró la caracterización neurofisiológica somática y autonómica de la SCA2, la identificación de factores modificadores en la edad de inicio y el curso evolutivo, la existencia y caracterización de un gen modificador (gen de la SCA6), o el efecto del estrés oxidativo y algunos oligoelementos, así como el desarrollo de un modelo celular y de animal transgénico (Montero, 2009).

Dentro de esos programas se encuentran el de rehabilitación y el de diagnóstico predictivo de la SCA2. El primero se dirige a modificar los efectos de la neurodegeneración, por lo que constituye una beneficiosa alternativa terapéutica. El segundo, brinda a las personas con riesgo la opción de conocer su estado genético desde los estadios preclínicos de la enfermedad; también posibilita optar por el diagnóstico prenatal, encaminado a cortar la cadena de transmisión, por lo que contribuye a reducir la incidencia de la SCA2 a largo plazo (Velázquez, 2012).

En la actualidad el Programa de Rehabilitación Integral que ofrece Cuba en este centro posee una experiencia de más de 10 años, donde se han beneficiado más de 700 pacientes de Cuba, además de otros provenientes de México, España, Francia y República Dominicana.

Dentro del programa de rehabilitación se encuentra la fisioterapia respiratoria, la técnica de locomoción reflejada, la estimulación sensorio - motriz, las técnicas de fisioterapia considerada como tradicionales que se sustentan en llevar a cabo ejercicios de refuerzo muscular, de posicionamiento, estiramientos, masajes e incluso ejercicios de movilización, yoga, y la ejercitación con el especialista de terapia ocupacional donde llevan a cabo acciones diarias de la vida cotidiana.

Las afecciones del tipo neurológico, así como la Ataxia requieren de manera irremediable el trabajo y la ayuda de fisioterapeutas especializados. Gracias a

estos, es que las personas que se enfrentan a dichas situaciones de salud pueden conseguir reducir los dolores que sufren, evitar el avance de las mismas e incluso lo más importante, pueden lograr una mejor calidad de vida.

La SCA2 ha sido investigada desde diferentes disciplinas científicas como la genética, neurofisiología, química, neurología, fisioterapia, entre otras, develando a la ciencia grandes avances en este tema.

El cuadro clínico de la SCA2 fue descrito inicialmente por Orozco DG y cols. en 1990, en enfermos procedentes de Holguín. Establecieron como criterios diagnósticos el síndrome cerebeloso, asociado a movimientos oculares sacádicos (MOS) lentos y a reflejos osteotendinosos anormales. Describieron la ausencia de rigidez, espasticidad, atrofia óptica, retinopatía y demencia (Medrano, 2006). Sin embargo, las mayores contribuciones al cuadro clínico de la enfermedad han sido aportados por Velázquez y colaboradores en varios estudios (Velázquez, 2009).

La edad de inicio de los síntomas es variable y se relaciona con el tamaño de la mutación, aunque el promedio de comienzo es en la cuarta década. La enfermedad progresa más rápidamente cuando empieza a manifestarse antes de los 20 años.

Las primeras descripciones anatomopatológicas de la SCA2 la realizaron Estrada y varios investigadores, donde encontraron alteraciones en el cerebelo, tallo cerebral y médula espinal. En el cerebelo reportaron la disminución del peso global y pérdida marcada de las células de Purkinje. En el tallo cerebral existe disminución del peso y el volumen, y reducción de las fibras olivocerebelosas y pontinas del pedúnculo cerebeloso medio. Se presenta una marcada disminución neuronal en la oliva inferior, el puente, los núcleos precerebelosos y los relacionados con la ingestión (Estrada, 1999). En la médula espinal existe desmielinización en los cordones posteriores, los haces espinocerebelosos dorsales, las raíces anteriores y posteriores, y las fibras intraganglionares. Las neuronas motoras del asta anterior, las de las columnas de Clarke y las sensitivas de los ganglios dorsales están disminuidas (Rüb, 2007).

Esta situación de salud que involucra una degeneración del cerebelo, permite vincular la modulación cerebelosa de los diferentes subsistemas con los déficits que provocan en los pacientes que la padecen.

## **1.2 Cerebelo mucho más que coordinación motora**

Una estructura de gran importancia en el sistema nervioso central (SNC) de los vertebrados, es el cerebelo, que tiene una participación importante en la ejecución de actos motores eficaces y ajustados.

El término *cerebellum* significa “cerebro pequeño”, lo que sugiere que los anatomistas clásicos lo consideraron como una especie de añadido, de menor tamaño, al cerebro principal. Su papel sería dar continuidad, suavidad y armonía al comportamiento motor. Su lesión total o parcial perturba esta función de coordinación motora y produce, por lo tanto, alteraciones en la postura y el movimiento (Ghez, 2000).

El cerebelo se encuentra ubicado en la zona posterior del cerebro a la altura del puente tronco encefálico, bajo el lóbulo occipital (ligeramente por encima de la nuca). Se une al resto del cerebro mediante los pedúnculos inferior, medio y superior, que son un conjunto de fibras nerviosas que llevan información del resto del cuerpo al cerebelo (afereencias), o del cerebelo al resto del cuerpo (eferencias). De hecho, de no ser por los pedúnculos, se encontraría separado del resto del cerebro (Asencio, 2017).

Está dividido en dos hemisferios, y la porción del cerebelo que se encuentra entre estos es llamado vermis. Además, es la única parte del cerebro que cuenta con Células de Purkinje, un tipo de neuronas esenciales para su funcionamiento que permite integrar la información que recibe (Asencio, 2017).

Las neurociencias han abordado algunas de las funciones del cerebelo entre ellas la de “comparador” de las diferencias existentes entre las órdenes motoras y sus resultados prácticos, tratando de disminuir los desajustes que se producen durante el movimiento. Otra de sus funciones es la de actuar como “coordinador” del movimiento, haciendo que los distintos actos motores que componen la secuencia de un comportamiento complejo se sucedan en armonía y sin

sobresaltos. Por otra parte, el cerebelo actúa también como un “reforzador” del movimiento, facilitando las señales motoras generadas inicialmente en los centros motores corticales y el tronco encefálico (Ghez, 2000).

Sin embargo, investigaciones clínicas recientes y estudios experimentales en poblaciones normales han proporcionado evidencia sustancial orientada hacia la implicación del cerebelo en las más altas funciones no motoras (Grasso, Gagliardi, Triulzi, Bresolin, Fabbro & Borgatti, 2007). Esta evidencia lo vincula en la modulación del procesamiento cognitivo afectivo (Andreasen & Pierson, 2008; Baillieux, De Smet, Paquier, De Deyn & Mariën, 2008).

Estudios en pacientes con lesiones cerebelosas, sugieren que este desempeña un papel importante en las funciones superiores y que es necesario un adecuado funcionamiento cerebeloso para una ejecución correcta de las funciones cognitivas.

Es necesario destacar que los aportes clínicos y de neuroimagen sugieren que las diferentes funciones cognitivas se encuentran bajo el servicio de diferentes áreas cerebelosas lo que apoya la noción de una división topográfica dentro del cerebelo. Por lo tanto, diversos estudios están siendo encaminados a esclarecer si la afectación que se produce en la conducta por una lesión cerebelosa se debe a un fallo en una función global controlada por el cerebelo, o si por el contrario una lesión específica en este provoca déficits concretos en la conducta.

Las funciones cognitivas que quedan afectadas tras una lesión cerebelosa son muchas y muy variadas, pero los mecanismos por los cuales el cerebelo afecta a la cognición aún no se conocen (Hickey, Sherman, Goldenberg, Kritzer, Caruso, Schmahmann & Colvin, 2018). No obstante, se han planteado diferentes hipótesis, que proporcionarían una explicación general de cuáles son las operaciones que lleva a cabo el cerebelo y cómo estas afectan a las funciones mentales superiores (Barrios & Guàrdia, 2001).

Una de las hipótesis más plausibles es que el cerebelo lleve a cabo una función global, en la que éste funcione como un sistema corrector capaz de anticipar,

prevenir y rectificar errores que pueden producirse en la conducta, sea esta motora, cognitiva y/o afectiva.

Lo cierto es que la evidencia neuroanatómica ha dado paso a una serie de hipótesis apoyadas por distintos autores, que, en esencia, propondrían que los mecanismos por los cuales el cerebelo afecta a la cognición son básicamente los mismos que se implicarían en el movimiento (Barrios & Guàrdia, 2001).

Una de las hipótesis más sistematizadas es la de Schmahmann, que propone que la disrupción de las conexiones anatómicas cortico-ponto-cerebelosas y cerebelo-tálamo-córtex cerebral serían las responsables de los déficit neuropsicológicos y afectivos que se evidencian tras las lesiones cerebelosas. El cerebelo sería capaz de integrar la información que recibe procedente del córtex asociativo, y generar respuestas adecuadas en cada caso. De esta manera, al igual que el cerebelo es capaz de regular el ritmo, la fuerza y la precisión de los movimientos, también sería capaz de regular la velocidad, la consistencia y la adecuación de los procesos cognitivos, y provocar en caso de error una dismetría en el pensamiento (Schmahmann, 1998).

Por tanto, el cerebelo participaría de modo directo y activo en los procesos de aprendizaje de tareas motoras; dicha participación se añadiría de alguna manera a su papel regulador y coordinador de la reacción de actos motores concretos; por lo que podría ser este el sitio donde ocurre el proceso de aprendizaje motor y, quizá también, el lugar donde dicha información queda almacenada en forma de memoria.

Para ello, se ha propuesto un mecanismo a través del cual sería posible este proceso de aprendizaje, donde la fibra trepadora tendría la capacidad de disminuir la respuesta de la célula de Purkinje a la acción excitadora de las fibras paralelas. Este efecto podría almacenarse de modo indefinido en los circuitos cerebelosos, produciendo una “depresión a largo plazo” de la actividad de las células de Purkinje (Krupa, 1993 citado en Delgado, 2001).

Por otra parte, al referirnos a los procesos cognitivos se ha mostrado activación cerebelosa cuando se han estudiado diferentes aspectos de la memoria. Por

ejemplo, la memoria de trabajo como la habilidad de mantener y manipular la información en la mente, y en estudios recientes se ha hallado activación en diferentes áreas, que formarían un circuito compuesto por regiones prefrontales (áreas 6, 44, 46 y 9 de Brodmann), parietales, temporales, del cíngulo anterior y cerebelosas (Delgado, 2001).

