

FACULTAD DE

CULTURA FÍSICA Y DEPORTES

MAESTRÍA EN ATENCIÓN FÍSICO
TERAPÉUTICA COMUNITARIA

**INSTRUMENTOS PARA EVALUAR LA ADHERENCIA AL PROGRAMA DE
NEUROREHABILITACIÓN FÍSICA EN PACIENTES CON ATAXIA
ESPINOCEREBELOSA TIPO 2**

**Tesis presentada en opción al título académico de Master en Atención físico-
terapéutica comunitaria**

Lic. Lorenzo Enrique Reynaldo Cejas

Holguín 2020





FACULTAD DE

CULTURA FÍSICA Y DEPORTES

MAESTRÍA EN ATENCIÓN FÍSICO
TERAPÉUTICA COMUNITARIA

**INSTRUMENTOS PARA EVALUAR LA ADHERENCIA AL PROGRAMA DE
NEUROREHABILITACIÓN FÍSICA EN PACIENTES CON ATAXIA
ESPINOCEREBELOSA TIPO 2**

**Tesis presentada en opción al título académico de Master en Atención físico-
terapéutica comunitaria**

Autor: Lic. Lorenzo Enrique Reynaldo Cejas

Tutores: Dr. C. Roberto Rodríguez Labrada, PT
Dr. C. Rigoberto González Piña, PT

Holguín 2020



Pensamiento

“No hay mucha diferencia entre profesores de Educación Física y médicos (...) uno de los elementos fundamentales es la rehabilitación y los mejores rehabilitadores son los que emergen de las escuelas de profesores de Educación Física y Deporte. No hay quien los supere y ahí están unidos en la noble tarea de devolver el movimiento, devolver la salud (...)”

Fidel

Dedicatoria

- A mi mamá por existir e inculcar en mí la inspiración de hacerme profesional ante todo, especialmente a ti que siempre has estado cuando más te necesito y cuando no, sin esperar, ni pedir nada a cambio, qué sería de mí, si no fuera por ti.
- A mi papá por haberme guiado siempre por el camino de la vida, con la forma en la cual creyó correcta.
- A mí querido hermano Roger Enrique por ser ejemplo y amigo.
- A mi adorado hijo, que me imprimen los deseo de vivir y luchar.
- A mis tutores por su entrega y dedicación en la elaboración de esta investigación.
- En general a toda mi familia y amistades que han contribuido a que todo salga bien.

Agradecimientos

- A la Revolución por darme la posibilidad de formarme como un profesional.
- A todos los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias hereditarias (Cirah) por permitir el desarrollo de la investigación con su noble colaboración.
- A mis tutores por su paciencia, esfuerzo y entrega sincera para que se hiciera realidad esta investigación.
- A mis primas Sandra y Lety por sus acertadas opiniones.
- A mi familia y mi novia Yany por su apoyo incondicional en los momentos más difíciles.
- A todos aquellos que de una forma u otra contribuyeron en la realización de esta investigación.

SÍNTESIS

La presente investigación está dirigida a evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2 mediante instrumentos, por la utilidad que tiene la temática y detectar los factores que influyen en los tratamientos. Para ello inicialmente se diagnosticó el estado de conocimiento de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física, luego se llevó a cabo unas series de encuestas para evaluar la adherencia general de los pacientes a la neurorehabilitación física, posteriormente se seleccionó un subgrupo de 23 pacientes que están sometidos a la neurorehabilitación física. El 69 % de los pacientes encuestados plantearon haber participado actualmente o anteriormente en algún ciclo de rehabilitación, el resto que no se ha rehabilitado plantean como principal factor que ha atentado a esto, la lejanía de la sala de rehabilitación de la casa, la limitación logística en su vivienda para rehabilitarse y el apoyo familiar, entre otros. Los resultados alcanzados, se valoran cuantitativamente a partir de los criterios emitidos por los miembros del grupo nominal, logrando una mayor consciencia de parte de los rehabilitadores y profesores sobre la importancia y beneficio de la adherencia terapéutica.

Synthesis

The present research is aimed at evaluating adherence to the physical neurorehabilitation program in patients with ACS2 using instruments, due to the usefulness of the subject and to detect the factors that influence the treatments. To this end, the state of knowledge of physical rehabilitation workers and physical activity teachers was initially diagnosed, then a series of surveys was carried out to evaluate the general adherence of patients to physical neurorehabilitation, and subsequently a subgroup of 23 patients who are subject to physical neurorehabilitation was selected. Sixty-nine percent of the patients surveyed stated that they had currently or previously participated in some cycle of rehabilitation, the rest that had not been rehabilitated stated that the main factor contributing to this was the distance from the rehabilitation room of the house, the logistical limitation of their home to be rehabilitated and family support, among others. The results achieved are quantitatively evaluated based on the criteria issued by the members of the nominal group, achieving a greater awareness on the part of the rehabilitators and teachers about the importance and benefit of therapeutic adherence.

Índice	Pág.
Introducción.....	1
CAPÍTULO 1. FUNDAMENTOS TEÓRICO-METODOLÓGICOS QUE JUSTIFICAN EL ESTUDIO DE LA ADHERENCIA A LA NEURORREHABILITACIÓN FÍSICA EN LA SCA2.....	8
1.1 Generalidades de la Cultura Física Terapéutica	8
1.2 La Rehabilitación Física Terapéutica y Profiláctica en los pacientes con Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	11
1.3 Las Ataxias Hereditarias Autosómicas Dominantes.....	12
1.4 La Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	14
1.5 Análisis histórico y desarrollo de las Investigaciones de la Sca2.....	18
1.6 Epidemiología de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	19
1.7 Características fenotípicas de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	21
1.8 Características genotípicas de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	22
1.9 Alternativas terapéuticas para la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	27
2.0 Adherencia terapéutica: características generales.....	31
2.1 Adherencia terapéutica a programas de rehabilitación física en enfermedades neurodegenerativas.....	34
Capítulo II La adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2.....	34
2.1 Caracterización de la muestra.....	34
2.2 Consideraciones éticas de la investigación.....	34
2.3 Diagnóstico del estado actual del conocimiento de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física sobre la importancia de la adherencia.....	35
2.4 Determinación de los factores que conforman los instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.....	35
2.5 Valoración de los instrumentos mediante el grupo nominal.....	40
2.6 Diseño metodológico.....	43
2.7 Análisis de los resultados de la encuesta aplicada a rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria.....	45
2.8 Valoración de la adherencia al programa de neurorehabilitación física de los 80 pacientes con SCA2.....	47
2.9 Análisis del instrumento en pacientes insertados en un ciclo de rehabilitación.....	49
Conclusiones.....	59
Recomendaciones.....	60
Bibliografía.....	
Anexos.....	

Introducción

Las ataxias hereditarias forman parte de un grupo de afecciones neurodegenerativas que tienen entre sus características el trastorno progresivo de la marcha, debido a la degeneración del cerebelo y de sus vías aferentes y eferentes. A pesar de que estas afecciones son conocidas desde hace más de un siglo, los científicos no han logrado determinar los mecanismos patogénicos con exactitud. En la actualidad existe una tendencia a un progreso rápido hacia la identificación de nuevos genes relacionados con las ataxias, y hacia la descripción de los mecanismos celulares y moleculares a través de los cuales dichos genes causan degeneración neuronal (Klockgether, 2005).

Entre las ataxias hereditarias son las más estudiadas y se clasifican como ataxias autosómicas dominantes, autosómicas recesivas, ligadas al cromosoma X y de herencia mitocondrial. Dentro de las ataxias autosómicas recesivas más conocidas se encuentran la ataxia de Friedreich y la ataxia telangiectasia. Por su parte, las ataxias autosómicas dominantes se caracterizan por una degeneración aislada o predominantemente combinada del cerebelo, la médula espinal y sus vías de conexión, por lo que son conocidas como ataxias espinocerebelosas (Velázquez-Pérez, 2012). De este tipo de ataxias existen 48 formas moleculares, y son causadas por mutaciones; las más conocidas se caracterizan por expansiones del triplete de nucleótidos citosina-adenina-guanina (CAG) en regiones codificantes y no codificantes de los genes involucrados.

Similar al resto de las ataxias hereditarias, la ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) es considerada una enfermedad huérfana de tratamientos, ya que no existe estrategia terapéutica neuroprotectora que detenga el curso progresivo de la misma. No obstante, se ha desarrollado un grupo de estrategias farmacológicas paliativas y de neurorehabilitación física que han mostrado eficacia en el mejoramiento de la calidad de vida en los pacientes. El mismo consta de múltiples sesiones de rehabilitación física, defectológica, logopédica, cognitiva y psicológica. Demostrando que el 70% de los pacientes, sometidos a este tratamiento durante 6 meses, mejoran significativamente la

coordinación de los movimientos, marcha, funciones fronto-ejecutivas, memoria, atención, así como la latencia de los movimientos oculares sacádicos y las defensas antioxidantes (Rodríguez-Díaz, 2018).

Un factor clave relacionado con la calidad de vida de quienes padecen esta enfermedad es la falta de adherencia a los tratamientos, lo que genera pobres efectos en la neurorehabilitación física sobre el estado motor y psicológico de los pacientes.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la adherencia como el grado en que el comportamiento de una persona —tomar el medicamento, seguir un régimen alimentario y ejecutar cambios del modo de vida—se corresponde con las recomendaciones acordadas de un prestador de asistencia sanitaria (OMS, 2004).

Según Herruzo (2010) la adherencia a un tratamiento la define como “la coincidencia entre el comportamiento de una persona y los consejos sobre salud o prescripciones que ha recibido”

Además cabe destacar, aunque en su mayoría se relacione la adherencia con la toma de medicamentos, ésta incluye dentro de su campo la modificación de otros comportamientos terapéuticos, como cumplimentar la higiene personal, vacunarse, realizar ejercicios físico, no fumar, seguir una alimentación equilibrada, asistir a consultas médicas periódicas, realizar autocuidados de patologías.

Varios son los investigadores que han conceptualizado la adherencia. El autor de la tesis asume las que se presentan a continuación por su valioso aporte en el desarrollo de la investigación. DiMatteo y DiNicola (citados por Martín, 2004) la consideran como “una implicación activa y voluntariosa del paciente en un curso de comportamiento aceptado de mutuo acuerdo con el fin de producir un resultado terapéutico deseado”.

Por su parte, Libertad (2006) refiere que la adherencia terapéutica como parte del comportamiento humano implica la expresión de la responsabilidad de los individuos con el cuidado de su salud y/o tratamiento de su enfermedad.

Por otro lado, Varela et al. (2009) define la adherencia como una serie de conductas que lleva acabo el paciente en su vida diaria como tomar los medicamentos en los

horarios indicados, la cantidad exacta y de acuerdo con los intervalos de las dosis prescritas; asistir a las citas médicas programadas y los exámenes de control, hacer ejercicio físico de forma regular; alimentarse adecuadamente; manejar los estados emocionales y adoptar hábitos de vida saludable.

La investigación que se presenta se enfoca en el estudio de la adherencia que puede afectar el programa de neurorehabilitación física en los pacientes con SCA2, teniendo como base la importancia que le conceden al ejercicio físico terapéutico. Para fundamentar los resultados se ha tomado como referencia los datos obtenidos en el diagnóstico realizado a un grupo de pacientes que asisten sistemáticamente a los servicios de neurorehabilitación física en el Centro para la investigación y rehabilitación de las ataxias hereditarias (Cirah) y otros que no concurren y a rehabilitadores físicos y profesores de actividad física, lo que permitió identificar limitaciones que afectan el proceso de neurorehabilitación física de manera global, como son:

- El programa de neurorehabilitación física del Cirah no contempla un instrumento para la evaluación de la adherencia en los pacientes.
- Es insuficiente la preparación teórica y metodológica de los rehabilitadores para evaluar de forma objetiva la adherencia al programa de neurorehabilitación física.

Teniendo en cuenta lo anterior y sobre la base de la aplicación de métodos científicos, se pudo formular el siguiente **problema científico**: ¿Cómo evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2?

OBJETO DE INVESTIGACIÓN:

Proceso de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

Campo de acción:

La adherencia a la neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

OBJETIVO GENERAL:

Elaborar instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

Como guía para el cumplimiento del objetivo y la solución del problema se plantearon las siguientes **preguntas científicas**:

1. ¿Cuáles son los fundamentos teóricos y metodológicos que sustentan la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2?
2. ¿Cuál es el estado actual del conocimiento sobre la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria?
3. ¿Qué factores deben conformar los instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2?
4. ¿Cuál es la pertinencia de los instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2?

Las siguientes **tareas** permitieron guiar el proceso investigativo:

1. Determinación de los fundamentos teóricos y metodológicos que sustentan la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.
2. Diagnóstico del estado actual de conocimiento sobre la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria.
3. Determinación de los factores que deben conformar los instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

4. Valoración de la pertinencia de los instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espino cerebelosa tipo 2.

Métodos teóricos

Histórico-lógico: se empleó para analizar la evolución y el desarrollo de las investigaciones sobre la ataxia espino cerebelosa tipo 2, su rehabilitación y la evaluación de la adherencia a la misma. Esto permitió caracterizar el desarrollo histórico de la temática en cuestión.

Analítico-sintético: permitió realizar un estudio acerca de los fundamentos teóricos que sustentan la rehabilitación física de la ataxia espino cerebelosa tipo 2 y el estudio de la adherencia de los pacientes a la misma. Se empleó para la sistematización, generalización y concreción de la información procesada. Fue útil en la interpretación de la información empírica obtenida, así como en la elaboración de la propuesta.

Inductivo-deductivo: posibilitó hacer inferencias y generalizaciones sobre la importancia, efectos y limitaciones de la rehabilitación física de la ataxia espino cerebelosa tipo 2, así como la interpretación de los datos obtenidos a partir de las cuales se deducen nuevas conclusiones lógicas.

Métodos, técnicas y procedimientos empíricos

Observación científica no participante: fue empleada para realizar la observación directa del proceso de rehabilitación física de la ataxia espino cerebelosa tipo 2 y en especial la adherencia de los pacientes a la misma, a través de una percepción inmediata del mismo, lo que posibilitó conocer la realidad rápidamente y se utilizó durante el proceso de la investigación.

Entrevista: para recopilar información pertinente de especialistas y actores involucrados en el proceso investigado.

Encuesta: en la obtención de información del estado actual del problema con un amplio número de participantes en el proceso.

Análisis de documentos: se utilizaron las publicaciones del Cirah, así como los libros editados por los investigadores de este centro. Se emplearon además las normas y resoluciones emitidas por el Minsap y el programa de neurorehabilitación integral, además, se consultaron las historias clínicas de los participantes.

Los métodos estadísticos: distribución empírica de frecuencia, la prueba chi-cuadrado y el test de Mann-Whitney U. Se utilizó para el procesamiento de la información obtenida a través de los métodos y técnicas del nivel empírico.

Grupo Nominal: Se aplicó para la búsqueda de consenso entre los especialistas, en torno a la pertinencia y los parámetros para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2.

Selección de la muestra

El universo de estudio lo conformaron los 200 enfermos con SCA2, en estadio ligero-moderado de Holguín. La información clínica y genealógica se obtuvo a partir de un pesquisaje neuroepidemiológico nacional de ataxias y del Programa Nacional para el Diagnóstico Predictivo de la SCA2. Fue seleccionada una muestra de 80 individuos, dependiendo de los criterios de inclusión y exclusión.

Para la obtención de la muestra se aplicaron los siguientes criterios de inclusión y exclusión.

Para ello se tomaron los siguientes **criterios de inclusión:**

- Pacientes con diagnóstico clínico y molecular de ataxia espinocerebelosa tipo 2
- Pacientes de ambos sexos con edades comprendida entre 18 y 70 años
- Pacientes en estadios I o II de la enfermedad

Además, se asumieron los siguientes **criterios de exclusión:**

- Pacientes con otras enfermedades neurodegenerativas y/o neuropsiquiátricas asociadas o no a la mutación ataxia espinocerebelosa tipo 2
- Pacientes con consumo de sustancias tóxicas
- Pacientes que abandonan el estudio voluntariamente
- Embarazo y/o lactancia

La novedad científica: consiste en la obtención por primera vez de resultados concernientes a la evaluación de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2.

La contribución a la práctica: del presente trabajo radica en la valoración de herramientas que permiten evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

CAPÍTULO 1. FUNDAMENTOS TEÓRICO-METODOLÓGICOS QUE JUSTIFICAN EL ESTUDIO DE LA ADHERENCIA A LA NEURORREHABILITACIÓN FÍSICA EN LA SCA2

En este capítulo se exponen las bases teóricas de la neurorehabilitación física del paciente con ataxia espinocerebelosa tipo 2 y la adherencia al programa, que permite establecer las bases teórico–conceptuales de la investigación.

I.I Generalidades de la Cultura Física Terapéutica

Las primeras ideas que se conocen acerca de la rehabilitación mediante los ejercicios físicos terapéuticos datan de 2000 años a.n.e. en China, con la “gimnasia médica” que incluía ejercicios respiratorios y movilizaciones. Además, Galeno dio una nueva concepción al asociar la gimnasia terapéutica con la terapia ocupacional. Muchas de estas experiencias empíricas se mantienen en el proceso de Rehabilitación Física actual (Moré, 2008).