Con respecto a la atención, estudios de resonancia magnética funcional (RMF) hallaron activación en el cerebelo posterior en tareas de atención selectiva y atención de desplazamiento, al parecer independiente de la activación motora. Mientras que el hemisferio cerebeloso anterior derecho, mostró una clara activación durante la realización de una tarea puramente motora, la región posterior superior del cerebelo se activó cuando la tarea a realizar era atender a un estímulo visual; en este caso, el hemisferio cerebeloso anterior derecho, no mostró ninguna activación. Al realizar una tarea que requeriría atención visual y una respuesta motora se activaron ambas zonas (Barrios & Guàrdia, 2001).

Este resultado hizo concluir a los autores que el cerebelo se implica en la atención selectiva y que la activación que se puede observar en él durante estas tareas se diferencia anatómicamente de la activación puramente motora.

Gracias al avance de las neurociencias siguen incrementándose los datos que avalan la posible implicación del cerebelo no solo en el comportamiento motor sino en las conductas emocionales, procesos de tipo perceptivo y cognitivo, así como su lesión produce también déficit diversos en la esfera neuropsicológica.

En el caso de la cognición y las emociones se propone, por un lado, que las regiones cerebelosas más antiguas, el lóbulo floculonodular, el vermis, el núcleo fastigial y, en menor medida, el núcleo globoso, podrían considerarse equivalentes de un cerebelo límbico y serían responsables de los primitivos mecanismos de defensa. Por otro lado, también se ha hipotetizado que los hemisferios laterales cerebelosos y los núcleos dentado y emboliforme pueden ser responsables de la modulación del pensamiento, la planificación, la formulación de estrategias, el aprendizaje, la memoria y el lenguaje (Guell, Gabrieli & Schmahmann, 2018).

Mientras que las tareas que requieren razonamiento conceptual o solución de problemas, tradicionalmente se han considerado como pruebas sensitivas en lesiones del lóbulo prefrontal y dada la complejidad de estas pruebas y teniendo en cuenta los diversos procesos cognitivos que requieren, algunos trabajos de neuroimagen funcional se han centrado en el estudio de diferentes regiones que son esenciales para solucionar este tipo de tareas.

Barrios & Guàrdia (2001) realizaron un estudio de la activación que se produce en los núcleos profundos del cerebelo cuando un grupo de sujetos sanos realiza una tarea que requiere la solución de problemas. Para ello, proponen una tarea control en la que únicamente se requiere una ejecución motora y una tarea experimental comparable, en el ámbito motor, con la tarea control que implicaba un componente cognitivo. Se observa que, durante la tarea experimental, la extensión de la activación en el núcleo dentado es tres o cuatro veces mayor en relación con el número de *píxels* activados durante la ejecución de la tarea control; por ello, los autores concluyen que el incremento de activación en el núcleo dentado se asocia con el procesamiento cognitivo.

Por tanto, la función del cerebelo en la cognición, al igual que en el movimiento, consistiría en la de prevenir, detectar y corregir errores. De esta forma el cerebelo funcionaría como un nodo decisivo en la distribución de circuitos neuronales que se subordinan no solo a la función motora sino también a comportamientos autonómicos límbicos y cognitivos.

### **1.3 Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo/ Síndrome de Schmahmann.**

Recientemente investigadores se han dado a la tarea mediante experimentos de neuroimagen funcional, nociones teóricas, estudios de comportamiento y fisiológicos, así como hallazgos anatómicos de mostrar la activación cerebelosa por tareas no motoras.

Las enfermedades hereditarias degenerativas del cerebelo, en particular, han recibido considerable atención en los últimos años, ya que las SCAs se han

identificado como un grupo distinto de trastornos que en muchos casos tienen una base genética definible.

Estos trastornos se caracterizan por incoordinación, pérdida del equilibrio, dificultades en la marcha, extremidades y movimientos oculares, y disartria. Sin embargo, las lesiones cerebelosas no siempre se manifiestan con síndromes atáxicos motores.

Por ello Schmahmann y Sherman en 1998 realizaron una investigación con el objetivo de determinar si existía un patrón predecible de los cambios cognitivos y conductuales clínicamente relevante en este tipo de pacientes, cuyos resultados indicaron que existía un patrón de anomalía de comportamiento denominando el Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo, donde aplicaron diversos exámenes neurológicos, pruebas mentales y evaluaciones neuropsicológicas. Entre los principales resultados encontraron un patrón de cambios conductuales que conforman este síndrome clínico y es consistente con las predicciones derivadas de los estudios de neuroimágenes funcionales, anatómicos y fisiológicos.

El síndrome es descrito por primera vez en la revista *Brain* en ese mismo año en el artículo *The cerebellar cognitive affective syndrome*. Plasmando en el documento las características siguientes del síndrome: (i) Alteraciones de las funciones ejecutivas. Esto incluye deficiencias en la planeación, razonamiento abstracto, memoria de trabajo y disminución de la fluidez verbal. (ii) Deterioro de la cognición espacial, incluida la desorganización visoespacial y memoria visoespacial deteriorada. (iii) Cambio de personalidad, caracterizado por aplanamiento o embotamiento afectivo y comportamiento desinhibido o inapropiado. (iv) Dificultades lingüísticas, incluida disprosodia, agramatismos y anomia leve. El efecto de estas alteraciones en el funcionamiento cognitivo es una disminución general de la función intelectual (Schmahmann & Sherman, 1998).

El CCAS desde su primera descripción ha sido objeto de varias investigaciones en diferentes poblaciones y patologías cerebelosas.

Entre ellos en el año 2000 los investigadores Levisohn, Golomb y Schmahmann publican el estudio *Neuropsychological consequences of cerebellar tumor*

*reception in children. The cerebellar cognitive affective syndrome in a paediatric population* con el objetivo de describir el comportamiento de este síndrome en la población infantil con lesiones cerebelosas adquiridas. Para ello evaluaron neuropsicológicamente 19 niños sobrevivientes de tumores que han mostrado déficit cognitivo a largo plazo después de la cirugía. Como resultados se evidenció un deterioro en las funciones ejecutivas, específicamente en la planeación y la secuenciación, las funciones visoespaciales, la expresión del lenguaje, la memoria verbal y la modulación de los afectos; y que los déficits en el comportamiento son más visibles en los adultos que en los niños (González, 2018).

Más tarde en febrero del 2004 Jeremy Schmahmann publica el artículo *Disorders of the Cerebellum: Ataxia, Dysmetria of Thought, and the Cerebellar Cognitive Affective Syndrome* con el objetivo de realizar una revisión de los principales aspectos de los trastornos del cerebelo. Se sistematiza la definición de CCAS y se abordan sus componentes cognitivos y psiquiátricos, junto con la discapacidad atáxica motora de los trastornos del cerebelo y se conceptualizan dentro de la hipótesis de la disimetría del pensamiento (González, 2018).

Posteriormente en el 2017 los investigadores Hoche, Guell, Vangel, Sherman y Schmahmann publican *The cerebellar cognitive affective/ Schmahmann syndrome scale*, la escala del síndrome de Schmahmann (CCAS\_Scale) validada en el contexto norteamericano. Los principales objetivos del estudio fueron examinar el perfil neuropsicológico de pacientes con lesiones del cerebelo para probar y explorar las conclusiones originales relativas al síndrome; desarrollar una batería de pruebas cognitivas del cerebelo para su uso y detectar el deterioro cognitivo en pacientes; además de analizar si el rendimiento cognitivo es diferente en pacientes con lesiones cerebelares aisladas frente a aquellos con patología cerebelosa compleja.

Un aspecto importante del CCAS es la desregulación afectiva que ocurre cuando las lesiones involucran el vermis y el núcleo fastigial. La desregulación afectiva es

abordada por diferentes autores como cambios de personalidad y en otros como alteraciones neuropsiquiátricas (Schmahmann, 2004). Estas últimas son las que se evalúan en la escala CCAS-S.

Una de las investigaciones foráneas relacionadas con este tema, fue publicada por Schmahmann, Weilburg & Sherman en el 2007 *The neuropsychiatric of the cerebellum- insight from the clinic* con el objetivo de describir los trastornos neuropsiquiátricos en adultos y niños con varias patologías cerebelosas.

Los resultados arrojaron comportamientos como distráctibilidad e hiperactividad, impulsividad, desinhibición, ansiedad, comportamientos estereotípicos, pensamiento ilógico y la falta de empatía, así como también agresión e irritabilidad. Además de comportamientos obsesivos y rumiativos, disforia y depresión, apatía e incapacidad para apreciar los límites sociales.

En el estudio *Schmahmann's syndrome- identification of the third cornerstone of clinical ataxiology*, los investigadores Manto y Mariën (2015) hacen referencia que este síndrome incluye síntomas neurocognitivos, afectivo comportamentales complejos, que se asignan a una alteración funcional de caminos recíprocos que conectan al cerebelo con circuitos límbicos, prefrontales y la corteza asociativa temporal- parietal. En consecuencia, la introducción de este síndrome ha permitido enriquecer la forma de acercarse a enfermedades como las ataxias hereditarias.

Los estudios realizados en los pacientes con una disfunción cerebelosa como las ataxias hereditarias, sus componentes cognitivos han sido investigados y se presentan como limitaciones en la capacidad cognitiva, la flexibilidad, los tiempos de reacción más lentos durante el procesamiento y una modulación atencional.

El CCAS ha sido ampliamente replicado en adultos y niños con enfermedades cerebelosas neurodegenerativas y adquiridas (Tedesco, Chiricozzi, Clausi, Lupo, Molinari & Leggio, 2011), así como también en congénitas y lesiones neonatales propiciando un desarrollo del concepto de CCAS (Levisohn, Cronin &

Schmahmann 2000, Schmahmann, 2007; Limperopoulos, Bassan, Gauvreau, Robertson, Sullivan & Benson, 2007).

Estos aspectos relevantes del comportamiento de las funciones de alto nivel y el cerebelo, tienen un impacto en la calidad de vida, el desempeño profesional y las relaciones personales de estos pacientes que deben ser de dominio del equipo multidisciplinario y la familia que los asisten.

#### **1.4 Aspectos generales de la juventud**

El síndrome de Schmahmann ha permitido sistematizar aspectos relevantes al deterioro cognitivo de los pacientes con ataxia en general, específicamente en la SCA2, a medida que el inicio de esta, se manifiesta más temprano en el desarrollo, trae consigo que se agudicen sus alteraciones.

Por lo que diagnosticar el CCAS en la juventud permitiría avanzar hacia estrategias de rehabilitación novedosa y más específica. Siendo esta etapa considerada durante muchos años, un tema de especial interés, no solo por las particularidades que encierra, sino por las huellas que deja generalmente en cada individuo. Donde además se producen cambios cualitativos y cuantitativos que influirán en el desarrollo de cada sujeto, siendo clave el proceso de socialización, y en el transcurso de la misma, el joven se preparará para cumplir determinados roles sociales propios de la vida adulta.

Por ello podría definirse como un proceso de tránsito, independientemente de la concepción teórica que sobre el desarrollo asumen diversos autores, casi la totalidad considera que el criterio principal para la delimitación de esta etapa no responde a la edad cronológica.

Sin embargo, la doctora Laura Domínguez enfatiza que la juventud constituye ante todo “una edad psicológica”, pues parte de considerar el desarrollo como un proceso que no ocurre automáticamente, ni está determinado fatalmente por la maduración del organismo, sino que tiene ante todo una determinación histórico

social, al decir de L.S. Vigotsky, creador del enfoque histórico-cultural sobre el desarrollo de las funciones psíquicas superiores.

Domínguez (2003) considera que, en la etapa de la juventud, los sujetos han cambiado tanto el contenido como la forma de sus ideales, por tanto, son más estructurados que en etapas anteriores. La tarea principal que debe enfrentar el joven es la de autodeterminarse en las diferentes esferas de su vida, dentro de sus sistemas de actividad y comunicación.

En la etapa juvenil según refiere esta autora los sujetos se insertan en grupos de manera más intencionada e independiente según sus necesidades, identidad, motivaciones. Esos grupos constituyen un refugio y una plataforma de desarrollo del estilo de vida, siendo el grupo un espacio donde los sujetos pueden ser creativos y sentirse seguros. Lo mismo ocurre con sus familias, siempre y cuando la comunicación con ambos padres sea en base al respeto, la comprensión, la reflexión y la búsqueda de consenso.

Surge la concepción del mundo permitiendo al joven estructurarse a través de planes, objetivos, metas y estrategias correspondientes para su consecución, el sentido de la vida o proyecto de vida.

En la juventud, la identidad personal, también denominada autovaloración (autoconocimiento y autoevaluación del sujeto de sus cualidades físicas, psicológicas y morales) debe alcanzar un importante grado de estructuración y estabilidad y conducir al joven a proponerse tareas para su autoeducación, ya que el principal propósito que él debe acometer es el de determinar su futuro lugar en la sociedad. Así, la elección de la futura profesión o actividad laboral, y su desempeño, se apoyan en la valoración que hace el sujeto de sus capacidades, cualidades e intereses, y forma parte esencial de la elaboración de un proyecto de vida, que le permita encaminar su conducta presente en pos de objetivos situados, temporalmente, a largo plazo (Domínguez, 2007).

Transitar por esta etapa es un gran paso, pero si además son jóvenes con una discapacidad, su trayecto encierra preocupaciones y retos que les impone su

condición. Entonces ese joven al igual que el resto compartirá una serie de características, vivencias y dificultades, y al mismo tiempo experimentará otros obstáculos derivados de su situación de discapacidad.

Pongamos entonces la mirada en una realidad que impacta la vida de un grupo de personas cubanas, específicamente holguineros, que su cotidianidad está marcada por una enfermedad hereditaria que afecta su bienestar físico y mental. Donde ser portador del gen de la ataxia, indicaría la pérdida de oportunidades, rechazo, dificultades en las relaciones de pareja, limitaciones en la independencia, transformar sus proyectos, en conclusiones se acelerará su tiempo de vida.

Por tanto, la práctica clínica para avanzar, demanda conocer cuáles son específicamente las características de las funciones cognitivas presentes del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en estos jóvenes, teniendo en cuenta además al cerebelo como un componente esencial de los mecanismos cerebrales para la personalidad, el estado de ánimo y el intelecto.

## **CAPÍTULO II ASPECTOS METODOLÓGICOS**

En el capítulo se abordan los presupuestos metodológicos de la investigación, ofreciéndose una caracterización de la muestra seleccionada para el estudio, así como los criterios que se tuvieron en cuenta para su conformación. Además, se ofrece una descripción de las etapas del mismo, las técnicas empleadas en cada una, sus respectivos procedimientos de aplicación, el análisis y discusión de los resultados.

### **2.1 Metodología**

La presente investigación toma posición en el paradigma cuantitativo, para dar cumplimiento a los objetivos planteados. Los métodos cuantitativos son muy potentes en términos de validez externa, ya que, con una muestra representativa de la población, hacen inferencia a dicha población con una seguridad y precisión definida.

Este tipo de investigación debe ser lo más objetiva posible. Los fenómenos que se observan y/o miden no deben ser afectados por el investigador. Éste debe evitar en lo posible que sus temores, creencias, deseos y tendencias influyan en los resultados del estudio o interfieran en los procesos y que tampoco sean alterados por las tendencias de otros (Hernández, Fernández y Baptista, 2010).

### **2.2 Tipo de Estudio**

Basándose en el propósito o finalidad perseguida se desarrolló un estudio de tipo descriptivo clasificado entre los estudios empíricos con metodología cuantitativa, encaminado a buscar específicamente las características de las funciones cognitivas del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo en un grupo de jóvenes con SCA2. Además de ser un estudio observacional que tiene como objetivo “la observación y registro” de acontecimientos sin intervenir en el curso natural de estos.

Según su dimensión temporal es un diseño transversal, pues los datos se recolectaron en un solo momento.

### **2.3 Población y muestra**

Esta investigación está enmarcada dentro de la ciudad de Holguín.

Se selecciona como población de estudio los pacientes jóvenes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 del municipio de Holguín. Esta población es escogida a partir del criterio de accesibilidad, pues la población accesible permite que sea factible en tiempo y científicidad la investigación. Por tanto, porta las características necesarias para tomar la muestra de estudio.

Se tienen en cuenta los siguientes **criterios de inclusión:**

- ✓ Diagnóstico clínico y molecular de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2.
- ✓ Estadio I de la enfermedad: es un estadio ligero, inicial donde los pacientes presentan trastornos ligeros de la marcha, que pueden desempeñar de forma independientes las actividades de la vida diaria, además de no presentar un avanzado deterioro cognitivo que dificulte la investigación.
- ✓ Diagnosticado CCAS.
- ✓ Edad comprendida entre 18 y 35 años.
- ✓ Voluntariedad para participar en la investigación.

**Criterios de exclusión:**

- ✓ Sujetos con patología psiquiátrica.
- ✓ Sujetos con tratamiento psicofarmacológico.
- ✓ Sujetos con otras enfermedades neurológicas asociadas o no a la SCA2.

**Criterios de salida:**

- ✓ Que no deseen continuar en el estudio.

Para el proceso de selección de la muestra se partió de los 25 jóvenes con diagnóstico de SCA2 y se seleccionaron 6 sujetos que fueron diagnosticados con CCAS por la clínica con otros instrumentos, para garantizar que los objetivos de la investigación sean cumplidos.

Se utilizó un muestreo no probabilístico intencional pues se requiere no tanto una “representatividad” de los elementos de la población, sino una cuidadosa y

controlada elección de los casos que cumplen con las características especificadas.

De la muestra seleccionada en cuanto al sexo, existe un emparejamiento, un 50% de mujeres y un 50% hombres (**Ver Anexo1**).

Desde el punto de vista de la edad en el grupo de pacientes se cuenta con 2 de 22 años que representa el 33.3%, 1 de 26 años que representa 16.7%, 1 de 29 años que representa 16.7%, 1 de 30 años representando el 16.7% y 1 de 35 años que representa 16.7%, para un total de 6 (**Ver Anexo 1**).

De acuerdo al grado de escolaridad, con nivel 1 (novenno grado) 2 casos, en nivel 2 (obrero calificado) 1 caso y en nivel 3 (técnico medio) 3 casos (**Ver Anexo1**).

## **2.4 Definición teórica y operacional de la variable**

### **2.4.1 Definición teórica**

Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo (CCAS): se caracteriza por (i) alteraciones de las funciones ejecutivas. Esto incluye deficiencias en la planeación, razonamiento abstracto, memoria de trabajo y disminución de la fluidez verbal. ii) deterioro de la cognición espacial, incluida la desorganización visoespacial y memoria visoespacial deteriorada. (iii) Cambio de personalidad, caracterizado por aplanamiento o embotamiento afectivo y comportamiento desinhibido o inapropiado. (iv) Dificultades lingüísticas, incluida disprosodia, agramatismo y anomia leve. El efecto de estas alteraciones en el funcionamiento cognitivo es una disminución general de la función intelectual (Schmahmann & Sherman, 1998).

### **2.4.2 Definición Operacional de la variable**

#### **Funciones Ejecutivas (FE)**

Las funciones ejecutivas son las capacidades implicadas en la formulación de metas, planificación para su logro y ejecución de la conducta de forma eficaz,

creativa y socialmente aceptada. Los procesos asociados a las FE son diversos e incluyen principalmente la anticipación, selección de metas, planeación, iniciación de la actividad, autoregulación, flexibilidad mental, control de la atención, uso de la retroalimentación, inhibición y la memoria de trabajo (Anderson, 2002 citado en Lozano & Ostrosky, 2011). Son responsables tanto de la regulación de la conducta manifiesta como de la regulación de los pensamientos, recuerdos y afectos que promueven un funcionamiento adaptativo (ver Fuster, 2000, 2004).

En la escala CCAS las funciones ejecutivas referidas anteriormente son medidas por las pruebas: fluidez semántica, categoría de alternar, retentiva verbal, intervalo numérico hacia adelante, intervalo numérico hacia atrás, similitudes y *go no go*.

### **Déficit de Lenguaje (DL)**

La utilización del lenguaje verbal implica modalidades particulares de comportamiento cuyas variedades primarias son la producción y la comprensión de mensajes (Stoodley & Schmahmann, 2009).

Aunque parece haber suficiente evidencia para creer que el cerebelo lateral derecho se implica en la generación y selección de palabras, la localización de esta activación varía en los distintos estudios; por ello, no queda claro si estas diferencias en la localización se deben a factores metodológicos o a que las diferentes versiones utilizadas de la prueba activen subregiones específicas dentro del cerebelo (Stoodley & Schmahmann, 2009).

Una posterior comprensión del rol modulador del cerebelo en el lenguaje incluye la contribución del cerebelo a la percepción del lenguaje y el discurso, la planificación motora del lenguaje, el procesamiento sintáctico y la producción dinámica del lenguaje, la lectura y la escritura (Mariën, Adamaszek, Barwood, Beaton & Desmond, 2014).