Se revela el valor de los ejercicios respiratorios y el masaje, en la curación de diversas enfermedades, según Masjuan (1984). Por otro lado, Galeno, 130-200 a.n.e., el más destacado médico de la antigüedad fue muy conocido, también, por sus trabajos en esta esfera. Este empleó la experiencia de los griegos en la aplicación de la gimnasia terapéutica y la terapia ocupacional, según comenta Fernández (1965).

En el Siglo XIX aparecieron nuevos trabajos sobre la importancia de los ejercicios físicos como medio de educación y salud, donde se incluyeron aquellos con fines terapéuticos. Entre ellos se destacan Johan Friederic Guthmuths, Adolfo Spiess, en Alemania; Pokhion Clías y Francisco Amorós en Francia. Escandinavia fue otra región europea donde hubo impulsores de los ejercicios físicos con fines terapéuticos, quienes se interesaron por las posibilidades curativas de la gimnasia.

En Cuba, alrededor del 1948, la gimnasia sueca y el sistema danés tuvieron numerosos seguidores, pero no fue hasta 1959, con el triunfo de la Revolución que comenzó realmente el empleo de los ejercicios físicos con fines terapéuticos. En la actualidad, se desarrollan técnicas y procedimientos terapéuticos con el uso de ejercicios físicos y

otros medios de la rehabilitación para tratar diferentes enfermedades y sus secuelas (Herrera, 2011).

La Cultura Física Terapéutica es una ciencia interdisciplinaria relacionada con la fisiología, la clínica y la pedagogía que estudia los mecanismos de acción terapéutica de los ejercicios físicos como estimulador de los procesos esenciales de las funciones vitales del organismo en la curación de enfermedades y lesiones, en la profilaxis de sus agudizaciones, así como en la recuperación paulatina.

En la actualidad, se desarrollan novedosas técnicas y procedimientos terapéuticos, mediante el uso de ejercicios físicos y otros medios de la medicina física y la rehabilitación para tratar diferentes enfermedades y sus secuelas, con lo cuales se han obtenido resultados alentadores.

Con el desarrollo científico de la concepción de la cultura física terapéutica se aprecia en las definiciones de Popov (1988); Sentmanat y Horsford (2006) quienes la concretan como una “Disciplina médica independiente que aplica los medios de la Cultura Física en la curación de las enfermedades y lesiones, en la profilaxis de sus agudizaciones y complicaciones así como en la recuperación de la capacidad de trabajo”.

Dichos ejercicios pueden variar desde actividades muy seleccionadas y limitadas a músculos específicos, hasta actividades enérgicas y generales empleadas para restaurar a un enfermo al máximo de su condición física (Licht, 1972). Los ejercicios físicos aplicados en las afecciones del sistema nervioso ejercen una acción multilateral sobre el organismo, a través de sus mecanismos nerviosos y humorales, de los cuales el primero es el básico, a través de la influencia que la corteza cerebral ejerce sobre la regulación de las funciones de los órganos y sistemas principales criterios expuestos por Popov (1988a) y Kottke (1990).

Estos autores consideran la necesidad de la ejecución consciente y activa de los ejercicios físicos terapéuticos por parte de los enfermos, y lo valoran como un proceso terapéutico pedagógico que se diferencia cualitativamente de los demás métodos terapéuticos en especial, de la fisioterapia.

La relevancia de la Cultura Física Terapéutica mediante los tratamientos de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 y la importancia de la adherencia a los mismos de estos individuos, justifican la necesidad de realizar investigaciones en este campo de acción.

Importancia de los ejercicios físicos terapéutico

La actividad física es todo movimiento corporal producido por el sistema musculoesquelético, abarca una amplia gama de actividades y movimientos que incluyen las de la vida diaria. Sin embargo, el ejercicio físico se define como todo movimiento corporal, programado, estructurado y repetitivo, realizado para mejorar o mantener uno o más de los componentes específicos del estado físico. Su dosificación para personas que padecen alguna enfermedad tiene características especiales que se relacionan con sus manifestaciones clínicas propias, el estado de desarrollo de la condición física del paciente y la posibilidad y disposición para realizarlo (Mederos, 2015).

Los ejercicios físicos son una opción terapéutica a considerar, en cualquier estadio de las enfermedades neurodegenerativas del sistema nervioso central. Son numerosas las entidades neurodegenerativas que requieren de la rehabilitación. Entre estas sobresalen las Ataxias Hereditarias, la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad de Huntington y la enfermedad de Parkinson, entre otras. La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la rehabilitación como un proceso de duración limitada, con un objetivo definido, encaminado a permitir que personas con deficiencias o discapacidades alcancen un nivel físico, mental y social funcionalmente óptimo, proporcionándole los medios para modificar su propia vida. (OMS, 1979).

Desde el punto de vista neurofisiológico, estudios previos realizados en modelos humanos y animales han demostrado el papel de los ejercicios físicos como un factor estimulante de la plasticidad neural por el aumento de los niveles del factor neurotrófico derivado del cerebro, la regeneración axonal y la promoción de la potenciación a largo plazo, así como la plasticidad en la corteza motora (Singh y Staines, 2015); (Mackay,

Kuys y Brauer, 2017). Estos beneficios pueden explicar la notable mejoría que traen los ejercicios físicos de rehabilitación en las enfermedades neurodegenerativas.

1.2 La Rehabilitación Física Terapéutica y Profiláctica en los pacientes con Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2

El empleo del ejercicio físico con fines terapéuticos en la rehabilitación de pacientes con SCA2 en Cuba ocurre en la década de los años 90 del siglo XX, cuando en el Hospital Provincial Vladimir Ilich Lenin, de Holguín, se inició un proyecto de investigación que abarcaba la hospitalización de 10 pacientes, para dar inicio a la aplicación de ejercicios físicos con fines terapéuticos en esta patología, aun cuando las corrientes internacionales seguían considerando al cerebro como un órgano rígido y estático, y que no era posible efectuar cambios o moldear el sistema nervioso central.

En el año 1998 fue diseñado el programa de ejercicios físicos con carácter multidisciplinario, con la decisiva participación de los licenciados en Cultura Física del Centro del Medicina Deportiva del territorio, especialistas en neurofisiología, neurología, fisioterapia y psicología. Dicho programa fue validado en el Cirah, con la evaluación y participación de más de 150 pacientes con diagnóstico clínico y molecular de SCA2, de los diferentes municipios de la provincia entre los que se encontraban Báguano, Holguín, Urbano Noris, Calixto García, entre otros.

En el año 2001 es inaugurada la Escuela de Trabajadores Sociales, por el líder histórico de la Revolución el Comandante en Jefe Fidel Castro Ruz, quien en su discurso se refirió al serio problema que representa la ataxia en Cuba. Enfatizó en la necesidad de iniciar los tratamientos de rehabilitación lo más precozmente posible en aquellas personas que se sabe van a padecer la enfermedad en el futuro.

En el año 2005, es inaugurado el gimnasio de rehabilitación física del Cirah por la Viceministra de Salud Pública Marcia Cobas. El mismo fue dotado con la tecnología de punta existente en todas las salas de rehabilitación del país.

Con el desarrollo vertiginoso de las neurociencias y el alto reconocimiento de la comunidad científica internacional, se diseñaron métodos y medios de evaluación y diagnóstico para pacientes en los distintos estadios evolutivos de la enfermedad.

Al respecto, Velázquez (2006) plantea que la neurorehabilitación física es una de las principales estrategias terapéuticas que se brindan a los sujetos enfermos con SCA2. Además, se caracteriza por la participación de un grupo multidisciplinario de especialistas. Este tiene como objetivo mejorar las capacidades coordinativas, el equilibrio, la marcha, los trastornos del lenguaje, el estado psicológico, las alteraciones cognitivas y la elevación de la calidad de vida de los individuos enfermos al reducir la invalidez propia de la enfermedad.

Por su parte, un aspecto significativo en la evolución de este proceso lo constituye lo planteado por Rodríguez (2008), en el artículo: evaluación de la Restauración Neurológica en pacientes de ataxia espinocerebelosa tipo 2, en el que se reportan los beneficios del ejercicio físico en 96 pacientes con diagnóstico clínico y molecular de SCA2.

En Cuba, la neurorehabilitación a través del ejercicio físico, es la principal acción terapéutica que se brinda a los sujetos enfermos de ataxias hereditarias. Esta tiene el objetivo de rehabilitar las capacidades físicas y habilidades motoras y psicológicas deterioradas por la propia neurodegeneración. Desde el surgimiento del Cirah, en el año 2000, hasta la actualidad se han rehabilitado más de 800 enfermos con diferentes tipos de ataxias hereditarias, el 90% del tipo SCA2, según lo abordado por Velázquez (2012a).

I.3- Las Ataxias Hereditarias Autosómicas Dominantes

Las Ataxias Hereditarias Autosómicas Dominantes (ADCA, del inglés: (Autosomal Dominant Cerebellar Ataxias) forman un grupo heterogéneo de afecciones neurodegenerativas tanto clínica como genéticamente. Se caracterizan por la pérdida neuronal progresiva a nivel del cerebelo y sus vías aferentes y eferentes.

En muchas de estas enfermedades, la disfunción o las anomalías estructurales se extienden más allá del cerebelo y pueden involucrar el tronco cerebral, médula espinal, motoneuronas superior e inferior, ganglios basales, sistema oculomotor, nervios periféricos, nervio óptico y, en algunos casos, la retina desencadenando una degeneración retiniana.

Las principales manifestaciones clínicas comunes a ellas se relacionan con un síndrome cerebeloso, tales como la ataxia de la marcha, dismetría, disartria, adiadococinesia, que han sido estudiadas por Orozco, Nodarse, Cordovés y Estrada (1989); Velázquez (1997, 1999), así como Stefan y Susan (2000).

Los estudios moleculares han permitido identificar la existencia de expansiones de trinucleótidos repetidos en tándem como causa de una serie de enfermedades neurodegenerativas hereditarias. Estas mutaciones han dado fundamento al fenómeno de la anticipación genética, y han revolucionado las concepciones clásicas del fenómeno mutacional como cambios estables en el ADN, para dar paso al concepto de —mutaciones dinámicas (Bates y Lehrach, 1994).

En La Spada et al (1991) realizaron un descubrimiento que reveló una categoría nueva para las enfermedades neurodegenerativas. Ellos reportaron que el gen que codifica para el receptor Andrógeno (AR, este receptor es un miembro de la familia de los receptores nucleares que median los efectos de los andrógenos sobre los tejidos blancos) era el responsable de la SBMA (Enfermedad de Kennedy). En estos pacientes se detectó un incremento por encima de lo normal en el número de repeticiones del trinucleótido CAG, que codifica para la poliglutamina, en la región codificante del gen respectivo. Posteriormente, fueron identificadas otras enfermedades producidas por expansiones de diferentes trinucleótidos. Estas afecciones fueron denominadas enfermedades por tripletes repetidos como grupo.

Estos descubrimientos han servido de base para dividir a estas enfermedades en dos grupos principales atendiendo al tipo de trinucleótido expandido y a su localización dentro del gen correspondiente:

Aquellas en las que los trinucleótidos repetidos y expandidos están en las regiones no codificadoras de los genes respectivos, y que por tanto no se traducen en proteínas. En este grupo encontramos las expansiones de los trinucleótidos GGC y GCC en diferentes síndromes dentro de los conocidos síndromes del cromosoma X-frágil, y la expansión del trinucleótido CTG en la Distrofia Miotónica (DM).

Aquellas en las que los trinucleótidos CAG repetidos y expandidos están dentro de zonas codificadoras de sus respectivos genes. En este grupo están incluidas la enfermedad de Huntington (HD), la Atrofia entatorubropálidoluysiana (DRPLA) la Atrofia Muscular Espinobulbar (SBMA) y las Ataxias Espinocerebelosas: SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 y la SCA12 (Santo, et al., 1999).

I.4- La Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2

Pulst (1996), Imbert (1996) y Sanpei (1996) se refieren a la ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2, del inglés Spinocerebellar Ataxia type 2) como una ataxia cerebelosa autosómica dominante causada por la expansión del trinucleótido Citosina-Adenina-Guanina (CAG) en la región codificante del gen ATXN2. Esta mutación provoca el incremento del número de residuos de glutamina en la proteína ataxina-2, lo que identifica a esta entidad como una enfermedad poliglutamínica.

Desde el punto de vista clínico, la SCA2 se distingue por un síndrome cerebeloso progresivo, acompañado de múltiples manifestaciones motoras y no motoras tales como enlentecimiento sacádico, neuropatía periférica, trastornos cognitivos y del sueño.

La enfermedad se inicia, como promedio, en la tercera década de la vida, tras la aparición de los trastornos de la marcha, la postura y/o el lenguaje. Sin embargo, se ha descrito un estadio prodrómico que antecede, hasta en 15 años, a estas manifestaciones motoras. En Cuba, los estudios de esta fase de la enfermedad se iniciaron desde los años 80, y han sido resumidos en una investigación longitudinal publicada en el año 2014, en la que se definieron etapas evolutivas. Se identificaron los primeros cambios detectables objetivamente, y se determinó el efecto de la mutación sobre estructuras y vías no cerebelosas (Velázquez, et al., 2014a; Velazquez et al., 2014b, Velazquez, et al., 2017b).

1.5-Análisis histórico y desarrollo de las Investigaciones de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.

Las observaciones iniciales sobre la marcha atáxica se realizaron por Galen en 1821, quien sustentó el efecto de la senilidad como desencadenante de la misma (Galen, K,

1821). A estos supuestos se le añadieron las enfermedades venéreas, como la sífilis. Flourens en 1824 y 1828, Romberg en 1853 y Todd plantearon la hipótesis de que la lesión de la médula espinal, más que la del cerebelo, era la base para este trastorno de la marcha. Jowitt, B. (1892) citando a Platón y posteriormente Critchley, en 1955 dieron valor a las teorías iniciales del efecto del alcoholismo y el estado de senilidad. En 1963, Rolando consideró el valor de las alteraciones de la médula espinal sobre la ataxia de la marcha, por lo que coincidió con los argumentos iniciales expuestos por otros autores (Rolando, 1963).

Con el desarrollo sistemático de la Neuroanatomía y la Fisiología, la atención médica y científica se concentró sobre la “ataxia locomotora” causada por lesiones cerebelosas. Nicolás Friedreich realizó la primera descripción clínica en 1863 sobre una forma de ataxia familiar progresiva que observó en los habitantes de los pueblos de la región de Heidelberg, en Alemania. Este trastorno se caracterizaba por tener un modo de herencia autosómico recesivo y edad de inicio promedio de 10,5 años. La enfermedad comenzaba con ataxia de la marcha progresiva, abolición de los reflejos profundos de miembros inferiores, voz escandida, hipopalestesia en las cuatro extremidades con predominio de los miembros inferiores y manifestaciones de un síndrome piramidal de inicio en las piernas e hipotonía (Síndrome ataxo-tabeto-piramidal). Además, aparecían alteraciones esqueléticas, oculares, cardíacas y endocrinológicas.

En 1876 Seligmüller publicó las características de una enfermedad familiar, caracterizada por debilidad y espasticidad en las extremidades inferiores. Posteriormente, Strümpell y Lorrain la reconocieron como un síndrome clínico específico, al que denominaron Paraplejia Espástica Hereditaria (Strümpell, 1880).

En 1891, Menzel describió una familia en la cual 4 miembros presentaron ataxia de las extremidades, disartria y movimientos coreicos. El denominó este síndrome como Atrofia Olivopontocerebelosa (OPCA, del inglés Olivo-ponto-cerebellar-atrophia). Estos casos se diferenciaban, de los descritos previamente por Dejerine y Thomas, únicamente en su presentación familiar (Menzel, 1891).

En 1893 Pierre Marie publicó bajo el término de Ataxia Hereditaria tipo Pierre Marie a un grupo de ataxias familiares descritas por otros autores. Estas se distinguían, de la Ataxia de Friedreich, por el modo de herencia autosómico dominante y la edad de inicio tardía; así como el predominio de los signos cerebelosos, reflejos profundos normales o exaltados, oftalmoplejias, atrofiaciones de los nervios ópticos y el hallazgo morfológico de una degeneración acentuada del cerebelo.

Muchos intentos se realizaron para establecer una clasificación de las ataxias hereditarias de inicio tardío, a partir de elementos clínicos y anatomopatológicos. Según las alteraciones morfológicas, los casos se dividieron en atrofia olivopontocerebelosa, degeneración cerebelo-olivar y cerebelosa cortical.

En los pacientes con atrofia olivopontocerebelosa, además del síndrome cerebeloso, se describieron otras características adicionales, según Eadie en 1975. Por tanto, se demostró la existencia de una variabilidad dentro de las mismas familias. Los elementos clínicos que se asociaron fueron la oftalmoplejia, atrofia óptica, demencia, signos extrapiramidales, retinosis pigmentaria y amiotrofia (Eadie, 1975). Los reflejos osteotendinosos se encontraban aumentados o disminuidos en miembros de una misma familia lo que fue descrito por Schut en 1950. Por consiguiente, la clasificación, a partir de los elementos clínicos, tampoco permitió agrupar correctamente a estos enfermos debido a la gran heterogeneidad clínica (Schut, 1954).

Schut en 1950 y Currier en 1972 estudiaron dos grandes familias con ataxia cerebelosa dominante procedentes de los Estados Unidos. Posteriormente, en 1974 Yakura et al; localizaron el locus del gen de esta ataxia hereditaria (SCA1) en el cromosoma 6p (Yakura, 1974). Jackson en 1977 demostró ligamiento entre el locus de esta ataxia y el sistema HLA con un Lod Score de + 3.15 a una distancia del HLA de 12 cM. El diagnóstico prenatal en familiares con riesgos de desarrollar la enfermedad se pudo establecer con un 90 % de seguridad a través del HLA (Jackson, 1977).

En 1978 Coutinho y Andrade describieron una familia de más de 200 enfermos con ataxia cerebelosa autosómica dominante en las Islas Azores, bajo el término de Enfermedad de Machado–Joseph (MJD), con una prevalencia de 1 en 140 habitantes.

Los criterios diagnósticos propuestos fueron el modo de herencia autosómico dominante, ataxia de la marcha, signos piramidales, síndrome extrapiramidal, neuropatía periférica, disfagia y oftalmoplejia. Desde el punto de vista anatómico se reportó la ausencia de lesión en el núcleo olivar inferior (Countinho y Andrade 1978).

Entre 1992 y 1994 se identificaron por Kawaguchi y Orr las mutaciones de estos dos tipos de ataxias espinocerebelosas (SCA1 y SCA3/MJD). Estas se producen por expansiones de un trinucleótido en la región de codificación de los genes respectivos (Kawaguchi, Okamoto, Taniwaki, Inoue y Aizawa, 1994).

En Noviembre de 1996 se publicó el locus del gen productor de la ataxia espinocerebelosa tipo 2, así como la mutación génica, que consistió en la expansión del trinucleótido CAG. Estos estudios demostraron que para las familias con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 procedentes de Francia los alelos normales eran de 17-29, para las de Japón 15-24 y de 22 para las de los Estados Unidos; sin embargo, en los enfermos, estos alelos alcanzaron valores de 37-50, 35-59 y de 36-52 respectivamente.

Ataxias Hereditarias en Cuba

En Cuba las primeras observaciones acerca de un incremento de esta afección fueron realizadas por el Dr. Estrada al llamar la atención de que los pacientes con ataxias hereditarias atendidos en el Instituto de Neurología y Neurocirugía procedían de las provincias orientales. En el año Vallés (1970) estudió de forma descriptiva 72 familias con 11 505 miembros, durante un periodo de 12 meses. De estas familias, 64 pertenecían a la antigua provincia Oriente Norte formada por las regiones de Puerto Padre, Banes, Mayarí y Holguín con 14 345 Km² y una población de 1 085 501 habitantes en el que encontró 706 enfermos vivos, de ellos con Enfermedades Heredodegenerativas Espinocerebelosas 526 (48,4 por 100 mil habitantes) y 180 con otras enfermedades neuropsiquiátricas y/o genéticas (16,5 por 100 mil habitantes). Este autor reportó una prevalencia de 41,3 por 100 mil habitantes para las ataxias autosómicas dominantes y predijo un total de 4 540 enfermos lo que representaba el 0,4 % de la población de Oriente Norte.

Orozco (1990) a partir de un estudio realizado a 263 pacientes con ataxia cerebelosa autosómica dominante destacó como criterios diagnósticos básicos la ataxia de la marcha, disartria, dismetría, adiadococinesia. Un 50 % de los pacientes presentaron calambres, temblores, movimientos oculares limitados, sacádicos enlentecidos, hipotonía y reflejos osteotendinosos anormales, además fueron reportadas las oftalmoplejias como elemento poco frecuente, ausencia de rigidez, espasticidad, atrofia óptica, retinopatía y demencia. La edad de inicio variaba entre 2 y 65 años con una media de 31.7.

En 1993, a partir de un estudio genético-molecular realizado por Gispert et al (1995) en pedigree de familias cubanas (procedentes de Holguín), fue publicado el descubrimiento del cromosoma donde se localizaba el locus productor de esta enfermedad. El mismo fue mapeado en el intervalo comprendido entre PLA2 y D12S58 sobre el cromosoma 12q23-24.1. A esta forma de ataxia se le dio la designación molecular de Ataxia Espinocerebelosa 2 (SCA2, del inglés Spinocerebellar Ataxia type 2)

I.6- Epidemiología de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2

La SCA2 es la segunda forma molecular más frecuente a nivel internacional, solo por debajo de SCA3; mientras que entre las enfermedades poliglutamínicas, ocupa la tercera posición, detrás de la Enfermedad de Huntington y la propia SCA3, como demostraron los estudios de Durr (2010) y Paulson (2017). La prevalencia global estimada es de aproximadamente 15% entre todas las SCAs y 33% entre las enfermedades poliglutamínicas, según Schöls (2004).

En Cuba, la SCA2 representa la forma de ataxias hereditarias y enfermedad poliglutamínica más común. Un estudio epidemiológico nacional publicado por Velázquez et al. (2009a), reveló que el 87% de los pacientes con ataxias cerebelosas autosómica dominantes pertenecía al subtipo SCA2.

Un estudio epidemiológico nacional realizado por Velázquez y colaboradores (2009a) reveló que el 87% de los pacientes con ataxias cerebelosas autosómica dominantes pertenecían al subtipo SCA2. El estudio identificó más de 120 familias, las que agrupaban casi 600 pacientes y 7200 descendientes directos en riesgo, concentrados

fundamentalmente en la provincia de Holguín, como resultado de un efecto fundador de la mutación.

La prevalencia de la enfermedad en esta región es de 40.18 enfermos/100 000 habitantes, y 182,75 portadores de la mutación/100 000 habitantes (Velázquez et al., 2011a). Estas cifras ubican a la provincia de Holguín como la región más afectada por la enfermedad a nivel internacional, con zonas de muy alta concentración de casos, como el municipio de Báguano (prevalencia: 141,6 enfermos/100 000 habitantes). Además en Cuba, la SCA2 es la forma de ataxia dominante más frecuente en La India, Italia, México y Sudáfrica, pero en ninguna de estas regiones se alcanzan prevalencias comparables con las de Cuba.

I.7- Características fenotípicas de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2

Desde el punto de vista clínico, la SCA2 se caracteriza por un grupo amplio de manifestaciones motoras y no motoras que la califican como una enfermedad multisistémica. Las principales manifestaciones clínicas motoras están relacionadas con el síndrome cerebeloso, caracterizado por ataxia de la marcha, la inestabilidad postural, dismetría, disartria cerebelosa y adiadococinesia. El síntoma inicial más frecuente es la ataxia de la marcha, el que se presenta el 95,5% de los pacientes Velázquez (2009a).

Para indicar los estadios de severidad de la SCA2 se ha establecido la siguiente clasificación por Velázquez (2011a), cuyos criterios asume el autor de la tesis:

Estadio 1: corresponde a ataxia ligera que se hace evidente cuando el paciente camina con un pie delante y otro detrás. El paciente puede valerse por sí mismo para las actividades de la vida diaria tanto personales como sociales.

Estadio 2: el paciente presenta un grado mayor de la enfermedad, no puede ejecutar la marcha con un pie delante del otro y tiene imposibilidad para ejecutar movimientos o realizar acciones motoras que requieren de gran precisión.

Estadio 3: el paciente necesita apoyo para caminar o no deambula y no puede valerse por sí mismo para las actividades de la vida diaria.

Otra de las manifestaciones más frecuentes de la enfermedad es la presencia de neuropatía periférica, la que se expresa clínicamente como arreflexia o hiporreflexia osteotendinosa (77%), además de la ausencia de la sensibilidad profunda o apalestesia (73%), Velázquez (2009a). Los estudios de conducción nerviosa periférica reflejan una disminución significativa de la amplitud de los potenciales sensitivos, seguido de la prolongación de su latencia y reducción de la velocidad de conducción Velázquez (2007).

Para los médicos, estos pacientes son los más difíciles de diagnosticar correctamente, porque hay un gran número de causas de ataxia, adquiridas y hereditarias, que han de ser descartadas antes de poder realizar un diagnóstico de ataxia esporádica con confianza.

Condiciones que pueden causar la aparición repentina de una ataxia:

- 1- Un trauma.
- 2- Un golpe en la cabeza.
- 3- Una hemorragia cerebral.
- 4- Un tumor del cerebro.
- 5- Consecuencia de una infección vírica severa.
- 6- Exposición a ciertas drogas o toxinas.
- 7- Tras una parada cardíaca o respiratoria.

Condiciones que pueden causar la aparición gradual de una ataxia:

- 1- Hipotiroidismo.
- 2- Deficiencias de ciertas vitaminas (Ej. Vitamina E, vitamina B12).
- 3- Exposición a ciertas drogas o toxinas (ej. Metales pesados, daños debidos a

tratamientos con medicamentos, exposición crónica al alcohol).

4- Paraneoplasias: relación con ciertos tipos de cáncer (ej. Cáncer ovárico, cáncer pulmonar).

5- Una anomalía congénita en el cerebro o en el cerebelo.

6- La esclerosis en placas.

7- Los desórdenes hereditarios.

8- Desórdenes de degeneración cerebelar.

9- Autosómicos (causa desconocida).

1.8- Características genóticas de la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2

El gen *ATXN2* se localiza en el brazo largo del cromosoma 12 (12q 23-24.1) y codifica para la proteína ataxina-2 Pulst (1996); Imbert (1996); Sanpei (1996). En el primer exón del gen aparece una región repetitiva del trinucleótido CAG, interrumpida hasta 3 veces por el trinucleótido CAA Sahba (1998); Affaitati (2001), la que posee un elevado carácter polimórfico en cuanto al número de repeticiones Pulst (1996); Imbert (1996); Sanpei (1996).

La mayoría de los sujetos normales posee 22 repeticiones de CAG/CAA, aunque en el resto puede variar entre 13 y 31 repeticiones Velázquez-Pérez (2009a). Los alelos con 32 o más repeticiones se asocian con la enfermedad y, por tanto, se consideran alelos expandidos. La presencia de las expansiones poliglutamínicas en la ataxina 2 mutada produce cambios en la estructura de esta proteína la que, en consecuencia, adquiere propiedades tóxicas en células nerviosas y/o pierde parcialmente su función biológica en estas o en otros tejidos (Velázquez, et al., 2017).

Diagnóstico de la ataxia espinocerebelosa tipo 2

El diagnóstico semiológico de la SCA2 se basa en tres elementos fundamentales: los antecedentes familiares, el cuadro clínico de la enfermedad, y los exámenes complementarios. El primero tiene como objetivo conocer si existen otros miembros de la familia afectados, y de esta manera, confeccionar el árbol genealógico, lo que deberá

corresponderse con un patrón de herencia autosómico dominante. El segundo elemento se basa en la realización de un examen neurológico exhaustivo en busca de las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad, en especial, el síndrome cerebeloso y el enlentecimiento de los movimientos oculares sacádicos.

Entre los exámenes complementarios, el más certero consiste en la identificación de la mutación mediante la reacción en cadena de la polimerasa, el análisis de fragmentos, u otras técnicas de biología molecular más avanzadas. Adicionalmente, los estudios neurofisiológicos adquieren un valor diagnóstico importante para la SCA2, fundamentalmente, los registros electronistagmográficos, los estudios de conducción nerviosa periférica, los potenciales evocados, la electromiografía y la estimulación magnética transcraneal, entre otros (Velázquez, 2012).

Otros complementarios de gran valor para el diagnóstico de la SCA2 son los estudios imagenológicos, que evidencian la atrofia de estructuras como el cerebelo, el tallo cerebral y la corteza; así como, el estudio de marcadores neuroquímicos y de estrés oxidativo (Velázquez, 2012). Desde el año 2001, en el Cirah se desarrolla un programa de diagnóstico molecular predictivo para la SCA2, único de su tipo a nivel mundial, con resultados satisfactorios en cuanto al nivel de aceptación, adhesión, impacto psicológico, y la inexistencia de eventos psicopatológicos severos causados por el diagnóstico (Cruz, et al., 2015).

I.9- Alternativas terapéuticas para la Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2

Hasta la fecha, no se cuenta con un tratamiento neuroprotector que modifique el curso progresivo de la ataxia espinocerebelosa tipo 2. Lo anterior obedece, entre otras causas, al desarrollo de pocos ensayos clínicos a nivel internacional y la ausencia de blancos terapéuticos y biomarcadores útiles para la evaluación de las terapias (Underwood y Rubinstein, 2008).

Sin embargo, actualmente se aplican estrategias terapéuticas sintomáticas y paliativas con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y tratar algunos signos o síntomas específicos de la enfermedad. Como estrategias terapéuticas farmacológicas se encuentran:

- La suplementación con sulfato de cinc para revertir la dishomeostasia de este oligoelemento, con la consiguiente mejoría de algunos elementos clínicos, cognitivos y bioquímicos (Velázquez, 2011c).
- El tratamiento con altas dosis de vitamina B reduce las manifestaciones clínicas y electrofisiológicas de la neuropatía periférica sensitiva, así como las contracturas musculares dolorosas (Velázquez, 2014c) y algunas alteraciones cognitivas (Rodríguez, 2014).
- Un ensayo clínico realizado con lisuride demostró eficacia contra los movimientos periódicos de las extremidades en pacientes con SCA2 (Velázquez, 2012).

Entre las medidas terapéuticas que influyen en la disminución de los síntomas motores de las enfermedades neurológicas se encuentra la rehabilitación física. Sobre esta base, se aplica tratamiento de rehabilitación integral a los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2, acorde con los principios cardinales de la neurorehabilitación y con los elementos fundamentales de la neuroplasticidad. Sus resultados han demostrado que el 70% de los pacientes mejoran significativamente la coordinación de los movimientos, marcha, funciones fronto-ejecutivas, memoria, atención, así como la latencia de los movimientos oculares sacádicos y las defensas antioxidantes (Rodríguez, 2008).

La acción físico-terapéutica es una vía de intervención, pues es el proceso encaminado a lograr que las personas con esta patología estén en condiciones de alcanzar y mantener un estado funcional óptimo desde el punto de vista físico, sensorial, intelectual, psíquico o social, de manera que cuenten con medios para modificar su propia vida y ser más independientes. Puede abarcar acciones para proporcionar funciones y retardar la aparición de los principales signos y síntomas de la enfermedad y, por ende, modificar su inicio.

Los ejercicios físicos poseen una amplia gama de efectos y están determinados por la realización sistemática de una acción motora con prescripciones y dosificaciones científicas, los cuales se realizan en un tiempo planificado para un descanso activo, en

un desarrollo físico y psíquico individual, por lo que constituyen una herramienta importante para la intervención temprana en la ataxia espinocerebelosa tipo 2.

En concordancia con lo anterior, se puede plantear la existencia de diferentes métodos para la intervención física terapéutica. Actualmente, no se ha demostrado la supremacía de unas terapias frente a otras; sin embargo, la calificación de los profesionales sí tiene una relación directa con los resultados obtenidos en cada tratamiento. No obstante, por la profundidad del conocimiento teórico práctico y la eficacia clínica probada, son extensamente utilizados dos conceptos de trabajo: el de Bobath, y la Teoría del reaprendizaje motor de Carr y Sheperd, según plantea Sentmanat (2004).

Para la mayoría de los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 la terapia física es el factor esencial del proceso de rehabilitación. Un rehabilitador físico utiliza el adiestramiento, los ejercicios y la manipulación física del cuerpo del paciente con la intención de restaurar el movimiento, el equilibrio y la coordinación. El objetivo de la terapia física es lograr que el paciente reeduce actividades motoras como caminar, sentarse, ponerse de pie, acostarse, y el proceso de cambiar de un tipo de movimiento a otro, así como minimizar las repercusiones personales, familiares y sociales.

Los programas de reaprendizaje motor se pueden clasificar en tres grandes grupos: a) Técnicas de compensación, b) Técnicas de facilitación (incluyen las terapias tradicionales: bobath, brunnstrom, y facilitación neuromuscular propioceptiva) y, c) Enfoques modernos, entre los que destaca el reaprendizaje motor orientado a tareas

Existe en el mundo una gran variedad de técnicas y métodos para tratar la intervención física terapéutica, según plantea Reynaldo (2015), en estos tipos de enfermedades neurológicas. Uno de los métodos más utilizados es el de Frenkel, donde el proceso de aprendizaje es semejante al requerido para aplicar cualquier nuevo ejercicio: Sus principios esenciales son los siguientes:

- Concentración de la atención

- Precisión
- Repetición

La realización de los ejercicios de Frenkel, por las personas con SCA2, debe empezar lo más temprano posible. El portador preclínico o presintomático o está en un estadio ligero debe llevar a cabo los movimientos lo más complejos posibles, con la realización de tareas motoras duales, y la existencia de medios alternativos específicos. Sin embargo cuando se encuentra en los estadios más avanzados de la enfermedad los ejercicios deben empezar con movimientos muy simples y deben progresar gradualmente hasta los más complicados.