En la escala CCAS-S las alteraciones del lenguaje son evaluadas en la fluidez semántica y fonológica.

## **Disminución de las Habilidades Visoespaciales (HV)**

El déficit en la cognición espacial en la descripción original del CCAS es demostrada en el orden secuencial y las características de la figura cuando los pacientes dibujan o copian los diagramas.

La prueba de la copia del Cubo, marca diferencias cuando se realiza en 2D contrario a 3D, en la que se presentan daños en el lóbulo posterior cerebeloso que se conecta con la corteza asociativa parietal posterior (Schmahmann & Pandya, 1998). Se muestran así déficits en la cognición espacial incluida la desorganización visual-espacial y la alteración de la memoria visual-espacial.

### **Análisis de errores**

En la escala se obtienen como resultados dos puntuaciones, un total y un total de errores.

El total de errores se obtiene a partir de los puntos de corte que se calcularon para cada subescala, que van determinar que, al cometer un error en una prueba, se considere que la prueba es fallida. El total de errores es la medida que va a permitir discriminar si se posee o no el síndrome CCAS (**Ver Anexo 2**).

## **2.5 Procedimientos y técnicas empleadas**

**Escala CCAS-S:** La escala del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo (CCAS) / Síndrome de Schmahmann es un instrumento de detección para revelar este síndrome en pacientes con lesión cerebelosa. Evalúa diferentes dominios cognitivos: atención y concentración, funciones ejecutivas, memoria, lenguaje, habilidades visuales espaciales, pensamiento abstracto y características neuropsiquiátricas.

El tiempo para administrar la escala es de aproximadamente 10 minutos en los controles saludables y de aproximadamente 12 minutos en los pacientes con deterioro.

El total se obtiene sumando la puntuación de cada una de las subescalas. El rango de puntajes de aprobado en la escala se extiende desde 82 (suma de

puntajes mínimos de aprobación para cada ítem en la escala) a 120 (suma de puntajes máximos para cada ítem); la medida de aprobado / reprobado proporciona un error máximo de puntaje de 10 (es decir, 10 pruebas fallidas).

El resultado total no determina si un paciente tiene o no el CCAS, pero proporciona detalles cuantitativos adicionales del rendimiento de estos en cada dominio y va permitir tener una medida para seguir la evolución en el tiempo de la progresión o no con respecto al deterioro que presentan. El total de errores es el que determina si está presente o no el síndrome (**Ver Anexo 2**).

<b>Dominios</b>	<b>Subescalas</b>	<b>Descripción</b>
<b>Funciones ejecutivas</b>	Fluidez semántica, categoría de alternar, retentiva verbal, intervalo numérico hacia adelante, intervalo numérico hacia atrás, similitudes y <i>go no go</i> .	La reducción o pérdida de estas funciones afecta la capacidad del individuo para llevar una vida independiente socialmente aceptada, que propicia que se manifieste en rechazo y aislamiento social.
<b>Déficit de lenguaje</b>	Fluidez semántica y fonológica y durante la aplicación de las otras pruebas que facilitan la expresión oral de los participantes	Las dificultades en estos dominios dan cuenta de las afectaciones en el lenguaje, sobre todo la producción oral, que va marcando un deterioro que afecta su diario vivir.
<b>Disminución de las habilidades visoespaciales</b>	Cubo Copia de Cubo	Estos resultados son transversalizados por la pérdida de la motricidad fina para escribir y dificulta la realización del dibujo.

**Tabla 6.** Relación de dominios y subescalas que evalúa la escala CCAS-S.

**Entrevista semiestructurada:** con el objetivo de extraer la mayor cantidad de información necesaria. Se parte de una guía con una serie de preguntas preestablecidas, pero que en este caso constituyen una “guía flexible” que el entrevistador puede manejar de acuerdo a la información valiosa, útil o novedosa que vaya apareciendo, así como profundizar en el déficit cognitivo (**Ver Anexo3**).

**La observación abierta** se utilizó conjuntamente con la aplicación de la escala como medio de obtener información y/o corroborar la recibida.

**Historia Clínica del paciente:** con el objetivo de obtener un conocimiento inicial de cada uno de los pacientes, sus antecedentes personales, familiares, el tiempo de diagnosticado de la enfermedad, su cuadro sintomático, tipos de tratamientos y descartar patologías psiquiátricas.

**Procedimientos:**

La investigación se realiza en dos sesiones de trabajo para cada paciente donde se controlaron las condiciones ambientales de la aplicación (iluminación, ventilación), el horario del día (la sesión de la mañana), los niveles de ayuda y el *rapport*.

En la primera sesión de trabajo se le solicitó el consentimiento informado para participar en el estudio (**Ver Anexo 4**). Luego se le realizó una entrevista para determinar el déficit cognitivo de estos pacientes.

En la segunda sesión de trabajo se aplicó la escala CCAS-S, donde se describe a cada paciente detalladamente las instrucciones para su aplicación.

**2.5.1 Procesamiento estadístico de los datos**

El análisis de los datos en el estudio se realizó mediante el uso de diferentes estadígrafos, utilizando el programa SPSS v 23.0 para Windows.

Una vez que se introdujeron los resultados de la aplicación al programa, se procedió a realizar tablas cruzadas y el cálculo de frecuencia pertenecientes a la estadística descriptiva.

## 2.6 Análisis de los resultados

Inicialmente se llevó a cabo la revisión de la Historia Clínica de los pacientes en estudio, obteniéndose información previa y datos generales que posteriormente se corroboraron con la aplicación de otros métodos y técnicas en el transcurso de la investigación.

Los pacientes fueron notificados portadores del gen de la ataxia a los 18 años, sin manifestar aún los síntomas propios de la enfermedad. En algunos casos no transitó mucho tiempo para comenzar a observarse la sintomatología referente, a la coordinación motora como inestabilidad, incoordinación, dismetría y como expresión de la dificultad del lenguaje la disartria, entre otras. También se comprobó que los pacientes no presentaran patologías psiquiátricas o tuvieran tratamientos con psicofármacos, además de descartar enfermedades neurológicas asociadas a la enfermedad.

Por su parte en el transcurso de la entrevista semiestructurada en conjunto con la observación se encontraron dificultades en la distribución del fondo atencional, les costaba trabajo recordar las fechas, acontecimientos recientes, manifestando alteraciones en la memoria, reveló reducción de las habilidades de razonamiento, pobre planificación de la capacidad de organización, problemas en lenguaje en cuanto al discurso poco fluido, pobreza de contenido, comprensión, flexibilidad comprometiendo así su adecuado funcionamiento y desarrollo en su medio. Sin embargo, no presentaron dificultades en cuanto a la orientación temporal.

Las afectaciones cognitivas en estos pacientes se analizaron también tras la aplicación de la escala CCAS-S, donde se midió el desempeño de las tareas que responden a los dominios de la función ejecutiva, déficit de lenguaje y habilidades visoespaciales.

En primer lugar, las **funciones ejecutivas** son evaluadas en las pruebas de fluidez semántica, categoría de alternar, retentiva verbal, intervalo numérico hacia

delante y hacia atrás, similitudes, *go no go*, pues permitirá describir estas capacidades.

La fluidez semántica se evalúa en los dominios de la función ejecutiva y déficit de lenguaje, para las cuales tiene el mismo punto de corte. Las puntuaciones mínimas de los pacientes oscilaron entre 7 y 14 puntos representando el 83.3%, mientras que solo un caso obtuvo la calificación superior de 15 puntos representando el 16.7% **(Ver tabla7)**.

Puntuaciones	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
7	1	16,7	16,7
11	1	16,7	33,3
12	1	16,7	50,0
13	1	16,7	66,7
14	1	16,7	83,3
15	1	16,7	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 7.** Distribución por frecuencia de la puntuación Fluidez semántica

Como se muestra en la tabla anterior casi el total de los pacientes de estudio, tuvieron dificultades para enunciar la mayor cantidad de animales según el tiempo indicado, además de la repetición de palabras ya mencionadas.

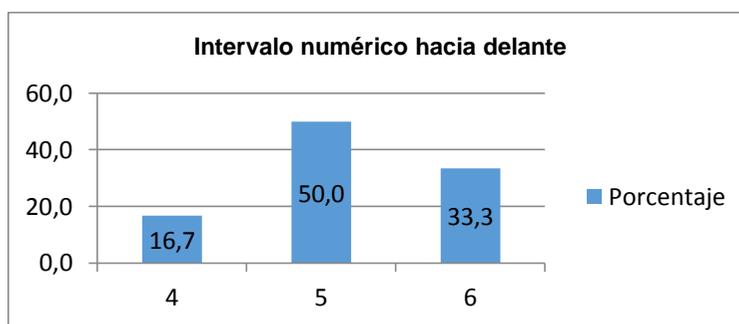
En la categoría de alternar el punto de corte para esta subescala es de 5 puntos, donde las calificaciones obtenidas por los pacientes se comportaron de la siguiente forma, 4 de ellos oscilaron entre 2 y 5 puntos representando el 66.7%, y 2 pacientes alcanzaron la puntuación de 6 puntos para un 33.3% **(Ver tabla 8)**.

<b>Categoría de alternar</b>			
Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
2	1	16,7	16,7
3	1	16,7	33,3
4	1	16,7	50,0
5	1	16,7	66,7
6	2	33,3	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 8.** Distribución por frecuencia de la puntuación Categoría de alternar

Se encontraron dificultades en el transcurso de la tarea, pues requirieron la repetición de la demanda y presentaron problemas en ir alternando un vegetal y profesión según exigía la orden, manifestándose así un funcionamiento defectuoso en la capacidad para planificar, controlar y verificar.

El intervalo numérico hacia delante en correspondencia con el punto de corte se comportó de la siguiente manera, 1 paciente de 4 puntos para un 16.7%, 3 pacientes de 5 puntos para un 50% y 2 de 6 puntos para un 33.3% **(Ver gráfico 3)**.



**Gráfico 3.** Distribución por frecuencia de la puntuación Intervalo numérico hacia delante

Se presentaron algunas dificultades para establecer adecuadamente la secuencia de los dígitos, en algunos casos la cadena más larga que lograron mencionar fue de seis números pero incluye algunas correcciones luego de verbalizada la respuesta, por lo que se revelan problemas en las capacidades mentales necesarias para formular metas, planificar el modo de lograrlas y llevar adelante el plan de manera eficaz.

En la prueba para el intervalo numérico hacia atrás las evaluaciones estuvieron en el rango de 2 y 3 puntos representando el 50% respectivamente, lo cual no presenta dificultades en relación con el punto de corte **(Ver gráfico 4)**.

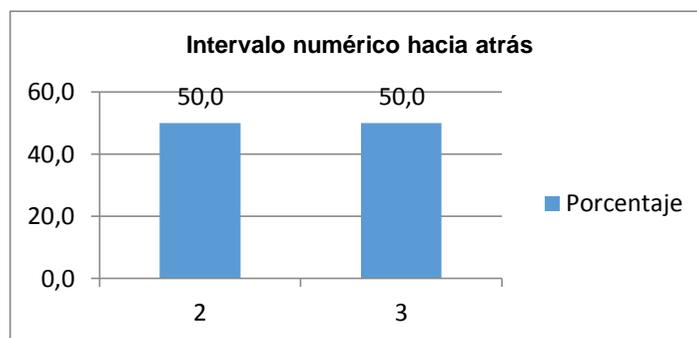


Gráfico 4. Distribución por frecuencia de la puntuación Intervalo numérico hacia atrás

Sin embargo, los pacientes solo lograron reproducir hasta la serie de tres dígitos, presentaron dificultades en la concentración de la atención, al no lograr el mantenimiento de la misma durante el período de tiempo que demandaba la tarea, apreciándose una afectación de la estabilidad o mantenimiento del proceso atencional de forma centrada y continua en el objetivo.

En cuanto a la retentiva verbal la muestra arrojó 1 paciente con 9 puntos para un 16.7%, 3 con 11 puntos para un 50% y por último 2 con 12 puntos representando un 33.3% (**Ver gráfico 5**).

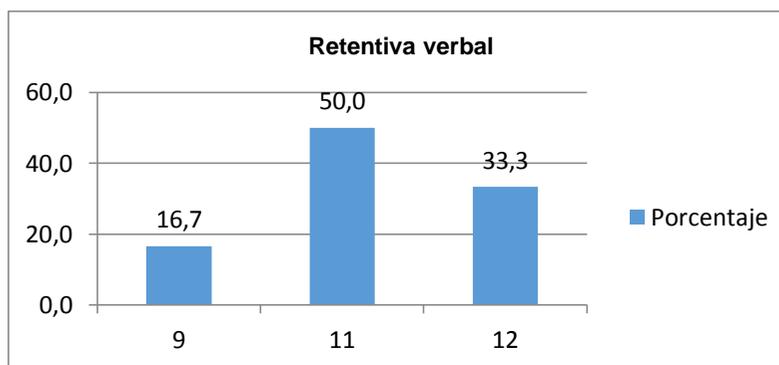


Gráfico 5. Distribución por frecuencia de la puntuación Retentiva verbal

En la prueba se encontraron resultados bajos de retención o registro de la información como primera fase de la memoria, seguida por el almacenamiento o conservación, se evidenciaron alteraciones para encontrar la palabra requerida según la lista original (flor, Roberto, coraje, hablar, amarillo).

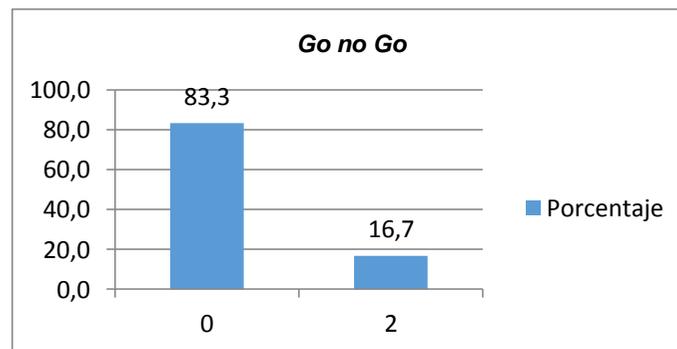
En la similitud el punto de corte es de 5 puntos, las calificaciones de los pacientes se comportaron de la siguiente manera, 5 estuvieron en un rango entre 0 y 5 puntos para un 83.3%, solo 1 obtuvo puntuación de 8 para un 16.7% **(Ver tabla 12).**

Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
0	1	16,7	16,7
2	2	33,3	50,0
4	1	16,7	66,7
5	1	16,7	83,3
8	1	16,7	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 12.** Distribución por frecuencia de la puntuación Similitudes

En esta tarea las respuestas fueron calificadas de acuerdo al nivel de abstracción reflejado en cada caso. El segundo y tercer ejemplo no denotaron dificultades para la gran mayoría de los pacientes, no siendo así con el primero que plantea establecer semejanza entre ojo y nariz representando un mayor nivel de complejidad. De igual manera se obtuvieron respuestas que no guardaban ninguna relación de semejanza entre ambos estímulos ejemplo “son anchas, son hoyos”.

En *go no go* 1 es el punto de corte, en esta prueba 5 pacientes obtuvieron la calificación de 0 puntos para un 83.3% y solo 1 pacientes alcanzó la calificación de 2 puntos representando el 16.7% **(Ver gráfico 7).**



**Gráfico 7.** Distribución por frecuencia de la puntuación Go No Go

Se puede decir que con excepción de un paciente el resto no retuvo las instrucciones presentando dificultades para responder ante el estímulo y a inhibir la respuesta ante él.

En cuanto al dominio **déficit de lenguaje** las subpruebas que lo evalúan son fluidez semántica y fluidez fonológica, dando cuenta de las afectaciones en el lenguaje, sobre todo la producción oral.

En la fluidez fonética 6 es el punto de corte, donde 3 de los pacientes obtuvieron calificaciones bajas entre 2 y 4 puntos representando el 50%, mientras que los restantes pacientes alcanzaron una puntuación que osciló entre 8 y 10 para un 50% **(Ver tabla 14)**.

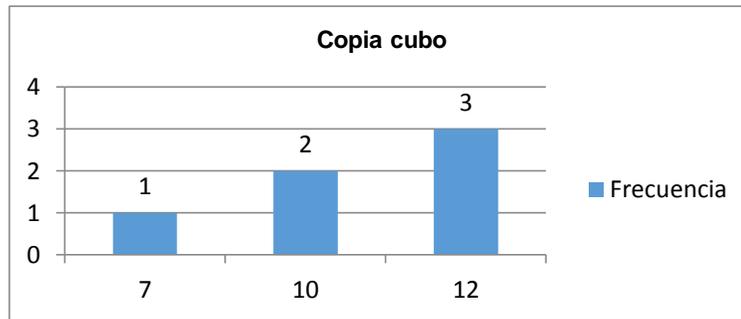
Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
2	1	16,7	16,7
3	1	16,7	33,3
4	1	16,7	50,0
8	1	16,7	66,7
9	1	16,7	83,3
10	1	16,7	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 13.**Distribución por frecuencia de la puntuación Fluidez fonética

En esta tarea las diferencias resultaron algo más evidentes, cuando lograron decir las palabras que comienzan con la letra F, omitiendo los nombres propios o lugares, apreciándose que el nivel escolar está relacionado con la fonética.

En las **habilidades visoespaciales** los resultados son transversalizados por la pérdida de la motricidad fina para escribir y dificultad en la realización del dibujo.

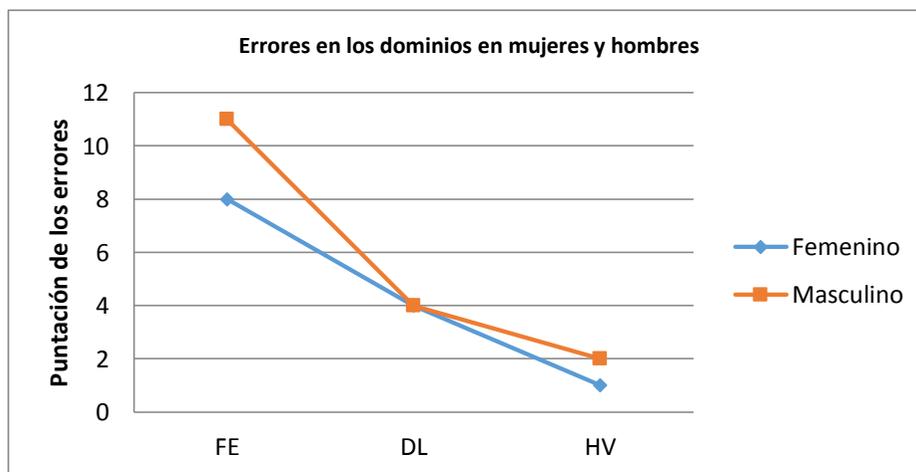
En la copia del cubo el punto de corte es 10, los resultados más bajos fueron, 1 de 7 puntos representando el 16.7%, 2 de 10 puntos para un 33.3%, mientras que 3 obtuvieron la puntuación más elevada de 12 puntos para un 50% **(Ver gráfico 9)**.



**Gráfico 9.** Distribución por frecuencia de la puntuación Copia de cubo

En los pacientes de estudio aun cuando en tres de los casos aparecen todos los elementos, en los restantes se encontraron dificultades en el tamaño y alteraciones en el carácter de las líneas.

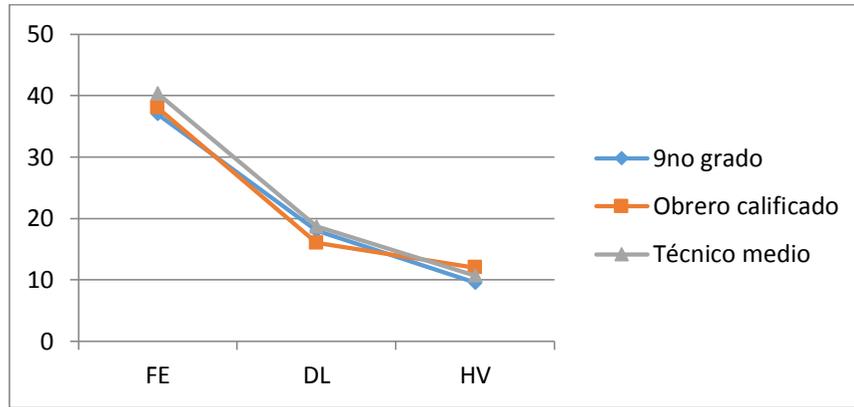
Aunque en el estudio no se pretende realizar una comparación entre ambos sexos, en el análisis de los datos recolectados se evidenciaron los siguientes resultados **(Ver gráfico 10)**.