Durante la realización de los ejercicios físicos por parte de los sujetos con la mutación SCA2, se deben observar las reglas siguientes, establecidas por Frenkel, citadas por Reynaldo, (2015):

1. Las instrucciones deben realizarse con voz monótona, uniforme, y en forma numerada.
2. Cada ejercicio o grupo de ejercicios deben ser exhibidos por el paciente; es decir, que debe ser capaz de realizarlo de forma correcta antes de permitirle pasar a uno de mayor complejidad. Deben ser suficientemente variados para evitar el aburrimiento.
3. No deben realizarse ejercicios que supongan un intenso trabajo muscular. La progresión se realiza por complejidad; pero no por potencia.
4. Los movimientos deben realizarse, al principio, más bien en forma rápida y, después, más lentamente. Esta última modalidad es más difícil, ya que exige una mayor regulación.
5. El paciente debe realizar los movimientos con los ojos abiertos y, después, cerrados.
6. Cada paciente debe ser atendido individualmente, y no debe dejarse sin atención en el caso de que se caiga o se lesione.

7. Es conveniente intercalar pausas de reposo entre los ejercicios. Después de determinados minutos de trabajo debe realizarse igual número de reposo.
8. Es conveniente llevar un registro del trabajo realizado por el paciente, y de su progreso día a día.

Otro aspecto a tenerse en cuenta, es lo planteado por Delgado y García, citado por Reynaldo (2015), donde se hace referente a los efectos locales y generales del ejercicio físico.

A) Efectos locales:

- El ejercicio mejora la circulación, ya que el movimiento de músculos y articulaciones ejerce una acción de bomba mecánica, que contribuye al retorno venoso y linfático.
- Produce, asimismo, un aumento del volumen muscular por hipertrofia de las fibras y/o aumento de la red capilar.
- Las contracciones musculares provocan la combustión del glucógeno y un mayor flujo de sangre al músculo (hiperemia), lo que le confiere mayor amplitud funcional y aumento de la contractilidad.
- Las articulaciones se ven también favorecidas por los ejercicios, ya que el estiramiento de cápsulas y ligamentos, junto con un estímulo de la secreción sinovial, hacen más fácil la realización de los movimientos.
- Los nervios periféricos se ven también favorecidos por las movilizaciones, ya que su estiramiento estimula su funcionamiento y la transmisión del impulso nervioso a la placa motora, lo que se traduce en una mejora en el equilibrio y la coordinación de los movimientos.

B) Efectos generales

- El ejercicio produce un aumento del trabajo cardíaco, que puede conducir a una mejor vascularización e hipertrofia.

- Si los movimientos son generalizados, y de suficiente intensidad, puede aumentarse la circulación general por una disminución de la resistencia periférica, lo que favorece el intercambio tisular.
- La actividad muscular activa la termogénesis, lo que se traduce en una elevación de la temperatura.
- El ejercicio conlleva efectos psíquicos favorables y conduce a un estado físico satisfactorio, factor importante para los portadores preclínicos.

La eficacia de los ejercicios físicos en los pacientes con SCA2, depende en gran medida de la adherencia de los mismos para cumplir correctamente con el tratamiento y las indicaciones dadas por el profesional en todos los niveles de atención.

2.0-Adherencia terapéutica: características generales

Dadas las implicaciones que tiene para la persona y para el sistema de salud en general el no seguimiento de las prescripciones realizadas por los prestadores de asistencia sanitaria, en el ámbito de la salud pública se ha generado un creciente interés por el estudio de la adherencia terapéutica en diferentes condiciones de salud (Henao y Pérez, 2016).

Aunque la mayor parte de la investigación se ha centrado en la adherencia a la medicación, la adherencia terapéutica también abarca numerosos comportamientos relacionados con la salud que sobrepasan el hecho de tomar las preparaciones farmacéuticas prescritas. La adherencia terapéutica inicialmente se definió como el grado en que el paciente sigue las instrucciones médicas.

Sin embargo, no es el grado en que el paciente cumpla o se adhiera a las indicaciones terapéuticas, la adherencia al tratamiento implica otros determinantes, sean estas de

naturaleza médica o psicológico-conductuales, se ha convertido en un punto muy importante en las investigaciones actuales.

En el momento actual este tema tiene gran trascendencia debido a su importancia sobre todo en las enfermedades neurodegenerativas, pues ese incumplimiento no solo es grave porque hace ineficaz el tratamiento, sino también porque aumenta los costos de la asistencia sanitaria. La falta de apego genera grandes pérdidas en lo personal, familiar y social.

Otro concepto relacionado con la adherencia es el de cumplimiento terapéutico, el cual fue definido como el grado en que la conducta de un paciente, en relación con la toma de la medicación, el seguimiento de una dieta o la modificación de hábitos de vida, coincide con las instrucciones proporcionadas por el médico o personal sanitario (Martín, 2004).

Sin embargo, esta descripción del cumplimiento conlleva un comportamiento pasivo del paciente, quien recibe y ejecuta las instrucciones. Este punto marca la diferencia entre cumplimiento y adherencia terapéutica, ya que esta última requiere la conformidad del paciente respecto de las recomendaciones, según aclara la OMS en su informe sobre la adherencia a los tratamientos a largo plazo (Shearer y Evans, 2001).

Para hacer referencia a la puesta en práctica de las recomendaciones de salud y/o terapéuticas se han utilizado indistintamente los términos cumplimiento y adherencia, al entender estos como el proceso a través del cual el paciente lleva a cabo adecuadamente las indicaciones terapéuticas, es decir, cuando cumple las prescripciones recibidas para el manejo de una enfermedad. La adherencia terapéutica implica una diversidad de conductas, por lo que ha sido considerada como un fenómeno múltiple y complejo.

Para la evaluación de la adherencia terapéutica se han propuesto diversos sistemas de métodos: auto informes y auto registros de los pacientes, informes de personas próximas a estos, las evaluaciones del médico, mediciones bioquímicas y del consumo de medicamentos. También se plantea que lo idóneo es combinar la entrevista directa

al paciente, la valoración de los logros con el tratamiento y la asistencia a las citas programadas (Ginarte, 2014).

En la opinión del autor antes mencionado, existen múltiples factores que influyen en la adherencia terapéutica física que han sido clasificados de la manera siguiente: a) factores directamente relacionados con el paciente, b) factores relacionados con la condición de la enfermedad, c) factores relacionados con aspectos socioeconómicos, d) factores relacionados con el tratamiento y e) factores relacionados con el sistema de salud, siendo estos últimos los que hacen referencia a aspectos o condiciones que determinan el comportamiento del paciente hacia el seguimiento de las recomendaciones y generan situaciones que impactan en la condición de salud y en el proceso de recuperación de la persona.



Entre los factores relacionados con el paciente se pueden citar la edad, sexo, expectativas, motivación, autoestima, conocimiento acerca de la enfermedad y su tratamiento, seguimiento de las instrucciones y efectividad del tratamiento, también puede influir en la adherencia terapéutica son: el olvido; el estrés psicosocial; la angustia por los posibles efectos adversos; la baja motivación; el conocimiento y la habilidad inadecuados para controlar los síntomas de la enfermedad y el tratamiento; el no percibir la necesidad de tratamiento; la falta de efecto percibido del tratamiento; las

creencias negativas con respecto a la efectividad del tratamiento; el entender mal y no aceptar la enfermedad.

Por otra parte, los relacionados con la enfermedad se pueden considerar los síntomas y signos clínicos de la misma, su estadio, duración, edad de inicio. También hace referencia a estados emocionales, malestares físicos por efectos de medicamentos o de la misma patología. Su repercusión depende de cuánto influyen la percepción de riesgo de la enfermedad, la importancia del tratamiento del seguimiento y la prioridad asignada a la adherencia terapéutica y las características de la enfermedad pueden obstaculizar en mayor o menor medida el seguimiento del proceso.

Entre los factores socioeconómicos que influyen sobre la adherencia son: contiene analfabetismo, bajo nivel educacional, lejanía del centro de tratamiento, costo elevado del transporte, conflictos sociales, problemas laborales que impiden asistir a los programas o seguir las recomendaciones, su influencia de su estatus socioeconómico en la participación en la neurorehabilitación física, que generalmente obliga al paciente a elegir entre suplir necesidades básicas o mantener su tratamiento.

Los factores asociados al tratamiento son los más importantes que influye en la adherencia como son: la duración, dosificación e intensidad del mismo, su frecuencia y la efectividad demostrada previamente en el mismo paciente u otros.

Finalmente, con el sistema de salud incluyen excesiva carga laboral para profesionales, falta de recursos, falta de monitorización y seguimiento periódico del paciente, actitudes negativas del personal que atiende al paciente (Tapias L, 2014).

En la literatura se han descrito diversas estrategias para incrementar la adherencia terapéutica (Becker y Rosenstock, 1984, Sarafino ,1990 y Spilker, 1992). Algunas de ellas están destinadas a modificar las creencias, actitudes y facultades tanto en el profesional de la salud como en el paciente en relación con la adherencia, sus dificultades y consecuencias (Puente, 1985).

Algunos autores refieren que para incrementar la adherencia terapéutica se debe partir de la instrucción y preparación del profesional de la salud para desarrollar

comunicaciones convincentes, afectivas y eficaces. En la actualidad son múltiples las investigaciones que se llevan a cabo en torno al complejo problema de la adherencia terapéutica. Se han realizado numerosos estudios sobre el cumplimiento de las prescripciones terapéuticas y su relación con la satisfacción del paciente (Zastowny, Raghmann y Cafferata, 1989), así como también con la organización y calidad de los servicios de salud (O'Brien, 1990).

2.1- Adherencia terapéutica a programas de rehabilitación física en enfermedades neurodegenerativas

La adherencia terapéutica a ejercicios de neurorehabilitación es esencial para el tratamiento de las enfermedades neurodegenerativas y accidentes cerebrovasculares. Se han informado estudios de la adherencia terapéutica de pacientes con esclerosis múltiple (EM) y con infarto cerebral que se incorporaron a actividades físicas.

Un ejemplo de esto es la adherencia al ciclismo. Estos estudios demuestran que la adherencia a la práctica del ciclismo diario es una opción de ejercicio factible y segura para las personas afectadas moderadamente a severamente por la EM. El uso de Entrenador Activo Pasivo (APT) como opción de ejercicio de ciclismo doméstico o en entornos de rehabilitación/ ejercicio es útil para pacientes con EM, 25 sujetos sometidos a este tipo de terapia mostraron 100% de adherencia a la intervención y un aumento significativo en la velocidad promedio, la potencia de salida y la distancia durante las cuatro semanas que duró la intervención sin que se reportaran eventos adversos (Barclay, Pérez, Paul y McFadyen, 2019).

Entre los beneficios que trae este tipo de opción terapéutica para la salud en los pacientes con EM y con accidentes cerebrovasculares están la reducción de la espasticidad de los miembros inferiores (Barclay et al; 2019); (Szecsi, Schlick, Schille, Pöllmann y Straube, 2009), mejorías en la respuesta de las ondas M y F (Rosche, Barclay, Schlick, Schille, Pöllmann y Straube, 1997), mejorías en la marcha (Yang, Lee, Lin, Hsu, Chen y Lin; 2014); (Bauer, Krewer, Golaszewski, Koenig y Müller, 2015), mejoras tanto en la salud física como en la salud mental (Rampello, Franceschin,

Piepoli, Antenucci, Lenti y Olivier, 2007); (Caki, Nacir, Gen, Saraçoğlu, Karagö y Erdem, 2010) y en el sistema cardiovascular (Barclay et al; 2019).

Los ejercicios físicos se han considerado como un tratamiento para la enfermedad de Alzheimer (EA) preclínica, en etapas tardías y como una estrategia de prevención. El ejercicio parece mejorar el flujo sanguíneo cerebral, aumentar el volumen del hipocampo y mejorar la neurogénesis. Estudios prospectivos indican que la inactividad física es uno de los factores de riesgo prevenibles más comunes para desarrollar EA y que los niveles más altos de actividad física están asociados con un riesgo reducido de desarrollo de la enfermedad (Norton, Matthews, Barne, Yaffe y Brayne, 2014).

El ejercicio como tratamiento para la EA muestra una mejora en la función cognitiva, una disminución de los síntomas neuropsiquiátricos y una disminución más lenta en las actividades de la vida diaria (Hamer y Chida, 2009). Se ha demostrado que el ejercicio tiene menos efectos secundarios y una mejor adherencia en comparación con los medicamentos (Hamer et al; 2009); (Cass, 2017), lo que hace suponer una mayor adherencia de los pacientes a estos, en comparación a los fármacos.

Sin embargo, no existen estudios sistemáticos que demuestren lo anterior de forma inequívoca. Un estudio realizado en la población alemana durante un período de 14 años demostró que los sujetos con elevada adherencia a la práctica de EF tenían un riesgo reducido de desarrollar la EA y tenían un mejor rendimiento en las pruebas neuropsicológicas (Sattler y Erickson, 2011), lamentablemente, en este estudio no se hicieron comparaciones con el efecto de los fármacos.

Otra enfermedad neurodegenerativa en la cual la adherencia terapéutica ha sido evaluada es la enfermedad de Párkinson. Una variedad de formas de ejercicio han demostrado ser prometedoras para mejorar la marcha y el equilibrio (Shulman, Katze, Ivey, Sorki, Favors y Anderson, 2013). Los ejercicios físicos han mejorado la capacidad funcional (Ellisde, de Goede, Feldman, Wolters, Kwakkel y Wagenaa, 2016), el equilibrio (Klamroth, Steib, Devan y Pfeife, 2016), así como la marcha y la calidad de vida (Hackney y Earhart, 2008).

Un estudio informó que un programa de ejercicios físicos de 150 minutos por semana se asoció con una disminución más lenta de la movilidad y la calidad de vida y también con una disminución cognitiva menor y una progresión más lenta de la enfermedad un año después (Oguh, Eisenstein, Kwasny y Simuni, 2014). Un ejercicio vigoroso continuo, definido como resultado de un aumento de la frecuencia cardíaca y una mayor necesidad de oxígeno, también puede tener un efecto neuroprotector en personas con Párkinson (Ahlskog, 2011).

La adherencia en el programa de rehabilitación física en el hogar, después de intervenciones de fisioterapia en los pacientes con EP, ha sido examinada en dos estudios los que revelaron notablemente valores significativos de adherencia, que oscilaba entre el 72% y el 86% (Canning, Herrington y Lord, 2015); (Pickering, Fitton, Ballinge, Fazakarley y Ashburn, 2013); (Chatto, York, Slade y Hasso, 2018)

En la actualidad existen pocos estudios sobre la adherencia terapéutica en las ataxias hereditarias, específicamente la ataxia espinocerebelosa tipo 2. En la provincia de Holguín, donde existe una alta prevalencia de esta enfermedad, se llevan a cabo importantes programas de rehabilitación basada en ejercicios físicos, los cuales han mejorado notablemente la calidad de vida de los pacientes (Schmitz, Montcel, Baliko, Berciano, Boesch y Depondt, 2006).

En el estudio realizado en esta provincia en pacientes con SCA2 se reportó una mejoría de los signos cerebelosos (Rodríguez-Díaz, Velázquez, Rodríguez, Aguilera, Laffita y Medrano, 2018a) después de 24 semanas de tratamiento se obtuvo una asistencia promedio del 97,5%. Todos los individuos integrados al programa asistieron a más del 95% de las sesiones. Además, el índice del comportamiento de adherencia de los pacientes fue 98,28%.

En comparación con otros programas de fisioterapia y rehabilitación, los niveles de adherencia fueron mayores, lo cual es el resultado de la alta expectativa de eficacia y motivación del paciente debido a los impactos positivos del programa de adherencia aplicado en más de 600 pacientes con SCA2. Esta estrategia podría combinarse con otras alternativas farmacológicas para potenciar sus efectos en otras características

sintomáticas motora y no motora de la enfermedad, y en última instancia, esto podría usarse como tratamiento preventivo durante las etapas prodrómicas.

CAPÍTULO II. LA ADHERENCIA AL PROGRAMA DE NEUROREHABILITACIÓN FÍSICA EN PACIENTES CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2

A partir de lo analizado en el capítulo anterior se muestra el diagnóstico del estado actual, a través de las encuestas aplicadas a rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria; posteriormente se presenta el estudio para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2, su caracterización a través de las encuestas aplicadas a pacientes.

2.1 Caracterización clínica de la muestra estudiada

Después de aplicar los criterios de selección, se conformó una muestra de 80 enfermos, 43 son del sexo masculino (53.75%) y 37 del sexo femenino (46.25%). Con relación a la edad, esta tuvo una media de 48 años con una (desviación estándar [DE]: 12.2), con un rango comprendido entre 18 y 70 años. Según el estado civil 55 estaban solteros y/o divorciados (68.75%) y 25 casados (31.25%). La edad de inicio varió entre 10 y 68 años con una media de 31,71 (DE: 10,77). Por su parte, el número promedio de repeticiones del triplete CAG en los alelos expandidos varió entre 32 y 42 unidades, con una media de 36,57 (DE: 2,60). Mientras que la duración de la enfermedad varió entre 10 y 20 años.

Luego de un estudio neurológico practicado por un especialista del Cirah, se pudo constatar que el 89,7% de los sujetos estudiados presentó contracturas musculares dolorosas durante el sueño; mientras que el 63,3% mostraba manifestaciones sensoriales ligeras.