**Gráfico 10.** Distribución de los errores por dominios en hombres y mujeres

Por lo que se ilustran pequeñas diferencias en el procesamiento de las pruebas que responden a las funciones ejecutivas en cuanto al sexo, siendo los hombres los de menor rendimiento, cometiendo mayor cantidad de errores con respecto al sexo femenino, arrojando una calificación de forma general para las mujeres de 13 errores y para los hombres de 17.

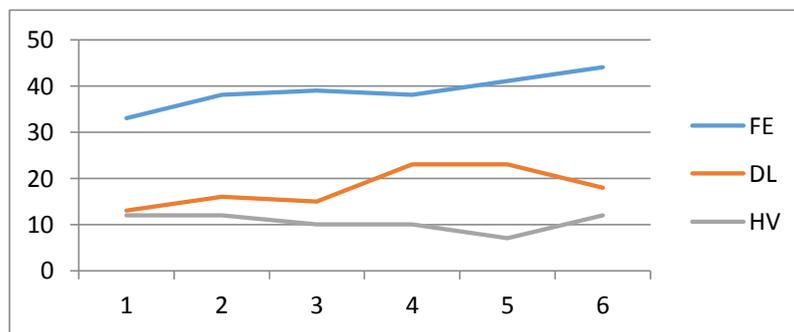
Como muestra el gráfico los dominios de la función ejecutiva, déficit de lenguaje y habilidades visoespaciales, varían su puntuación promedio en relación con el nivel escolar de la muestra seleccionada (**Ver gráfico 11**).



**Gráfico 11.** Distribución de la puntuación en los dominios según nivel escolar

Proyectando así, pequeñas diferencias estadísticas de acuerdo al nivel escolar, corroborando según la teoría que mientras el nivel escolar es más alto, mayor reserva cognitiva posee el sujeto y funge como un factor protector de las funciones cognitivas.

Teniendo en cuenta el comportamiento de la puntuación según los dominios que evalúa la escala en cada paciente seleccionado, no existe una uniformidad en cuanto al deterioro cognitivo del CCAS, pues no progresa de la misma forma, por lo que aspectos como el inicio de la enfermedad en esta etapa, el nivel escolar y el tiempo de evolución de los síntomas, incidirán en cada uno de ellos de forma específica (**Ver gráfico 12**).



**Gráfico 12.** Puntuación por dominio de cada paciente

### **2.6.1 Discusión de los resultados**

Esta investigación fue realizada con el propósito de caracterizar las funciones ejecutivas, lenguaje y habilidades visoespaciales del Síndrome de Schmahmann en un grupo de jóvenes con SCA 2 de la provincia de Holguín.

Los pacientes del estudio muestran síntomas característicos de la SCA2 en estadio I, siendo más visibles trastornos ligeros de la marcha, donde aún pueden desempeñarse de forma independiente en las actividades de la vida diaria. Los resultados indican que existe un patrón de anomalías que incluyen alteraciones en las funciones ejecutivas, distracción o falta de atención, dificultades con la producción del lenguaje, así como desorganización visual-espacial. Las deficiencias observadas no pueden explicarse por dificultades con el control motor como movimiento de las extremidades, desequilibrio; sino por las funciones no motoras, resultando en disimetría de pensamiento o cognitiva, según engloba el CCAS.

El comportamiento de esas manifestaciones en los sujetos de estudio ha hecho notoria la participación del cerebelo en un número de tareas cognitivas que están desprovistas de movimientos, haciendo evidente la participación del mismo en dichas funciones según declara la teoría existente.

El desempeño en las tareas relacionadas con los dominios del lenguaje, habilidades visoespaciales y las funciones ejecutivas mostraron un compromiso cognitivo de forma global. En el que los portadores de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 pueden desarrollar alteraciones en la memoria, problemas de concentración, alteraciones del razonamiento conceptual y disfunción ejecutivo-frontal en las pruebas.

En los resultados obtenidos se percibe las alteraciones en la memoria específicamente en la codificación y recuperación de la información para completar la tarea o llevar a cabo actividades simultáneas, también para ordenar la información e identificar las ideas principales.

Igualmente se encontraron dificultades en la atención durante la realización de la ejecución de las pruebas, que sugiere la intervención del cerebelo para optimizar la calidad de la información sensorial, para coordinar la atención selectiva, permitiendo la anticipación, el cambio, la distribución y la orientación de la misma.

En cuanto a la función ejecutiva las pruebas asociadas a la retentiva verbal se vieron algo afectada mostrando alteraciones de la memoria a corto plazo (memoria operativa), donde fue necesario señalar las categorías requeridas o las de selección múltiple para recuperar las restantes palabras. Siendo consistente con la observación de que el cerebelo participa en la unión de las conexiones cognitivas y de aprendizaje asociativo. Existe un deterioro en el conjunto verbal por medio de la tarea categoría de alternar. Los déficits de la memoria de trabajo verbal se fundamentan en la prueba de retención de dígitos hacia delante una medida de la atención y en la retención de dígitos hacia atrás una medida de la memoria de trabajo. El razonamiento abstracto fue afectado en la prueba de similitud. La tarea *go no go* se encontró afectada debido a los errores de omisión, indicando pérdida con la atención sostenida, así como el control de impulsos y la desinhibición.

En las tareas de fluidez verbal semántica y fonológica y pruebas de memoria de trabajo también aprovechan la función ejecutiva, pero estas pruebas se basan en gran medida en la producción verbal y, por tanto, reflejan también la integridad del procesamiento del lenguaje.

El lenguaje se caracterizó por dificultades evidentes en la conversación espontánea, déficit en el lenguaje expresivo, sintaxis alterada, estuvo presente la disprosodia, agramatismo, se encontró la fluidez semántica más deteriorada que la fluidez fonética, por lo que el papel modulador del cerebelo en el lenguaje incluye la contribución con el habla, la percepción del lenguaje, planificación motora del habla, procesamiento de la sintaxis y la dinámica de la producción del lenguaje.

En las habilidades visoespaciales demostraron déficit en la copia del cubo, donde el enfoque del dibujo no se ordenó secuencialmente y las características de la figura eran desorganizadas, pudiendo tratarse de representaciones internas relacionadas con la corteza premotora dorsal.

Dentro de los hallazgos evidenciados se pudo apreciar variabilidad en cuanto a la puntuación de las tareas para cada dominio, donde los pacientes con un nivel escolar más alto mostraron diferencias con respecto a los otros de una mejor reserva cognitiva, evidenciando un estrecho vínculo entre el tiempo de diagnóstico de la enfermedad y la aparición de los síntomas.

Otro de los aspectos a señalar son las diferencias estadísticas en el procesamiento cognitivo que se percibió entre hombres y mujeres, mostrando un mayor número de errores en los hombres en relación con las mujeres.

Los presentes hallazgos están en consonancia con los resultados obtenidos por Schmahmann, donde los pacientes muestran déficits en el control de la atención, dificultades lingüísticas, en lo ejecutivo y en la cognición espacial.

La asistencia clínica ahora cuenta con un instrumento que permite el diagnóstico específico de este síndrome, el cual fue traducido al español y ajustado en términos formales al contexto cubano, además se adaptaron los baremos de la escala determinando los puntos de corte, la sensibilidad y la especificidad para la población de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2.

## Conclusiones

- ✓ Las alteraciones en las funciones ejecutivas se caracterizaron por las dificultades en la memoria de trabajo, razonamiento abstracto, fluidez verbal.
- ✓ En los pacientes de estudio se presentó déficit en el lenguaje, agramatismo y diprosodia.
- ✓ La cognición espacial se caracterizó por dificultad en la organización visoespacial.
- ✓ El tiempo de diagnóstico de la enfermedad, la aparición de los síntomas, así como el nivel escolar (que funge como reserva cognitiva), influyen en el deterioro cognitivo de los pacientes.

## Recomendaciones

- ✓ Continuar la presente línea investigativa haciendo extensivo el estudio hacia otro grupo etario de Ataxias Espinocerebelosas tipo 2.
- ✓ Realizar otras investigaciones donde se aborden los componentes afectivos del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo.
- ✓ Realizar estudios en los pacientes con un seguimiento longitudinal que propicie el rendimiento en cada dominio de la escala.

## Referencias Bibliográficas

- Andreasen, N.C., Pierson, R. (2008). The role of the cerebellum in schizophrenia. *Biol. Psychiatry*, 64 (2), 81 –88.  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.biopsych.2008.01.003>.
- Asencio, D. (2017). Cerebelo guía completa: Cerebelo, mucho más que coordinación motora. <http://www.neurobase.es.2017.03.27>.
- Baillieux, H., De Smet, H.J., Paquier, P.F., De Deyn, P.P., Mariën, P. (2008). Cerebellar neurocognition: insights into the bottom of the brain. *Clin. Neurol. Neurosurg*, 110 (8), 763–773.  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.clineuro.2008.05.013>.
- Barrios, M., Guàrdia, J. (2001). Relación del cerebelo con las funciones cognitivas: evidencias neuroanatómicas, clínicas y de neuroimagen. *Rev Neurol*, 33 (6): 582-591.
- Bringas, M. F. (2009). Neurociencias Neuropsiquiatría. *Neuropsicología en Cuba*.
- Delgado, J. M. (2001). Estructura y función del cerebelo. *Rev Neurol*, 33 (7): 635-642.
- Delplanque, J. D. D., Vuillaume I, De Becdelievre A, Vangelder E, Maurage CA, et al. (2008). Slowly progressive spinocerebellar ataxia with extra pyramidal signs and mild cognitive impairment (SCA21). *Cerebellum*, 7, 179-183.
- Domínguez, L. (2003). *Psicología del desarrollo adolescencia y juventud. Selección de lecturas*. La Habana: Félix Varela.
- Domínguez, L. (2007). *Psicología del Desarrollo. Problemas, principios y categorías*. La Habana: Editorial Félix Varela.
- Durr, A. (2010). Autosomal dominant cerebellar ataxias: Polyglutamine

- expansions and beyond. *Lancet Neurol*, 9, 885-894.
- Estrada R, G. J., Orozco G, Nodarse A, Auburger G. (1999). Spinocerebellar ataxia 2 (SCA2): Morphometric analyses in 11 autopsies. *Acta Neuropathol*, 97, 306-310.
- Fuster, J.M. (2000). Executive frontal functions. *Experimental Brain Research*, 133, 66-70.
- Fuster, J.M. (2004). Upper processing stages of the perception-action cycle. *Trends in Cognitive Sciences*, 8, 143-145.
- Ghez C, T. W. (2000). The cerebellum. Principles of neural science. *Elsevier*, p. 832- 854.
- Gispert S, Twells R, Orozco G, Brice A, Werer J, Heredero L.(1993). Chromosomal assignment of the second locus for autosomal dominant cerebellar ataxia (SCA2) to chromosome 12q23-q24.1. *Nature Genet*, 4: 295-99.
- Grasso, R., Gagliardi, Ch., Triulzi, F., Bresolin, N.; Fabbro, F. & Borgatti, R. (2009). Spinocerebellar ataxias types 1, 2 and 3: Age adjusted clinical severity of disease at presentation correlates with size of CAG repeat lengths. *J Neurol*, SciFeb 15; 277(1 -2): 83-6.doi:10.1093/brain/awm201.
- González, Z. (2018). *Adaptación de la escala del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo (CCAS-S) para pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2*. Tesis de maestría, Las Villas, Universidad Central, Cuba.
- Guell, X; Gabrieli J. & Schmahmann, JD. (2018). Triple representation of language, working memory, social and emotion processing in the cerebellum: Convergent evidence from task and seed-based resting-state fmri analyses in a single large cohort. bioRxiv preprint

<http://dx.doi.org/10.1101/254110>.

Harding, AE. (1984). The hereditary ataxias and related disorders. Churchill. Edinburgh, London Melbourne and New York.

Hickey, Ch., Sherman, J., Goldenberg, Kritzer, Caruso, Schmahmann J, Colvin, M (2018). Cerebellar cognitive affective syndrome: Insights from Joubert syndrome. *Cerebellum & Ataxia* 5:5.

<https://doi.org/10.1186/s40673-018-0085-y>.

Hernández, R., Fernández, C.C. y Baptista, P.L. (2010). Metodología de la investigación. (5.ed.) México: McGraw-Hill, ISBN: 978-607-15-0291 -9.

Hoche, F., Guell, X., Vangel, MG. Sherman, J. & Schmahmann. (2017). The cerebellar cognitive affective/Schmahmann syndrome scale. *Brain*; 1-23.

Levisohn L, Cronin-Golomb A. & Schmahmann JD. (2000). Neuropsychological consequences of cerebellar tumour resection in children: Cerebellar cognitive affective syndrome in a paediatric population. *Brain*; 123: 1041 – 50.

Limperopoulos C, Bassan H, Gauvreau K, Robertson RL, Sullivan NR, Benson CB, et al. (2007). Does cerebellar injury in premature infants contribute to the high prevalence of long-term cognitive, learning, and behavioral disability in survivors? *Pediatrics*; 120(3):584–93.

Lozano, A. & Ostrosky, F. (2011). Desarrollo de las Funciones Ejecutivas y de la Corteza Prefrontal. *Revista Neuropsicología, Neuropsiquiatría y Neurociencias*, Abril, Vol.11, N°1, pp. 159-172 159 ISSN: 0124-1265.

Manto, M., Mariën, P. (2015). Schmahmann's syndrome - identification of the third cornerstone of clinical ataxiology. *Cerebellum & Ataxias* 2:2 DOI 10.1186/s40673-015-0023-1

Mariën, P., Ackermann, H., Adamaszek, M., Barwood, CH., Beaton, A., Desmond, J., et al. (2014). Consensus paper: language and the cerebellum:

- an ongoing enigma. *Cerebellum*; 13: 386–410
- Medrano, V. P., Canales ON. (2006). Ataxia espinocerebelosa tipo 2. Estudios de conducción nerviosa del nervio hipogloso. *Rev Mex Neuroci*, 7(5), 380- 384.
- Medrano, M, L. Velázquez, P., Canales, O., Rodríguez, L. y González, Z. (2009). Electroneurografía de nervios craneales en ataxia espinocerebelosa tipo 2. *Rev Neurol*, 49(5): 278-279.
- Montero, J. M. (2009). *Ataxia espinocerebelosa tipo 2: relación entre las características electrofisiológicas de nervios craneales, la morfología facial y la expansión poliglutamínica*. (Doctor en Ciencias Médicas), La Habana, Editorial Universitaria. (ISBN 978-959-16-1705-7).
- Perlman, S. (2016). Evaluation and Management of ataxic disorders. *Library of Congress united States of America*. ISBN: 0-943218-14-4
- Rodríguez, R. (2013) Ataxia espinocerebelosa tipo 2. Estudio de los movimientos oculares sacádicos en familias portadoras de la mutación SCA2. Tesis de Doctor en Ciencias de la Salud, Universidad de ciencias médicas, La Habana.
- Rüb U, S. K., Özerden I, Gierga K, Brunt ER, Schöls L, et al. (2007). Consistent affection of the central somatosensory system in spinocerebellar ataxia type 2 and type 3 and its significance for clinical symptoms and rehabilitative therapy. *Brain Res Rev*, 53, 235-249.
- Schmahmann, J.D, (1996). From movement to thought: anatomic substrates of the cerebellar contribution to cognitive processing. *Hum Brain Mapp*; 4:174–198
- Schmahmann, J.D. (1998). Dysmetria of thought: clinical consequences of cerebellar dysfunction on cognition and affect. *Trends CognSci*; 2:362-71
- Schmahmann, J.D; Sherman, J,C (1998). The cerebellar cognitive affective

- syndrome. *Brain*, 121, 561–579.
- Schmahmann, J.D. (2000). The role of the cerebellum in affect and psychosis. *J Neurolinguistics*; 13:189–214
- Schmahmann, J.D. (2004) Disorders of the Cerebellum: Ataxia, Dysmetria of Thought, and the Cerebellar Cognitive Affective Syndrome. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*. 16:367–378.
- Schmahmann, Jeremy D., Weilburg, Jeffrey B. & Sherman, Janet C. (2007). The neuropsychiatry of the cerebellum - insights from the clinic. *The Cerebellum*, 6:3, 254 – 267 to link to this article: DOI: 10.1080/14734220701490995 URL: <http://dx.doi.org/10.1080/14734220701490995>
- Schöls L, Bauer P, Schmidt T, Schulte T. & Riess O. (2004). Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics and pathogenesis. *Lancet Neurol*; 3:291-304.
- Stoodley, C.J, Schmahmann, J.D. (2009). The cerebellum and language: evidence from patients with cerebellar degeneration. *Brain Lang*; 110:149–53.
- Tallaksen, C.M. (2008). Hereditary ataxias. *Tidsskr Nor Laegeforen*.
- Tedesco AM, Chiricozzi FR, Clausi S, Lupo M, Molinari M & Leggio MG.(2011). *The cerebellar cognitive profile*. *Brain* 2011; 134: 3672–86.
- Vale J, Bugalho P, Silveira I, Sequeiros J, Guimaraes J. & Coutinho P. (2010). Autosomal dominant cerebellar ataxia: frequency analysis and clinical characterization of 45 families from Portugal. *Eur J Neurol*; 17:124-28.
- Velázquez Pérez L. (2006). Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. Principales aspectos neurofisiológicos en el diagnóstico, pronóstico y evolución de la enfermedad.

- 1ra ed. Holguín: Ed. Ediciones Holguín, 2006. ISBN 959-221-202-3.
- Velázquez, P.L. (2008) Ataxia espinocerebelosa tipo 2. Principales aspectos neurofisiológicos para el diagnóstico y pronóstico de la enfermedad. Segunda Edición. Colombia: Ed. Holguín.
- Velázquez, P.L., Santos, F.N, Mederos, A.E y Escalona, B. K, (2009). Molecular epidemiology of spinocerebellar ataxias in Cuba: Insights into SCA2 founder effect in Holguin. *Neurosci Lett*, 454(2), 157-160.
- Velázquez, PL. (2012). Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2. Diagnóstico, Pronóstico y Evolución. La Habana: Ciencias Médicas. ISBN 959-221 -202- 3.
- Velázquez, P. L., Rodríguez, L. R y Fernandez, R. J. (2017). *Spinocerebellar Ataxia Type 2: Clinicogenetic Aspects, Mechanistic Insights, and Management Approaches. Front. Neurol.* 8:472.  
doi:10.3389/fneur.2017.00472

## Anexo 1

Distribución según el sexo

Sexo	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
femenino	3	50,0	50,0
masculino	3	50,0	100,0
Total	6	100,0	

Distribución según la edad

Edad	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
22	2	33,3	33,3
26	1	16,7	50,0
29	1	16,7	66,7
30	1	16,7	83,3
35	1	16,7	100,0
Total	6	100,0	

Distribución según el nivel escolar

Nivel escolar	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
Noveno	2	33,3	33,3
Obrero calificado	1	16,7	50,0
Técnico medio	3	50,0	100,0
Total	6	100,0	

## Anexo 2

Escala del Síndrome de  
Schmahmann(CCAS)/ Cognitivo  
Afectivo Cerebeloso versión 1A

Nombre:  
Fecha:

Nivel de escolaridad:

		Puntuación	Aprobado =0 Err=1
<b>Fluidez semántica</b> (use la casilla derecha para la anotación) Por favor nombre la mayor cantidad de animales que Ud. pueda en un minuto		/26	
<b>Fluidez fonética</b> (use la casilla derecha para la anotación) Por favor nombre la mayor cantidad de palabras que Ud. pueda en un minuto que empiecen con la letra F. no se aceptan nombres de personas o lugares o repetir las mismas palabras en diferentes formas.		/19	
<b>Categoría de alternar</b> (use la casilla derecha para la anotación) Por favor nombre un tipo de vegetal "enselada overdura" y luego una profesión o trabajo y entonces otro vegetal y otra profesión y así sucesivamente alternando entre las dos listas. Nombre la mayor cantidad que Ud. pueda en un minuto.		/15	
<b>Retentiva verbal</b> Le voy a leer una lista de palabras las cuales me gustaría que aprendiera. Por favor repita estas palabras. Se las voy a preguntar en pocos minutos (lea las 5 palabras a intervalo de 1 por segundo). Repítalas una vez, entonces repítalas de nuevo. Repita la prueba hasta retener las cinco palabras. Deténgase después de 4 intentos. Flor Roberto coraje hablar amarillo 1er intento ( ) - ( ) - ( ) - ( ) - ( ) 2do intento ( ) - ( ) - ( ) - ( ) - ( ) 3er intento ( ) - ( ) - ( ) - ( ) - ( ) 4to intento ( ) - ( ) - ( ) - ( ) - ( )			
<b>Intervalo numérico hacia adelante</b> Le voy a leer algunos números. Por favor repítalos exactamente en el mismo orden.(repítalo en voz alta a intervalo de 1 por segundo). Comience con * y administre los ítems anteriores si falla al repetir 5_9 ( ) 4_8_7_0 * ( ) 3_0_1_2_6_4 ( ) 2_0_5_6_9_7_3_8 ( ) 2_1_3 ( ) 1_6_9_2_5 ( ) 7_3_1_9_8_4_6 ( )		/8	
<b>Intervalo numérico hacia atrás</b> Por favor ahora diga estos números hacia atrás , en el orden inverso (de 1 ejemplo y comience*) (ej. 5_8 = 8_5) * 6_1 ( ) 3_8_2 ( ) 4_7_0_9 ( ) 6_5_2_8_1 ( ) 5_9_0_3_7_4 ( )		/6	
<b>Cubo (dibuio)</b> Por favor dibuje un cubo _ una caja de 6 lados, hágala transparente o q se pueda ver a través de ella. (use el espacio de abajo a la izquierda)		/15	
<b>Cubo (copia)</b> Por favor copie el cubo q se muestra en la página 2 ( sin puntuación de nitidez o limpieza)			