2.2 Consideraciones éticas de la investigación.

El protocolo por el que se rigió esta tesis fue debidamente aprobado por el Comité de Ética de la Investigación Científica del Cirah. El mismo fue ejecutado siguiendo los principios éticos establecidos en la Declaración de Helsinki (1964). Inicialmente se le informó a cada sujeto sobre las características, los objetivos y la importancia de la investigación, así como los estudios que debían hacersele y los escasos riesgos de

daño que estos implicaban. En dicha comunicación se utilizó un lenguaje práctico y comprensible. En ningún momento se coaccionó o influenció a los sujetos para participar en el estudio.

Además se les solicitó autorización para utilizar la información contenida en sus historias clínicas, asegurándose la confidencialidad en el manejo de esta y se les informó que los resultados de esta investigación, podrían ser publicados en revistas científicas o presentados en eventos científicos, sin que se revele su identidad. Finalmente cada sujeto confirmó voluntariamente, por escrito, su disposición para participar en el estudio mediante el Modelo de Consentimiento Informado (Anexo 1); el cual fue firmado y fechado por cada uno de ellos, el investigador responsable de la investigación y un testigo.

2.2 Diagnóstico del estado actual del conocimiento de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física sobre la importancia de la adherencia.

Como parte de este diagnóstico, se encuestaron a los 15 rehabilitadores físicos y 10 profesores de actividad física comunitaria del municipio de Holguín con más de 10 años de experiencias; se utilizó la forma de conversación y como principal medio para la recolección de datos.

El diagnóstico permitió analizar la realidad y detectar aspectos significativos del estado de conocimiento sobre la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con SCA2 (Anexo 2).

2.3 Determinación de los factores que conforman los instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.

El autor de esta investigación asume los instrumentos propuestos por Tapias U, L (2014) considerando que en ellos aparecen recogidos todas las aristas que tienen que ver con la adherencia terapéutica, sin embargo considera pertinente determinar otros instrumentos y modificar los a partir de las características de la muestra seleccionada y

por las particularidades específicas de la enfermedad. Las principales modificaciones estuvieron dirigidas a:

1. **Los factores relacionados con la enfermedad:** la edad de inicio de los síntomas y el número de repeticiones del trinucleótido CAG de los alelos expandidos.
2. **En el factor socioeconómico:** se recogió el nivel adquisitivo de cada paciente, los medios que emplea para llegar a Cirah y/o las salas de rehabilitación y los gastos de transportación
3. **La escala de adherencia a la rehabilitación de lesiones deportivas (Siras):** total de ejercicios completados.

En la presente investigación se les aplicaron a 80 pacientes, fueron incluidos a una encuesta para la evaluación general de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espino-cerebelosa tipo 2, tomándole datos sobre, edad, sexo, estado civil, hábitos tóxicos, las principales formaciones fenotipo/genotipo y la participación en los programas de neurorehabilitación física. Según esto se pudo conocer si el paciente está actualmente rehabilitándose o lo hizo anteriormente y las principales causas por las cuales no se rehabilitan (Anexo 3).

En las encuestas realizadas se recogieron los criterios emanados por los 23 pacientes en los diferentes factores de la adherencia que conforman los instrumentos.

Para evaluar la adherencia se tuvieron en cuenta los diferentes factores y la escala (Siras) que pueden influir en el programa, para eso se identificaron y se aplicaron los instrumentos para ver cómo se comportaba la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2 en el Cirah.

Factores relacionados con los pacientes: estos incluyeron factores como la edad, sexo y el estado civil, lo que se obtuvieron a partir de la observación y una entrevista estandarizada con cada uno de los sujetos.

Factores relacionados con la enfermedad: se consideraron aquellos factores clínicos y moleculares relacionados directamente con la enfermedad estos fueron la edad de inicio de los síntomas, el tiempo de evolución de la enfermedad o duración de la

enfermedad, y el número de repeticiones del trinucleótido CAG de los alelos expandidos los tres parámetros se obtuvieron a partir de la historia clínica de cada paciente.

Variables	Media	Rango	Desviación estándar(DE)
Edad de inicio			
Tiempo de evolución			
Alelo expandido (CAG)			

Factor socioeconómico: se recogió el nivel adquisitivo de cada paciente, su estatus laboral (si trabaja o no), la distancia de su vivienda con respecto al Cirah y/o las salas de rehabilitación más cercanas, los medios que emplea para llegar Cirah y/o las salas de rehabilitación y los gastos de transportación, toda esta información se obtuvo a partir de una entrevista estandarizada para cada paciente. Además se le aplicó una encuesta en las que se recogieron sus opiniones sobre la influencia de su estatus socioeconómico en la participación en la neurorehabilitación física (Anexo 4).

Factores relacionados con el tratamiento: se aplicó una encuesta que consideraba la opinión personal de cada paciente sobre la duración del tratamiento, la efectividad del tratamiento, estabilidad del tratamiento, dosificación e intensidad, expectativa de la rehabilitación, beneficios del tratamiento y fracasos previos. Tabla 1

Duración de tratamiento	<input type="radio"/> Bien <input type="radio"/> Muy largo <input type="radio"/> Muy corto
Efectividad del tratamiento	<input type="radio"/> Muy efectivo <input type="radio"/> Más o menos efectivo <input type="radio"/> Poco efectivo <input type="radio"/> Inefectivo
Estabilidad del tratamiento	<input type="radio"/> Régimen estable <input type="radio"/> Los cambios son favorables para el proceso <input type="radio"/> Los cambios son desfavorables para el proceso
Dosificación e intensidad	<input type="radio"/> Tolerable

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Relativamente tolerable ○ No tolerable
Expectativa del tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> ○ Buena ○ Regular ○ Pobre
Beneficiosos del tratamiento	<ul style="list-style-type: none"> ○ Observo los resultados positivos de inmediato ○ Observo los resultados positivos a la mitad del tratamiento ○ Observo los resultados positivos solo al terminar el tratamiento
Fracasos previos	<ul style="list-style-type: none"> ○ Anteriormente no obtuve buenos resultados ○ Anteriormente obtuve resultados moderados ○ Anteriormente obtuve buenos resultados

Factores relacionados con el tratamiento de la salud: se aplicó una encuesta que consideraba la opinión sobre la excesiva carga laboral que están sometidos los

	0	1	2	3	4
Excesiva carga laboral para profesionales					
Falta de recursos					
Falta de monitorización y seguimiento periódico del paciente					
Actitudes negativas del personal que atiende le paciente					

rehabilitadores, el nivel de recurso con que cuenta la sala de rehabilitación para el servicio, el grado de monitorización y seguimiento periódico que realizan los rehabilitadores sobre cada paciente y las actitudes negativas de los rehabilitadores en el proceso de rehabilitación. Tabla 2

Puntúe de 1 (ausencia total del factor) a 5 (presencia absoluta del factor) en dependencia de su juicio personal.

La escala de adherencia a la rehabilitación de lesiones deportivas (Siras): para medir los comportamientos del paciente durante la sesión de neurorehabilitación física, se utiliza una escala del 0 al 5 para evaluar la intensidad con la que los pacientes completan los ejercicios, el grado en el que siguen las recomendaciones del terapeuta y sus instrucciones durante el tratamiento. La misma se modificó, añadiéndole un ítem más para evaluar la complejidad de los ejercicios. Una puntuación para cada uno de

1. Intensidad con la que el paciente completó los ejercicios durante la cita de hoy.							
Mínimo esfuerzo	1	2	3	4	5		Máximo esfuerzo
2. Durante la sesión de hoy, ¿con qué frecuencia siguió el paciente las indicaciones?							
Nunca	1	2	3	4	5		Siempre
3. ¿Cómo de receptivo estuvo el paciente a los cambios en el programa durante la cita?							
Nada receptivo	1	2	3	4	5		Muy receptivo
4. Total de ejercicios completados.							
Ninguno	1	2	3	4	5		Todos

estos ítems en cada sección y se calculó el promedio mensual y final. Tabla 3

Para estudiar la adherencia se evaluaron tres puntos. Porcentaje de asistencia a la secciones de rehabilitación física, porcentaje de puntualidad a la secciones de rehabilitación física asistida y escala de puntuación promedio del Siras.

Determinación de la asistencia. Se consideró el porcentaje de secciones en las que el paciente asistió del total de las secciones debió haber asistido. Se obtuvo a partir del registro de asistencia de rehabilitación física.

Determinación de la puntualidad. Se obtuvo a partir del porcentaje de secciones de rehabilitación en las que el paciente llegó a las secciones en tiempo después de haber comenzado del total de las secciones a las que asistió. Se obtuvo a partir del registro de asistencia y puntualidad de rehabilitación física.

2.4 Valoración de los instrumentos mediante el grupo nominal

Con el fin de corroborar la pertinencia de la propuesta, se emplea el método grupo nominal, con carácter secuencial, pues los resultados de un método son esenciales para la planeación del otro, según lo planteado por (Córdova, 2011). Esto a partir de la reflexión y las opiniones de posibles usuarios, tales como: rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria que trabajan con personas que padecen la ataxia espinocerebelosa tipo 2 (anexo 5).

Características generales del grupo nominal:

- Tres doctores en Ciencias del Cirujano
- Tres profesores de Cultura Física Terapéutica de la Universidad de Holguín
- Tres fisiatras pertenecientes a la Dirección Municipal de Salud del Municipio Holguín
- Un doctor en Ciencias de la Facultad de Cultura Física de la Universidad de Holguín
- Tres rehabilitadores físicos
- Dos profesores de actividad física en la comunidad

Todos cuentan con más de 10 años de experiencia en la profesión. A continuación, se expone el procedimiento para el trabajo con el grupo nominal. En una de las aulas del Cirujano, en un ambiente adecuado, se reunieron los integrantes del grupo. Se sentaron formando una U, de manera que todos podían alcanzar a ver la pizarra, la cual se ubicó de manera contigua al moderador (investigador). A partir de esta organización se inicia el trabajo, como se muestra a continuación.

1. Planteamiento del tema

El moderador realizó la introducción del trabajo y una exposición de 25 minutos aproximadamente sobre la lógica de la investigación. Se explicaron los aspectos teóricos que sirven de base a la solución del problema objeto de estudio y los aportes elaborados.

2. Generación de ideas

Los participantes escribieron sus ideas acerca de la investigación, para lo cual se les dieron 15 minutos.

3. Registro y esclarecimiento de las ideas

Con la dirección del moderador, los participantes expresaron sus ideas en forma de ronda, valorando cada una de los capítulos. De esa manera, cada uno de los miembros del grupo tuvo igual posibilidad de dar a conocer sus criterios. Las ideas se anotaron en la pizarra para que se visualizaran

4. Votación

Cada integrante del grupo seleccionó las ideas que consideraron más importantes, de 3 a 5. Las escribió en una hoja, les asignaron un valor fijado de antemano, a saber: de 5 a 1, en orden descendente. Seguidamente, se recogieron las hojas y se realizó la tabulación general. A continuación, se ofreció el resultado de la valoración de los integrantes del grupo, a partir de la votación realizada. Se presentan los criterios que reflejan el mayor nivel de coincidencia, y son los siguientes:

Sobre la etapa 1:

Los miembros del grupo nominal consideran que la etapa es necesaria, pues el diagnóstico constituye un referente esencial para la labor del personal que trabaja con este tipo de enfermedad, especialmente, para los profesores de actividad física comunitaria y los rehabilitadores físicos sobre la importancia que tiene la adherencia para comprender la elevada variabilidad del efecto del tratamiento a estas personas (8 votos).

Sobre la etapa 2:

Opinan que es necesario realizar una correcta planificación para poder evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física (5 votos).

Sobre la etapa 3:

Expresan que la aplicación constituye la esencia de la metodología, por ser en esta etapa en la que se pueden concretar los efectos positivos o negativos de la adherencia terapéutica en los pacientes con SCA2 (8 votos).

Sobre la etapa 4:

Opinan que consideran muy importante materializar el control y el seguimiento a la pertinencia y funcionalidad de la investigación, entre otros elementos, por el análisis estadístico de los resultados obtenidos, y su discusión desde los puntos de vista científico (4 votos).

Una vez realizados los cambios del grupo nominal, y llegado a consenso, se tuvo en cuenta las siguientes categorías: pertinente, poco pertinente y no pertinente (Tabla 4). Referido al aspecto 1 científicidad y actualidad de la metodología elaborada, 13 integrantes del grupo, que representan el 86,6% valoraron como pertinente la propuesta, debido a su estructura y actualidad. Un miembro (10 %) opinó que la metodología era poco pertinente.

Tabla 4. Resultados de la valoración del grupo nominal

ASPECTOS	P	PP	NP
A1 Cientificidad y actualidad	13	1	1
A2 Estructura y explicación	15	0	0
A3 Selección y contextualización de los instrumentos	14	0	1
A4 Posibilidad de aplicación	12	2	1
A5 Sistema de evaluación	10	2	3

P: pertinente; PP: poco pertinente; NP: no pertinente

En el aspecto número 2 (estructura), los 15 miembros del grupo manifestaron que es pertinente, ya que resaltar los criterios positivos sobre la evaluación de la adherencia.

Referido al aspecto 3 (selección y contextualización de las pruebas), 14 miembros del grupo (90%) manifestaron que es muy pertinente la selección y contextualización de la evaluación de los instrumentos al programa de neurorehabilitación física.

En el aspecto 4 (posibilidad de aplicación), 12 miembros del grupo manifiestan que es aplicable la adherencia al programa de neurorehabilitación física con los pacientes con SCA2. En el aspecto 5 (sistema de evaluación) es de resaltar que 10 miembros del grupo (66,6%), plantearon que es pertinente y viable. Solo 1 (10%) manifestó que puede ser mejorada la forma de evaluación.

En sentido general, los criterios de los integrantes del grupo nominal son coincidentes en relación con que la propuesta es necesaria. Destacan su novedad y su factibilidad, al proponer una vía adecuada para la evaluación de los instrumentos en la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2. El análisis de los resultados obtenidos, a partir del método grupo nominal, permite corroborar la pertinencia de la propuesta, lo que presupone su aplicación.

2.5 Diseño metodológico

Se realizó un estudio observacional descriptivo donde se procede a su aplicación a través del métodos descriptivos, relacionado con la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con SCA2. La investigación se realizó en el Cirah, durante el periodo 2018-2019.

Operacionalización de las variables

A continuación se presentan las variables del estudio, mientras que en el (Anexo 6) se muestra la operacionalización completa de las mismas.

Variables que evalúan la adherencia

- a) Asistencia

- b) Puntualidad
- c) Puntuación de la escala (Siras)

Variables relacionadas con las características generales de los pacientes

- a) Edad
- b) Género
- c) Estado civil

Variables relacionadas con las características de la enfermedad

- a) Tiempo de evolución de la enfermedad
- b) Edad de Inicio de la enfermedad
- c) Tamaño de la mutación

Variables relacionadas con el factor socioeconómico

- a) Porcentaje de pacientes que responden positivamente a las preguntas de la encuesta
- b) Nivel adquisitivo
- c) Promedio del factor socioeconómico

Variables relacionadas con el tratamiento

- a) Porcentaje de pacientes que responden positivamente a las preguntas de la encuesta

Variables relacionadas con la organización del sistema de salud

- a) Porcentaje de pacientes que responden positivamente a las preguntas de la encuesta

Análisis estadístico

Los datos obtenidos de todas las encuestas realizadas a los pacientes durante el estudio se plasmaron en un modelo de recogida de información para cada paciente.

Los datos fueron transferidos y almacenados a una base de datos con el software STATISTICA 6.0, donde se realizaron los análisis estadísticos.

Para las variables categóricas se utilizaron medidas de frecuencia, comparándolas a través de las pruebas chi-cuadrado. Se realizó un análisis descriptivo de cada una de las variables que permiten caracterizar al grupo de estudio. En el caso de las variables cuantitativas se evaluaron la media y la desviación estándar. Para la comparación de medias se utilizó la prueba t de student en el caso de variables con distribución normal y el test de Mann-Whitney U, para las que no seguían esta distribución. El nivel de significación estadística se tomó con la $p < 0,05$.

2.6 Análisis de los resultados de la encuesta aplicada a rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria

En la encuesta realizada se recogieron los criterios emanados por los 12 rehabilitadores físicos. El 80 % de estos profesionales respondió tener insuficiente conocimiento acerca de la adherencia. Es de resaltar que el 100% coincidió en manifestar la necesidad de iniciar su autosuperación y conocer más sobre la adherencia al programa de neurorehabilitación en pacientes con SCA2 y ponerlo en práctica los instrumentos y no solo con esa enfermedad si con otras enfermedades neurodegenerativas.

En relación con los profesores de actividad física comunitaria, 9 de ellos (90%) aseguró tener insuficiente conocimiento de la misma.

Solo tres rehabilitadores (20%) y un profesor de actividad física comunitaria (10%) tenía algo de conocimiento refirieron que producto de la autosuperación tenían conocimientos acerca de la adherencia. Por tanto, ellos argumentaron que es necesario ofrecerles herramientas, pues en sus programas comunitarios no refleja nada acerca de este tema. Ellos tienen poco conocimiento para efectuar ese tipo evaluación a los pacientes con ataxia espino-cerebelosa tipo 2. Aseguran, además, que en su formación profesional no recibieron contenidos referidos a la adherencia, cuestión que consideran

necesario implementar para todos los graduados del país. Todo lo anterior se refleja en la (figura 1).

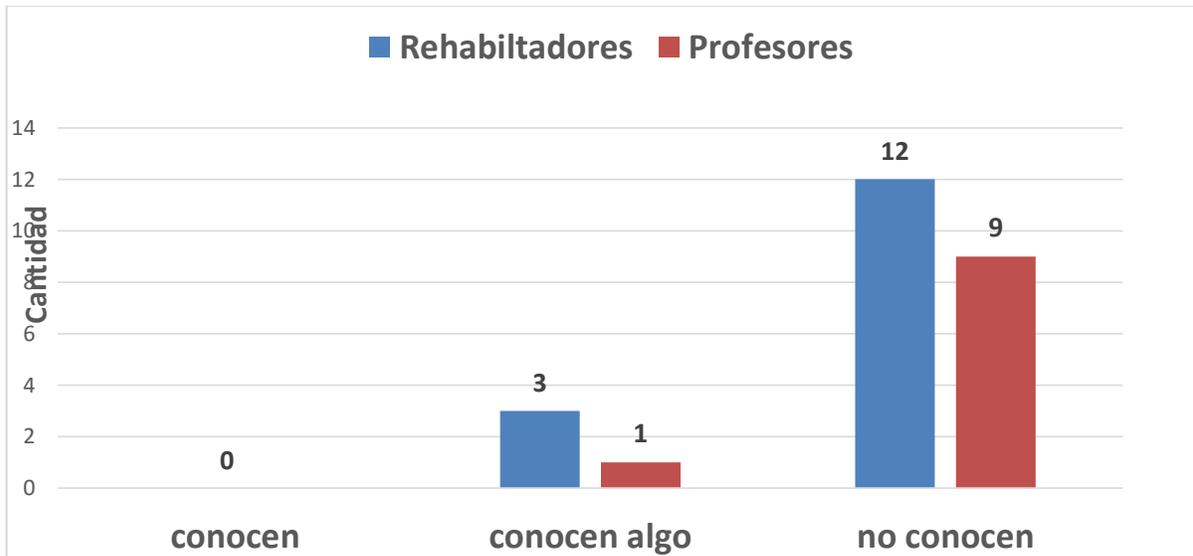


Figura 1. Resultados del conocimiento de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria referente a la adherencia.

Principales regularidades emanadas

- Insuficientes conocimientos teóricos de los rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria sobre la importancia y beneficio de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2.
- Limitaciones en el modo de aplicar los instrumentos permitiendo saber el estado actual de los pacientes en la neurorehabilitación física para que contribuyan al mejoramiento de las alteraciones de la marcha, la coordinación y el equilibrio de ataxia espinocerebelosa tipo 2.

- En el Programa de Neurorehabilitación del Cirah no contempla los instrumentos en la adherencia al tratamiento en pacientes con SCA2.

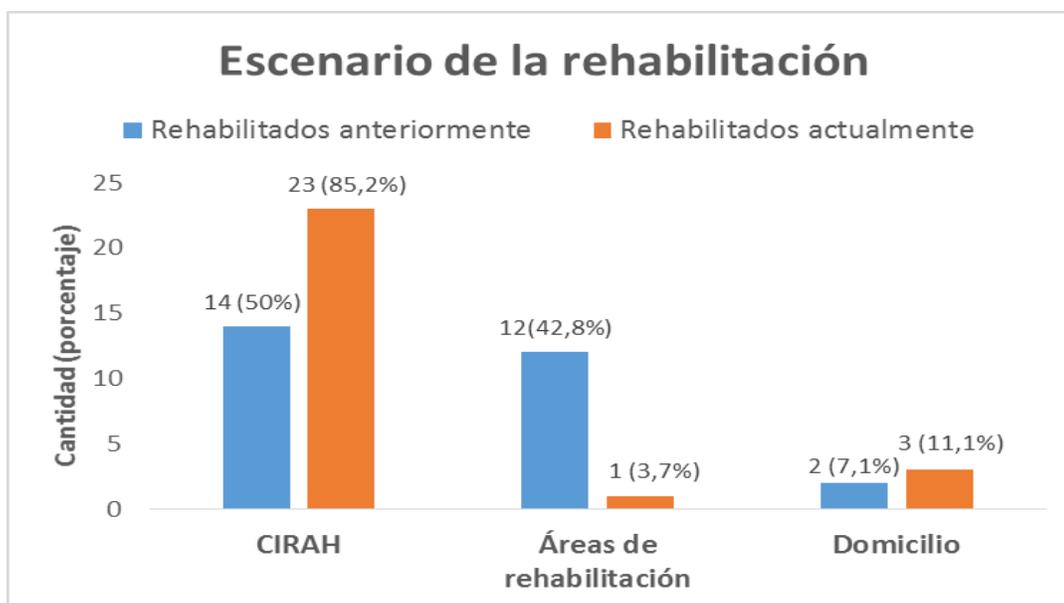
De manera general, se concluye el bajo conocimiento de los rehabilitadores físicos y profesores de la actividad física comunitaria sobre la importancia y beneficio de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 y no saber detectar factores que puedan influir directamente al programa.

2.7 Valoración de la adherencia al programa de neurorehabilitación física de los 80 pacientes con SCA2

El resultado de las encuestas aplicadas a los 80 pacientes que participaron en ciclos de rehabilitación, 27 se rehabilitan actualmente para un 34%, 28 han recibido rehabilitación física anteriormente para un 35% y 25 nunca se han rehabilitado para un 31% (Figura 2).



De los 27 que se rehabilitan actualmente, 23 se rehabilitan en el Cirah (85.2%), uno en la comunidad (3.7%) y tres en el domicilio (11.1%). Los que han recibido rehabilitación anteriormente se han rehabilitado 14 en el Cirah (50%), 12 Comunidad (42.8%) y dos en el domicilio (7.1%). Figura 3



Las causas que impidieron la participación en los ciclos de rehabilitación de los 25 pacientes, resaltan 17 (68%) encontraban muy lejos la sala de rehabilitación de sus casa, 11 (44%) no tienen las condiciones logísticas necesarias para rehabilitarse en sus casas, 8 (32%) aseguran que no existen las condiciones logísticas necesarias en las áreas de rehabilitación comunitaria, 7 (28%) no tienen apoyo familiar para insertarse en la rehabilitación, 7 (28%) expresaron que el servicio recibido en las áreas de rehabilitación comunitaria no tiene la calidad necesaria para obtener buenos resultados, 8 (32%) respondieron que su trabajo le impide asistir a la sala de rehabilitación. En 6 casos (24%) resaltó el poco conocimiento acerca de los beneficios de la rehabilitación física y 3 (12%) manifestaron que no es una opción efectiva para tratar la enfermedad y 1 (4%) dijeron que no existen las condiciones logísticas necesarias en el Cirah. Tabla 5

Causas que impiden la participación en ciclos de rehabilitación	N	%
Lejanía de la sala de rehabilitación de la casa	17	68
No tengo las condiciones logísticas necesarias para rehabilitarme en mi casa	11	44

No existen las condiciones logísticas necesarias en las áreas de rehabilitación comunitaria	8	32
El trabajo laboral me impide asistir a rehabilitarme	8	32
No tengo el apoyo familiar para insertarme en la rehabilitación	7	28
El servicio recibido en las áreas de rehabilitación comunitaria no tiene la calidad necesaria para obtener buenos resultados	7	28
Poco conocimiento acerca de los beneficios de la rehabilitación física	6	24
No creo que es una opción efectiva para tratar mi enfermedad	3	12
No existen las condiciones logísticas necesarias en el Cirah	1	4
El servicio recibido en el Cirah no tiene la calidad necesaria para obtener buenos resultados	0	0
El estadio de mi enfermedad me impide insertarme en estos programas	0	0

2.8 Análisis de los instrumentos en los pacientes insertados en un ciclo de neurorehabilitación física.

A partir de los 80 enfermos evaluados inicialmente, se seleccionaron 23 pacientes que se estaban rehabilitando en el Cirah, los que tuvieron una rutina de trabajo con una frecuencia de tres veces a la semana durante un periodo de 4 meses.

La asistencia de los 23 pacientes se comportó una media de 84.26% (DE: 10.50) con un rango entre 58 y 100. La puntualidad con una media 75.13% (DE: 15.76) con un rango entre 34 y 100.

Por su parte Siras con una media 19,6 (DE: 0,55) con un rango entre 15,8 y 24,25. Los análisis de correlación mostraron una estrecha asociación entre la, asistencia la

puntuación y con la escala Siras, con el porcentaje de asistencia ($r=0,8742$; $p=0,00000005$) y con el porcentaje de puntualidad ($r=0,4651$; $p=0,0253$).

	Media	DE	Rango
Asistencia (%)	84,26	10,50	58,00-100,00
Puntualidad (%)	75,13	15,76	34,00-100,00
Siras	19,6	0,55	15,8 -24,25

La mayoría de los pacientes estuvieron entre los rangos 90-99% y 80-89% solo dos completaron todas las citas prevista de asistencia y hubo uno que tuvo por debajo de 60%. La puntualidad cinco casos estuvieron en los rangos 90-99%, 70-79% y 60-69%, seguido por cuatro de rango 80-89% y tres con menos de 60% de puntualidad y solo uno tuvo el total de las secciones llegando temprano.

Asistencia (%)	No	%	Puntualidad (%)	NO	%
100	2	8.6	100	1	4.3
90-99	8	34.8	90-99	5	21.7
80-89	7	30.5	80-89	4	17.4
70-79	3	13.1	70-79	5	21.7
60-69	2	8.6	60-69	5	21.7
< 60	1	4.3	< 60	3	13.1

De los pacientes rehabilitados el promedio fue de 49.3 años (DE: 13.4) un rango entre 21 y 70. Las edades más representado fue de 50 a 59 años con nueve casos (seguido por el rango 40 a 49 años) solo un caso tenía más de 70 años. El mayor porcentaje de

pacientes ente 40 a 59 años, obedece a individuos en estadio 1 con cortas expansiones del CAG por la cual tiene una mayor supervivencia y por tanto es común encontrarlos en estos rangos de edad. El estado civil fue de 7 divorciado (30.4%), 6 solteros (26%) y 10 casados (43.4%).

La edad no correlacionó con los porcentos de asistencia ni de puntualidad ni con la escala Siras ($r=-0,2685$; $p=0,215$).

En cuanto al sexo, 12 eran del sexo masculinos (52.17%) y 11 del sexo femenino (47.8%).

Para evaluar la influencia del sexo sobre los parámetros que evalúan la adherencia se hizo una comparación de media utilizando el test de Mann-Whitney u entre ambos sexos no mostró diferencias significativas ni para el porcentaje para la asistencia, puntualidad y la escala Siras.

	Masculinos	Femeninos	U	Z	p
Asistencia	85,1 ±9,12	83,27±12,20	62,50	0,21	0,829
Puntualidad	77,50±11,2	72,54±19,80	55,50	0,64	0,518
	8				
Siras	3,89±0,59	3,93±0,53	63,50	0,15	0,877

Factores asociados con la condición de la enfermedad

El estadio de la enfermedad ligero-moderado. La edad de inicio varió entre 18 y 63 con una media de 38 años (DE: 3.1). Por su parte, el número promedio de repeticiones del triplete CAG en los alelos fue de 38.7%(DE: 13.7) con un rango entre 35 y 46 mientras que la duración de la enfermedad varió entre 9.78% (DE: 8.6) con un rango entre 1 y 31.

Variables	Media	Rango	Desviación estándar(DE)
Edad de inicio	38.7	18-63	3.1
Tiempo de evolución	9.78	1-31	8.6
Alelo expandido (CAG)	38,5	35-46	13.7

En cuanto los rangos la mayoría de los pacientes, 12 (52.2%) tuvieron una edad de inicio de 26 a 49 años, lo que se corresponde con los reportes previos que indican que esta enfermedad debuta en la adultez. Solo 6 pacientes diagnosticados después de los 50 años (26%) y 5 antes de los 25 años (21.7%).

En cuanto el tiempo de evolución la mayoría tenían menos de 10 años de evolución que es coherente en estadio inicial de la enfermedad. Los rangos del CAG más comunes tuvieron entre 37 a 45 más frecuente de estos pacientes.

La correlacion de estos parámetros con la enfermedad con las variables que evalúan la adherencia no mostraron relación entre ninguno de estos parámetros lo que surgiere en este grupo de pacientes en estadio 1 ni la edad de inicio, ni el tiempo de evolución, ni el tamaño de la mutación son determinantes fundamentales del nivel de adherencia.

Edad Inicio	No	%	T.EVO	No	%	CAG	No	%
<25	5	21.7	<10	14	60.8	32-36	5	21.7
26-49	12	52.2	11-20	6	52.2	37-45	14	60.8
>50	6	26	>20	3	13.1	>45	1	4.3
						No determ ina	3	13.1

Los estudios de correlación entre los parámetros relacionados con la enfermedad y los que evalúan la adherencia no mostraron relación significativa.

	Asistencia	Puntualidad	Siras
ALELO	r=0,0778 p=0,744	r=-0,1959 p=0,408	r=-0,0472 p=0,843
Edad de Inicio	r=-0,2471 p=0,256	r=0,1203 p=,585	r=-0,0951 p=0,666
TEVO	r=-0,0362 p=0,870	r=0,0278 p=0,900	r=-0,0854 p=0,698

Factor Socioeconómico

En cuanto el nivel de educacional de los pacientes se obtuvo que la mayoría tenía un nivel medio de 17 (73.9%), seguido por el superior, en cinco casos (21.7%) y uno contaba con un nivel básico (4.3%).

En cuanto al vínculo laboral 21 pacientes no trabajan que son jubilados para un 91.4 y solo 2 aun lo hacen (8.6%).

El análisis del nivel adquisitivo arrojó que tienen un nivel adquisitivo por debajo del salario medio del país 14(60.8%) y 3 con un nivel adquisitivo por encima del salario medio de un (13.1%).

En cuanto a los gastos de transportación al llegar al Cirah 8 aseguraron cero gastos (34.8%), 10 refirieron 1 a 5 pesos 43.4%, 3 refirieron 6 a 10 pesos (43.4%) y 2 aseguraron haber gastado más de 20 pesos (8.6%). En la tabla 2 se observa que el porcentaje del factor socioeconómico no impidió que los pacientes asistieran a los servicios de neurorehabilitación física, ni tuvieran una baja adherencia, teniendo en cuenta su nivel adquisitivo bajo, lejanía al Cirah de su casa y los gastos al llegar al Cirah, lo que evidenció una buena adherencia del paciente al programa de neurorehabilitación física. Tabla 5

		No.	%
Nivel Educativo	<i>Básico</i>	1	4.3
	<i>Medio</i>	17	73.9
	<i>Superior</i>	5	21.7
Trabaja Si o NO	<i>Si trabaja</i>	2	8.6
	<i>No trabaja</i>	21	91.4
Nivel adquisitivo	<i>Bajo</i>	14	60.8
	<i>Normal</i>	6	26
	<i>Alto</i>	3	13.1
Distancia a recorrer para llegar al Cirah	<i>Corta</i>	5	21.7
	<i>Larga</i>	18	78.3
Medios de transporte con que llega al Cirah	<i>Ómnibus/camión</i>	12	52.2
	<i>Carros ligeros</i>	1	4.3
	<i>Bicicleta/Bici taxis</i>	3	13.1
	<i>Tracción animal</i>	3	13.1
	<i>Caminando</i>	4	17.4
Gastos en la transportación para llegar al Cirah (pesos)	<i>0</i>	8	34.8
	<i>1-5</i>	10	43.4
	<i>6-10</i>	3	17.4
	<i>>10</i>	2	8.6

El análisis de la encuesta sobre la influencia del resultado socioeconómico en la rehabilitación demostró la mayoría de los casos respondieron positivamente todas las preguntas evaluadas relacionada con respecto entre 3 y 4 lo que demuestra el factor socioeconómico no tiene una gran importancia en cuanto su nivel de adherencia en este grupo de paciente. Tabla 6

	0	1	2	3	4
Mi estado socioeconómico favorece mi permanencia en los tratamientos para mi rehabilitación		1(4.3)	4(17.4)	10(43.7)	8(34.8)
Los programas y servicios de apoyo social con las que cuento favorecen mi permanencia en los tratamientos para mi rehabilitación			1(4.3)	13(56.6)	9(39.2)
Independiente de las creencias que tengan otras personas sobre mi enfermedad y su tratamiento, sigo mi proceso de rehabilitación como me lo indican			1(4.3)	12(52.17)	10(43.4)
Sea cual sea mi situación familiar actual, continúo asistiendo a las sesiones de tratamiento para mi rehabilitación			6(26.08)	11(47.8)	6(26.08)

Para corroborar el nivel de influencia sobre el factor socioeconómico de la adherencia se calculó el promedio de la evaluación dada por cada paciente a cada una de las preguntas y este se correlacionó con la asistencia, puntualidad y la puntuación de la escala Siras. En ningún caso se observó correlación significativa, lo cual corrobora que el factor socioeconómico no juega un papel fundamental en la diferencia en la adherencia de los pacientes.

	Asistencia	Puntualidad	Siras
Socioeconómico	-0,0034 p=0,988	-0,1019 p=0,644	-0,1447 p=0,510

Factores relacionados con el tratamiento

En cuanto la duración del tratamiento la mayoría de los casos reporta que el mismo tiene una duración correcta 19 (83%), 4 (17%) detectaron que es muy larga.

La evaluación de los pacientes en relación a la efectividad del tratamiento arrojó que 19(83%) cree que es un tratamiento muy efectivo, 4 (17%) más o menos efectivo y ninguno valoró la poca efectividad, ni la inefectividad del tratamiento.

En relación a la estabilidad del tratamiento la mayoría ponderaron positivamente que se realicen cambios son favorables al proceso 20 (87%), 3 (13%) casos le dieron un mayor valor a la estabilidad del tratamiento y en cuanto la dosificación e intensidad, 19 (83%) refirieron tolerable el tratamiento y 4(17%) aseguraron relativamente tolerable el tratamiento.

La expectativa de los pacientes en los tratamiento, 20 (87%) coincidieron en manifestar una buena rehabilitación y 3 (13%) refirieron regular el tratamiento.

En los beneficios del tratamiento se observó una mayor paridad en el nivel de respuesta pues 10 (43.5%) refirieron observar resultados positivos de inmediato una vez insertado en la rehabilitación y 11 (47,8%) plantean observar resultados a la mitad del tratamiento y 2 (8.7%) plantean que los beneficios del tratamiento aparecen solo al terminar el tratamiento.

En cuanto a los fracasos previos, 19 (82.6%) la mayoría refirieron que obtuvieron anteriormente buenos resultados en sus tratamientos, 4 (17.4%) refirieron anteriormente que obtuvieron resultados moderados y ninguno aseguro no obtener buenos resultados anteriormente. En la tabla 7 se observó niveles altos de cumplimiento, de aceptación al programa y una alta adherencia en los tratamientos de neurorehabilitación física por parte de los pacientes, trayendo consigo beneficios notables en los tratamientos de los pacientes.

		No.	%
DURACIÓN DEL TRATAMIENTO	<i>Duración correcta</i>	19	83
	<i>Muy largo</i>	4	17
	<i>Muy corto</i>	0	0
EFFECTIVIDAD DEL TRATAMIENTO	<i>Muy efectivo</i>	19	83
	<i>Más o menos efectivo</i>	4	17
	<i>Poco efectivo</i>	0	0
	<i>Inefectivo</i>	0	0
ESTABILIDAD DEL TRATAMIENTO	<i>Régimen estable</i>	3	13
	<i>Los cambios son favorables para el proceso</i>	20	87
	<i>Los cambios son desfavorables para el proceso</i>	0	0
DOSIFICACIÓN E INTENSIDAD	<i>Tolerable</i>	19	83
	<i>Relativamente tolerable</i>	4	17
	<i>No tolerable</i>	0	0
EXPECTATIVA DEL TRATAMIENTO	<i>Buena</i>	20	87
	<i>Regular</i>	3	13
	<i>Mal</i>	0	0
BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO	<i>Observo los resultados positivos de inmediato</i>	10	43.5
	<i>Observo los resultados positivos a la mitad del tratamiento</i>	11	47.8
	<i>Observo los resultados positivos solo al terminar el tratamiento</i>	2	8.7
FRACASOS PREVIOS	<i>Anteriormente no obtuve buenos resultados</i>	0	0
	<i>Anteriormente obtuve resultados moderados</i>	4	17.4
	<i>Anteriormente obtuve buenos resultados</i>	19	82.6

Factores relacionados con el sistema de salud

Ponderaron positivamente la inexistencia de una carga laboral en los rehabilitadores ya que 7 (30,5%) casos con una puntuación de cero en este parámetro y 10 (43.7%) de uno, 4 (17.3%) casos dieron una puntuación de dos reflejando una moderada carga laboral en los rehabilitadores y 2 (17.3) casos con moderación de tres lo que refleja su percepción que los rehabilitadores están sometidos a una carga labora moderada a severa.

En cuanto a la falta de recursos, se observa que la mayoría de los casos pondera positivamente este factor, pues 14(60.8%) lo valoran con la mayor puntuación y 6(26%) lo hacen con la puntuación de tres.

En cuanto a la falta de monitorización y seguimiento periódico del paciente, la mayoría de los encuestados da una evaluación entre cero y uno lo que refleja el seguimiento que reciben por parte de los rehabilitadores a los pacientes en cada uno de los tratamientos. En la tabla 8 refleja una alta adherencia por parte de los rehabilitadores físico por su seguimiento y monitorización al paciente contribuyendo a la no progresión de la enfermedad, disminuyendo las complicaciones y mejorando la calidad de vida relacionada con la salud del paciente y la buena relación de rehabilitadores físicos-pacientes.

	0	1	2	3	4	MEDIA (DE)
Excesiva carga laboral para profesionales	7 (30,5%)	10(43.7)	4(4.3)	2(17.3)	0(0)	1.1 (0,93)
Falta de recursos	2(8.6)	1(4.3)	2(8.6)	6(26)	14(60.8)	3.39 (0.94)
Falta de monitorización y seguimiento periódico del pacientes	17(73.9)	4(17.4)	1(4.3)	1(4.3)		0.39 (0.78)
Actitudes negativas del personal que atiende le pacientes	21(91.4)	1(4.3)	1(4.3)			0.13 (0.45)

Conclusiones

1. La revisión bibliográfica desarrollada evidenció un escaso abordaje al estudio y caracterización de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en ataxias hereditarias y otras enfermedades neurodegenerativas, lo cual valoró la pertinencia y novedad del presente estudio.
2. Los resultados del diagnóstico revelaron insuficiencias en el conocimiento y contextualización del estudio de los instrumentos en la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2 en rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria.
3. La adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2 alcanza valores cercanos al 70% y está mayoritariamente determinada por factores socioeconómicos relacionados con la distancia a recorrer para recibir este servicio y las limitaciones logísticas para realizarlos en el hogar.
4. El grupo nominal valoró muy pertinente los instrumentos elaborado por lo que pudiera convertirse en una herramienta valiosa para rehabilitadores físicos, profesores y pacientes en el logro de una mayor adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con SCA2.

Recomendaciones

Los resultados obtenidos, como consecuencia del diagnóstico y la evaluación de los instrumentos en la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2, permiten ofrecer las siguientes recomendaciones:

1. Por la importancia que tiene la adherencia en la neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2, es recomendable insertar en los programas y proyectos de investigación.
2. Tener una herramienta que te permita evaluar la adherencia en el área de salud y comunidad en los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

Bibliografía

- Ahlskog JE. (2011). Does vigorous exercise have a neuroprotective effect in Parkinson disease? *Neurology*. 2011; 77(3):288-294.
- Affaitati A, de Cristofaro T, Feliciello A, Varrone S (2001). Identification of alternative splicing of spinocerebellar ataxia type 2 gene. *Gene*; 267: 89-93.
- Ashizawa T, and Xia G. (2016) *Ataxia Continuum (Minneapolis Minn), (4 Movement Disorders): 1208–1226.*
- Barclay A, Paul L, MacFarlane N, McFadyen AK. (2019). The effect of cycling using active-passive trainers on spasticity, cardiovascular fitness, function and quality of life in people with moderate to severe Multiple Sclerosis (MS); a feasibility study. *Mult Scler Relat Disord.* .18; 34:128-134.
- Bauer P, Krewer C, Golaszewski S, Koenig E, Müller F. (2015). Functional electrical stimulation – assisted active cycling – therapeutic effects in patients with hemiparesis from 7 days to 6 months after stroke: a randomized controlled pilot study. *Arch. Phys. Med. Rehabil.* Feb; 96(2):188-96.
- Bates G, Lehrach H. (1994) Trinucleotide repeat expansions and human genetics disease *Bioessays* 16 (4): 227-84.
- Caki B, Nacir B, Genç H, Saraçoğlu M, Karagöz A, Erdem HR, et al. (2010). Cycling progressive resistance training for people with Multiple Sclerosis. *Am. J. Med. Rehabil.* Jun;89(6):446-57
- Canning CG, Sherrington C, Lord SR, et al. (2015). Exercise for falls prevention in Parkinson disease: randomized controlled trial. *Neurology*; 84(3):304-312.
- Cass SP. (2017). Alzheimer's Disease and Exercise: A Literature Review. *Curr Sports Med Rep.* Jan/Feb;16(1):19-22.
- Chatto CA1, York PT, Slade CP, Hasson SM. (2018). Use of a Telehealth System to Enhance a Home Exercise Program for a Person With Parkinson Disease: A Case Report. *J Neurol Phys Ther.* Jan;42(1):22-29.
- Córdova Martínez, C. (2011) *Consideraciones sobre Metodología de la Investigación.* Universidad de Holguín, Cuba. 102p.

- Countinho, P. and C. Andrade (1978): Autosomal dominant system degeneration in Portuguese families of the Azores Island A new genetic disorder involving cerebellar, pyramidal, extrapyramidal and spinal cord motor functions. *Neurology*, 28:703-9.
- Durr A. (2010). Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond. *Lancet Neurol*; 9:885-94.
- Ellis T, de Goede CJ, Feldman RG, Wolters EC, Kwakkel G, Wagenaar RC. (2005). Efficacy of a physical therapy program in patients with Parkinson's disease: a randomized controlled trial. *Arch Phys Med Rehabil.* ;86(4): 626-632.
- Eadie MJ. (1975): Cerebello-olvary atrophy (Holmes type). En: Vinken PJ, Bruyn GW, editors. *Handbook of Clinical Neurology*. North Holland Publishing, Amsterdam, pp. 403-14.
- Fernández-Corujedo, J. (1965) Educación Física. Panorama histórico. La Habana, Cuba: Editorial Publicaciones, Cátedra de Historia ESEF Comandante "Manuel Fajardo ", Inder.
- Fernandez-Ruiz J, Velazquez-Perez L, Díaz R, Drucker-Colyn R, Perez-Gonzalez R, Canales N, Sanchez-Cruz G, Martínez-Gongora E, Medrano Y, Almaguer-Mederos L, Seifried C, Auburger G (2007). Prism adaptation in spinocerebellar ataxia type 2 *Neuropsychologia* 45:2692–2698.
- Flourens, M.J. (1824): Recherches expérimentales sur les propriétés et les fonctions du système nerveux dans les animaux vertébrés. *Crevot.*, 12.
- Ginarte Y. (2001). La adherencia terapéutica. *Rev Cubana Med Gen Integr* ;17(5):502-5.
- Galen, K. (1821): *Opera Omnia*. Leipzig Cnobloch., 3:637.
- Gispert, S. (1995): Localization of the candidate gene D- Amino acid oxidase outside the refined I-cM region of spinocerebellar ataxia-2. *Am. J. Hum. Genet.*, 57:972-5.
- Hackney ME, Earhart GM. (2008). Tai chi improves balance and mobility in people with Parkinson disease. *Gait Posture*.28(3):456-460.
- Hamer M, Chida Y. (2009). Physical activity and risk of neurodegenerative disease: a systematic review of prospective evidence. *Psychol. Med.* 39:3Y11.

- Henao-Lema CP, Pérez-Parra JE. (2016). Adherencia a procesos de neurorrehabilitación funcional y su relación con la discapacidad y la calidad de vida en adultos colombianos con lesión medular. *Rev. Fac. Med.* 64: 69-77.
- Herrera Cruz, O. (2011). Plan de ejercicios físicos para contribuir a la corrección de la escoliosis no estructural en niños de 7 a 10 años, en la comunidad “La Cidra”, consejo popular “San Andrés”, municipio La Palma. Tesis en opción al Título de Máster en Actividad Física en la comunidad.
- Imbert G, Saudou F, Yvert G, Devys D, Trottier Y, Garnier JM y col. (1996). Cloning of the gene for spinocerebellar ataxia 2 reveals a locus with high sensitivity to expanded CAG/ glutamine repeats. *Nat Genet.* ; 14:285-91.
- Jackson, J.F. (1977): Spinocerebellar ataxia and HLA typing. *N. Engl. J. Med.*, 296:1138-41
- Jowitt, B. (1892): *The dialogues of Plato.* Oxford University, New York, 514.
- Kawaguchi, Y., T. Okamoto, M. Taniwaki, M. Inoue, M. Aizawa, *et al.* (1994): CAG expansions in a novel gene for Machado-Joseph disease at chromosome 14q32.1. *Nature Genet.*, 8:221-7.
- Klamroth S, Steib S, Devan S, Pfeifer K. (2016). Effects of exercise therapy on postural instability in Parkinson disease: a meta-analysis. *J Neurol Phys Ther.* 40(1):3-14.
- Klockgether T. (2005). Ataxias. Diagnostic procedure and treatment. *Nervenarzt* 76 (10):1275 - 83.
- Libertad, M., (2006). Repercusiones para la salud pública de la adherencia terapéutica deficiente. *Revista Cubana de Salud Pública*, 32(3).
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086434662006000300013&lnges
- Mackay CP, Kuys SS, Brauer SG. (2017). The effect of aerobic exercise on brain-derived neurotrophic factor in people with neurological disorders:a systematic review and meta-analysis. *Neural Plast* ;<https://doi.org/10.1155/2017/4716197>.
- Martín L. (2004). Acerca del concepto de adherencia terapéutica. *Rev Cub Salud Publica.* 30(4).
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662004000400008
- Moré Chang JK. (2008). La rehabilitación física del paciente hemiparésico crónico en las áreas de cultura física terapéutica y profiláctica. Tesis en opción al grado científico de Doctor en Ciencias de la Cultura Física.

- Masjuan, M.A. (1984) El Deporte y su historia. La Habana: Editorial Científico- Técnica.
- Mederos-Cortina JA, López-Hernández D, Medina-Arreguín R, Blanco-Cornejo M, Brito-Aranda L, López-Hernández ML, *et al.* (2015). La cultura física terapéutica en el tratamiento de las enfermedades crónicas no transmisibles: medicina basada en la cultura física. *Rev Esp Méd Quir*; 20:193-198.
- Medrano Montero J, Velázquez Pérez L, Canales Ochoa N. (2006) Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. Estudios de conducción nerviosa del nervio hipogloso. *Rev Mex Neuroci*; 7(5): 380-384.
- Menzel, P. (1891): Beitrag zur Kenntniss der hereditären Ataxie und Kleinhirn Atrophie. *Arch. Psychiat. Nervenkr.*, 22:160-90
- Norton S, Matthews FE, Barnes DE, Yaffe K, Brayne C. (2014). Potential for primary prevention of Alzheimer's disease: an analysis of population-based data. *Lancet Neurol.* 13(8):788-94
- O'Brien ME. (1990). Compliance behavior and longterm maintenance dialysis. *Am J Kidney Dis.* 5 (3):209-14
- Oguh O, Eisenstein A, Kwasny M, Simuni T. (2014). Back to the basics: regular exercise matters in Parkinson's disease: results from the National Parkinson Foundation QII registry study. *Parkinsonism Relat Disord.* 20(11):1221-1225.
- Organización Mundial de la Salud (1979). Capacidad óptima de rendimiento físico en el adulto. Serie de Information Técnica. La Habana: Organización.
- Organización Mundial de la Salud. OMS. (2004). Adherencia a los tratamientos a largo plazo: pruebas para la acción.
- Orozco DG, Nodarse A, Cordovés R, Aurburger G, Estrada R. (1989). Study of 225 patients with autosomal dominant cerebellar ataxia: Presumed founder effect in the province Holguin, Cuba. En: Plaitakis J, ed. *Hereditary Ataxias*. Berlin, Editorial Springer-Verlag. p. 345-60.
- Paulson HL, Shakkottai V, Clark HB, Orr HT. (2017). Polyglutaminespinocerebellar ataxias - from genes to potential treatments. *Nat Rev Neurosci.* Oct; 18(10):613-626. doi: 10.1038/nrn.2017.92.

- Pickering RM, Fitton C, Ballinger C, Fazakarley L, Ashburn A. (2013). Self-reported adherence to a home-based exercise programme among people with Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* ; 19(1): 66-71.
- Popov, N.S. (1988). *La cultura física terapéutica*. La Habana, Editorial Pueblo y Educación.
- Puente Silva F. (1985). *Adherencia terapéutica*. México, DF: La Vanguardia de la Salud.10-96
- Pulst MS, Nechiporuk A, Nechiporuk T, Gispert S, Chen XN, Lopes-Cendes I y col. (1996). Moderate expansion of a normally biallelic trinucleotide repeat in spinocerebellar ataxia type 2. *Nat Genet.* ; 14: 269-76
- Rampello A, Franceschini M, Piepoli M, Antenucci R, Lenti G, Olivieri D, et. al. (2007). Effect of aerobic training on walking capacity and maximum exercise tolerance in patients with Multiple Sclerosis: a randomized crossover controlled study. *Phys. Ther.* May;87(5):545-55.
- Rodríguez-Díaz JC, Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada, Aguilera R, Laffita D, Medrano J, et al. (2018). Neurorehabilitation Therapy in Spinocerebellar Ataxia Type 2: A 24-Week, Rater-Blinded, Randomized, Controlled Trial. *Mov Disord.* 33(9):1481-1487.
- Rodríguez JC, Velázquez L, Sánchez G, Almaguer Mederos L, Almaguer Gotay D, García-Rodríguez JC, et al. 2008). Evaluación de la restauración neurológica en pacientes con ataxia SCA2 cubana. *Plast&RestNeurol* 7(1):13–8
- Rodríguez Marín L. (1995). *Psicología social de la salud*. Madrid: Ediciones Doyma: 40-58.
- Rodríguez, J.C.(2019) *Intervención físico-terapéutica en la fase prodrómica de la ataxia Espinocerebelosa tipo 2*. Tesis de doctorado. Universidad de Ciencias de la Cultura Física y el Deporte “Manuel Fajardo”, La Habana.
- Rolando, L. (1963): *Saggio sopra la vera Strutura del Cervello del Uomo e degli Animali e sopra le Funzioni del Sistema Nervoso*. En *Essays on the history of Italian Neurology* (Belloni L, ed.), Ist. Di Storia della Medicina, Mylan, p. 2001.
- Rosche J, Paulus C, Maisch U, Kaspar A, Mauch E, Kornhuber HH. (1997). The effects of therapy on spasticity utilizing a motorized exercisecycle. *Spinal Cord.* ;35(3):176-8.

- Sahba S, Nechiporuk A, Figueroa KP, Nechiporuk T, Pulst SM. (1998). Genomic structure of the human gene for spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) on chromosome 12q24.1. *Genomics.*; 47:359-64.
- Santos-Falcón N, et al. (1999) Diagnóstico molecular de una muestra de la población cubana con ataxia espinocerebelosa tipo 2 *Biotecn Apl* 16 (4): 219-22
- Sattler C, Erickson KI, Toro P. (2011). Physical fitness as a protective factor for cognitive impairment in a prospective population-based study in Germany. *J. Alzheimers Dis.*; 26(4):709-18.
- Sanpei K, Takano H, Igarashi S, Sato T, Oyake M, Sasaki H y col.(1996). Identification of the spinocerebellar ataxia type 2 gene using a direct identification of repeat expansion and cloning technique, DIRECT. *Nat Genet.* 14:277-84
- Schmitz-Hübsch T, du Montcel ST, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, et. Al. (2006). Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. *Neurology.* Jun 13;66(11):1717-20.
- 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.
- Schut, J.W. (1954): Hereditary ataxia. Clinical study through six generations. *Arch. Neurol. Psychiat.*, 63:535-67.
- Sentmanat, A. y F. Horsford. (2006). Ejercicios físicos y rehabilitación. Colectivo de autores (eds.), (Tomo 1), La Habana, Editorial Deportes.
- Shearer HM, Evans DR. (2001). Adherence to health care. *Handbook of cultural health psychology.* USA: Academic Press. p. 113-138.
- Shulman LM, Katzel LI, Ivey FM, Sorkin JD, Favors K, Anderson KE, et al. (2013). Randomized clinical trial of 3 types of physical exercise for patients with Parkinson disease. *JAMA Neurol.* 70(2):183-190.
- Singh AM, Staines WR. (2015).The effects of acute aerobic exercise on the primary motor cortex. *J Mot Behav* 47(4):328-339
- Stefan M Pulst, Susan Perlman. (2000). Hereditary Ataxia. En: Stefan M Pulst, eds. *Neurogenetics* .New York, Oxford University Press, 231p.
- Strümpell, A. (1880): Beiträge zur Pathologie des Rückenmarks. *Arch. Psychiat Nervenkr.*, 10:676-717.

- Szecszi J, Schlick C, Schiller M, Pöllmann W, Koenig N, Straube A. (2009). Functional electrical stimulation-assisted cycling of patients with multiple sclerosis: biomechanical and functional outcome –a pilot study. *J. Rehabil. Med.* Jul;41(8):674-80.
- Tapias LM. (2014). Factores individuales que influyen en la adherencia al tratamiento fisioterapéutico. Una revisión del tema. *CES Movimiento y Salud.* ;2 :23-30.
- Underwood B. R. & Rubinsztein D. C. (2008). Spinocerebellar ataxias caused by polyglutamine expansions: A review of therapeutic strategies. *The Cerebellum* , 215-221.
- Vallés, L., G.L. Estrada, S.L. Bastecherrea. (1978): Algunas formas de heredoataxia en una región de Cuba. *Rev. Neurol.*, 27:163-76.
- Varela, M., Salazar, I., Correa, D., Duarte, C., Tamayo, J., y Salazar, A. (2010). La evaluación integral de la adherencia al tratamiento en mujeres con VIH/SIDA: validación de un cuestionario. *Colombia médica*, 40(4), 387 – 398.
- Velázquez Perez L, Sanchez Cruz G, Canales Ochoa N, Rodriguez Labrada R, Rodriguez Diaz J, Almaguer Mederos L y col.(2007). Electrophysiological features in patients and presymptomatic relatives with spinocerebellar ataxia type 2. *J Neurol Sci.*; 263:158-64.
- Velázquez-Pérez L. (2006). *Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. Diagnóstico, pronóstico y evolución.* 1ra ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas.
- Velázquez-Pérez L. (2012). *Ataxia espinocerebelosa tipo 2. Diagnóstico, pronóstico y evolución.* Editorial Ciencias Médicas, 3ra edición.
- Velázquez-Pérez L. (2012a). *Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. Diagnóstico, pronóstico y evolución.* 3ra ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas.
- Velázquez, Luis. (1997). Caracterización neurofisiológica en familiares asintomáticos y en enfermos de la ataxia espinocerebelosa tipo 2 *Rev.CNIC* 28: 137 – 139.
- Velázquez, Luis. (1999). Correlación clínico – neurofisiológica en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 *Rev. CNIC* 30: 16 – 17.
- Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, García-Rodríguez JC, Almaguer-Mederos LE, Cruz-Mariño T, Laffita-Mesa JM. (2011). A Comprehensive Review of Spinocerebellar Ataxia Type 2 in Cuba. *Cerebellum.* 10:184-98.
- Velázquez-Pérez, L C., Rodríguez-Labrada, R., García-Rodríguez, J.C., Almaguer-

- Mederos, L.E., Cruz-Mariño, T. y Laffita-Mesa, J.M. (2011a). A Comprehensive Review of Spinocerebellar Ataxia Type 2 in Cuba. *Cerebellum*, 10(2), 184-98. Recuperado de: <http://preview.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399888>
- Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Chanfrau J, García-Rodríguez JC, Sánchez-Cruz G, Aguilera-Rodríguez R, Rodríguez-Labrada R et al. (2011c). Oral Zinc Sulphate Supplementation for Six Months in SCA2 Patients: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial. *Neurochem Res* 36(10):1793-800.
- Velázquez-Pérez L, González Gay OT, Rodríguez-Labrada R, Bergado-Rosado J; Aguilera Rodríguez R, Canales-Ochoa N, et al. (2014). Evaluation of the effect of Compvit-B on peripheral neuropathy in patients with mild SCA2. *Rev Cub Invest Biomed* 33(2):129-39.
- Velázquez-Pérez, L.C., Rodríguez-Labrada, R. & Fernandez-Ruiz, J. (2017) Spinocerebellar Ataxia Type 2: Clinicogenetic Aspects, Mechanistic Insights, and Management Approaches. *Front Neurol*, 8,472. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28955296>
- Yakura, H. (1974): Hereditary Ataxia and HLA genotypes. *N. Engl. Med.*, 291:154-5.
- Yang HC, Lee CL, Lin R, Hsu MJ, Chen CH, Lin JH, et al. (2014). Effect of biofeedback cycling training on functional recovery and walking ability of lower extremity in patients with stroke. *Kaohsiung J. Med. Sci.*30(1):35-42.

Anexo 1 . Consentimiento informado por escrito del portador preclínico

Título del proyecto. **Instrumentos para evaluar la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con SCA2**

Yo _____

(Nombre y apellidos)

He leído y comprendido la hoja de información que me ha sido entregada sobre el estudio.

He podido hacer todas las preguntas que me preocupaban sobre el estudio.

He recibido respuestas satisfactorias a mis preguntas.

He recibido suficiente información sobre el estudio.

Comprendo que mi participación en el estudio es voluntaria.

Comprendo que puedo retirarme del estudio:

- Cuando lo desee.
- Sin tener que dar explicaciones.
- Sin que esto repercuta en mis cuidados médicos.

He tenido contacto con el Dr. (a). _____,
el cual me ha explicado todos los aspectos relacionados con el ensayo clínico.

(Nombres y apellidos del investigador principal)

Por todo lo planteado anteriormente, y para expresar libremente mi conformidad de participar en el estudio, firmo este modelo.

Firma del paciente _____ Fecha: |__|__|/|__|__|/|__|__| (día/mes/año)

Firma del investigador _____ Fecha: |__|__|/|__|__|/|__|__|
(día/mes/año)

Anexo 2 Encuesta a rehabilitadores físicos y profesores de actividad física comunitaria en la provincia Holguín

Objetivo: conocer el nivel de conocimiento relacionado con la adherencia terapéutica al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con SCA2.

Preguntas

1. Conoce usted que es la adherencia terapéutica.

Si____ No____ Tengo una idea____

2. ¿Conoce la influencia de la adherencia terapéutica sobre efectos de los tratamientos sobre quienes lo reciben?

Si____ No____ Tengo una idea____

3. ¿Conoce usted la importancia de la adherencia terapéutica a los programas de neurorehabilitación física?

Si____ No____ Tengo una idea____

4. ¿Conoce que factores pueden influir sobre la adherencia terapéutica a programas de neurorehabilitación física?

Si____ No____ Tengo una idea____

5. ¿Conoce usted como puede evaluarse la adherencia terapéutica a programas de neurorehabilitación física?

Si____ No____ Tengo una idea____

Anexo 3. Evaluación general de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2

1. Datos Generales del paciente

1.1 Nombre del paciente: _____

1.2 Fecha de inclusión: |__|__|/|__|__|/|__|__| (día/mes/año)

1.3 Edad: |__|__| años. 6. Sexo: Masculino _ Femenino _

1.4 Estado civil _____

1.5. Dirección particular: _____

1.6. Teléfono: _____

2. Hábitos tóxicos

2.1 Fuma: No ① Si ② 3. Cantidad de cigarrillos: |__|__|/día

2.2 Consumo de alcohol No ① Si ② 15. ① Ocasional ② Diario

2.3 Consumo de drogas No ① Si ② 16. Tipo: _____ Cantidad _____

3. Fenotipo/ Genotipo

Etapa clínica actual	__ Ligera __ Apoyo externo __ Confinado
Edad inicio	
Tiempo de evolución	

4. Participación en programa de rehabilitación

4.1 Ha recibido o recibe rehabilitación

Sí, actualmente __ Sí, anteriormente __ Nunca __

4.2 ¿Dónde has recibido o recibes rehabilitación?

	Actualmente		Anteriormente	
En Cirah		Ciclos		Ciclos
En la comunidad		Frecuencia		Frecuencia
En domicilio		Frecuencia		Frecuencia

4.3 En caso de responder No:

¿Por qué no recibe rehabilitación?

No creo que es una opción efectiva para tratar mi enfermedad	
Mis condiciones socioeconómicas me impiden asistir al CIRAH y/o las áreas de rehabilitación comunitaria	
No tengo el apoyo familiar	
No existen las condiciones logísticas necesarias en el Cirah	
El servicio recibido en el Cirah no tiene la calidad necesaria para obtener buenos resultados	
No existen las condiciones logísticas necesarias en las áreas de rehabilitación comunitaria	
El servicio recibido en las áreas de rehabilitación comunitaria no tiene la calidad necesaria para obtener buenos resultados	
No tengo las condiciones logísticas necesarias para rehabilitarme en mi casa	
El estadio de mi enfermedad me impide insertarme en estos programas	
Otras (describir).	

Anexo 4. Encuesta para los pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 2 en el factor Socioeconómico

1. Nivel escolaridad

Nivel Educativo _____ Trabaja Sí ___ No___ Profesión _____

2. Nivel Adquisitivo _____

3. Transportación al CIRAH

Distancia en la que vives con respecto al CIRAH: cerca___ lejos___

Medios de transporte con que llegas al CIRAH:

Ómnibus/camión _____ Carros ligeros _____ Bicicleta/Bici taxis _____

Tracción animal _____ Caminando _____

4. Gastos en la transportación para llegar al Cirah _____

Variable.	Sub-variable	0	1	2	3	4
Socio-económico	Mi estado socioeconómico favorece mi permanencia en los tratamientos para mi rehabilitación.					
	Los programas y servicios de apoyo social con las que cuento favorecen mi permanencia en los tratamientos para mi rehabilitación.					
	Independiente de las creencias que tengan otras personas sobre mi enfermedad y su tratamiento, sigo mi proceso de rehabilitación como me lo indican.					
	Sea cual sea mi situación familiar actual, continúo asistiendo a las sesiones de tratamiento para mi rehabilitación					
Total						

Puntúe de 0 (ausencia total del factor) a 4 (presencia absoluta del factor) en dependencia de su juicio personal.

Anexo 5. Relación de los integrantes del grupo nominal

Considerando la importancia que reviste la evaluación objetiva de la adherencia al programa de neurorehabilitación física en los pacientes con ataxia espino-cerebelosa tipo 2, se seleccionaron minuciosamente los integrantes de este grupo, considerando tres criterios fundamentales: el centro de trabajo que tuviera vínculo con el contenido de esta tesis, el grado científico y/o académico, y los años de experiencia. El grupo está integrado por profesionales de la salud, el deporte y la cultura física terapéutica, con más de 15 años de experiencia, sobrados resultados investigativos y científicos, y un alto reconocimiento en la comunidad científica nacional e internacional.

Nombre y apellidos	Centro de trabajo	Grado científico o académico	Años de experiencia
Roberto Rodríguez Labrada	Cirah	Dr.C	15
Jacqueline Medrano Montero	Cirah	Dr.C	20
Julio Cesar Rodríguez Díaz	Cirah	Dr.C	18
Yusleidy Marie Gordo Gómez	UHO FCF	MsC	18
Luis Alexander Zaldívar Castillo	UHO FCF	MsC	17
Darvin Manuel Ramírez Guerra	UHO FCF	Dr.C	18
Mariela Góngora Marrero	Cirah	MsC	23
Yunelis Pérez Concepción	Policlínico Mario Gutiérrez	Dr	12
Rubén Ávila Fernández	Hospital Psiquiátrico	Dr	12
Angel Yumar Carrero	Hospital Lenin	Dr	20

Anexo 6. Operacionalización de las variables

Variables que evalúan la adherencia	
Variable	Clasificación y significado
Asistencia	Porcentaje de sesiones a la que el paciente asistió del total de sesiones.
Puntualidad	Porcentaje de sesiones en las que el paciente llegó en tiempo al tratamiento (hasta 15 minutos después), del total de sesiones.
Puntuación de la escala (Siras)	Variable cuantitativa, discreta. Puntuación obtenida de una versión modificada de la escala Siras, la que evalúa el comportamiento del paciente durante cada sesión de rehabilitación. Este es un instrumento de cinco ítems que utiliza una escala del 0 al 5 para evaluar la intensidad con la que los pacientes completan los ejercicios, el grado en el que siguen las recomendaciones del terapeuta y sus instrucciones durante el tratamiento, y la receptividad a los cambios hechos durante la sesión de rehabilitación, la complejidad de los ejercicios.
Variables relacionadas con las características generales de los pacientes	
Edad	Variable cuantitativa discreta que consiste en el tiempo transcurrido desde el nacimiento del individuo hasta el momento del estudio. Se expresó en años.

Género	Variable cualitativa nominal dicotómica que se clasificó en masculino o femenino según el examen físico de las características anatómicas externas.
Estado civil	Variable cualitativa nominal politómica. El estado civil de una persona es su situación jurídica en la familia y la sociedad. Se consideró soltero (a), divorciado (a) y casado (a).
Variables relacionadas con las características de la enfermedad	
Tiempo de evolución de la enfermedad	Variable cuantitativa discreta definida como el tiempo transcurrido entre la edad de inicio de la enfermedad y el momento en que se estudia el sujeto. Se expresó en años.
Edad de Inicio de la enfermedad	Variable cuantitativa discreta definida como la edad a la cual el individuo debutó con el síndrome cerebeloso. Se obtuvo mediante una profunda entrevista con el sujeto enfermo o sus familiares, y/o a través de la revisión de las historias clínicas correspondientes. Se expresó en años.
Tamaño de la mutación	Variable cuantitativa discreta definida como la cantidad de repeticiones del triplete CAG en los alelos <i>ATXN2</i> expandidos.
Variables relacionadas con el factor socioeconómico	
Nivel adquisitivo mensual	Variable cuantitativa discreta definida como la totalidad de pesos (pesos cubanos) que recibe mensualmente por conceptos de salario, subsidios,

	remesas y otras fuentes de ingreso. Fue declarado por cada paciente.
Factor socioeconómico	Variable cuantitativa discreta definida como el promedio de la puntuación dada por cada paciente de las preguntas que evaluaron la influencia de su estatus socioeconómico sobre su participación en la rehabilitación.
Variables relacionadas con el tratamiento	
	Del por ciento dada por cada pacientes de las preguntas que evaluaron la influencia de su estatus del tratamiento sobre su participación en la rehabilitación
Variables relacionadas con la organización del sistema de salud	
	