Anotación:

Dibuje el cubo aquí

Fluidez Semántica	Fluidez Fonética	Categoría de alternar

<b>Retentiva Verbal</b>	(use la casilla derecha para la anotación)	Puntuación	Aprobado=0 Erro=1
cuáles fueron las palabras que le pedí que aprendiera anteriormente			
recuerdo espontáneo	Flor ( ) _ Roberto ( ) _ coraje ( ) _ hablar ( ) _ amarillo ( )		
recuerdo con categoría indicio	( ) _ ( ) _ ( ) _ ( ) _ ( ) _ ( )		
recuerdo con múltiples opciones	( ) _ ( ) _ ( ) _ ( ) _ ( ) _ ( )	/15	
<b>Similitudes</b>	(use la casilla derecha para la anotación)		
En que son las siguientes palabras iguales. Cuál es su semejanza.(de un ejemplo y luego los ítems)			
Eje. Pelota / luna = redondo	1. Nariz/oreja ( )/2	2. Oveja/elefante ( )/2	3. Laguna/río ( )/2
			4. Avión / motocicleta ( )/2
			/8
<b>Go no go</b>	(use la casilla derecha para la anotación)		
Voy a tocar la mesa. Cuando toque una vez levante su dedo y luego vuélvalo atrás otra vez. Cuando toque dos veces no haga nada.( de un ejemplo de cada condición y asegúrese de que comprendió)			
1 _ 1 _ 1 _ 2 _ 2 _ 1 _ 2 _ 2 _ 2 _ 1 _ 2 _ 1 _ 2 _ 1		/2	
<b>Afectos</b>			
( ) dificultad para focalizar la atención o flexibilidad mental			
( ) labilidad emocional, emociones incongruentes, aparición de desesperanza o depresión			
( ) muestra fácil sobrecarga sensorial o evitación de comportamientos			
( ) expresa sentimientos ilógicos o paranoia			
( ) falta de empatía , es apático o tiene embotamiento afectivo			
( ) Molesto o agresivo, irritable, opositor, dificultad en las relaciones sociales y sus límites.		/6	
<b>Puntuación total</b>		/120	/10

## Anexo 2 Continuación

Punto de corte para la escala CCAS

Subescala	Punto de corte
Fluidez semántica	≤ 14
Fluidez fonética	≤ 6
Categoría de alternar	≤ 5
Intervalo numérico hacia delante	≤ 3
Intervalo numérico hacia atrás	≤ 1
Cubo	≤ 10
Retentiva verbal	≤ 6
Similitudes	≤ 5
<i>Go no go</i>	1
Afectos	≤ 4

Punto de corte para errores

Punto de corte	Descriptor cualitativo
1 prueba fallida	Posible CCAS
2 pruebas fallidas	Probable CCAS
3 pruebas fallidas	Definido CCAS

### **Anexo 3 Entrevista semiestructurada**

Para comenzar la entrevista necesito que me diga su nombre y apellidos, estado civil, edad, nivel escolar.

Podría decirme en qué lugar estamos, y la fecha del día de hoy.

¿Qué tiempo hace que le diagnosticaron la enfermedad?

¿Cuáles fueron los síntomas que empezó a manifestar?

¿Cómo llegó a recordar esa respuesta?

¿Podría decirme cada qué tiempo asiste a rehabilitación?

¿Qué tanto conoce de ataxia?

¿Qué tan seguro se siente Ud. hablando del tema?

¿Qué significa para usted la palabra tablero?

Piense en vos alta las actividades que usted realiza en el horario de la mañana

Por favor lea este pequeño relato y cuente luego de que se trata:

#### **El barco y el mar**

Un barco cargado de piedras hasta el tope exclamó: Será posible que yo lleve sin protestar esta carga tan enorme. Pero el mar lo estaba oyendo y le dijo: ¿Qué es eso, por qué te quejas así, cómo te has olvidado de mí que llevo el mismo peso que tú y además te llevo a ti?

#### **Anexo 4 Consentimiento informado**

Estimado/a compañero/a:

Con motivo de una investigación que se está desarrollando por el departamento de Psicología, de la Universidad de Holguín, cuyo propósito es caracterizar las funciones cognitivas del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo (CCAS) en jóvenes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2, solicitamos su colaboración voluntaria para tales efectos.

Se utilizarán instrumentos sencillos para la recogida de la información, ésta tendrá carácter confidencial. Usted es libre de salir de la investigación en el momento que así lo considere pertinente. Por tales razones pedimos su consentimiento una vez conocido el propósito de la investigación.

He comprendido el propósito de este estudio y acepto voluntariamente participar.

\_\_\_\_\_

Nombre y Apellidos del participante Firma \_\_\_\_\_

## Anexo 5

**Tabla 9.** Distribución por frecuencia de la puntuación Intervalo numérico hacia delante

Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
4	1	16,7	16,7
5	3	50,0	66,7
6	2	33,3	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 10.** Distribución por frecuencia de la puntuación Intervalo numérico hacia atrás

Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
2	3	50,0	50,0	50,0
3	3	50,0	50,0	100,0
Total	6	100,0	100,0	

**Tabla 11.** Distribución por frecuencia de la puntuación Retentiva verbal

Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
9	1	16,7	16,7
11	3	50,0	66,7
12	2	33,3	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 13.** Distribución por frecuencia de la puntuación Go No Go

Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
0	5	83,3	83,3
2	1	16,7	100,0
Total	6	100,0	

**Tabla 14.** Distribución por frecuencia de la puntuación Copia cubo

Puntuación	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje acumulado
7	1	16,7	16,7
10	2	33,3	50,0
12	3	50,0	100,0
Total	6	100,0	

## Anexo 6

**Tabla 15.** Errores en las pruebas para hombres y mujeres

Dominio	Sexo	
	Femenino	Masculino
FE	8	11
DL	4	4
HV	1	2
TOTAL	13	17

## Anexo 7

**Tabla 16.** Puntuación promedio según los dominios y nivel escolar

Dominio	Puntuación por nivel escolar			Total
	FE	DL	HV	
9no grado	37	18	9,5	64.5
Obrero calificado	38	16	12	66
Técnico medio	40,34	18,67	10,67	69,68

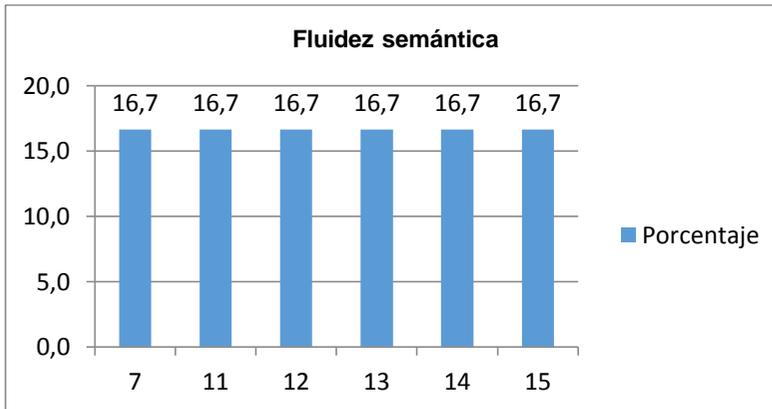
## Anexo 8

**Tabla 17.** Distribución de la puntuación de cada dominio por paciente

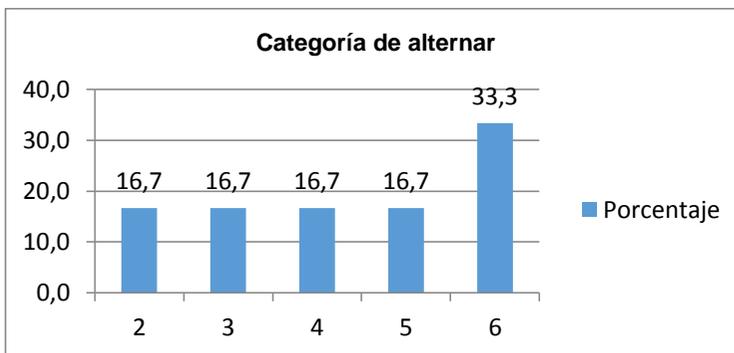
Dominio	Resultados por paciente					
	1	2	3	4	5	6
FE	33	38	39	38	41	44
DL	13	16	15	23	23	18
HV	12	12	10	10	7	12
TOTAL	58	66	64	71	71	74

## Anexo 9

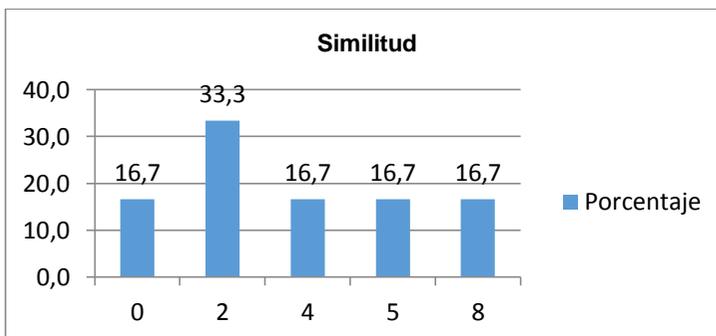
**Gráfico 1.** Distribución en por ciento de la puntuación Fluidez semántica



**Gráfico 2.** Distribución en por ciento de la puntuación Categoría de alternar



**Gráfico 6.** Distribución en por ciento de la puntuación Similitud



## Anexo 9 Continuación

**Gráfico 8.** Distribución en por ciento de la puntuación Fluidez fonética

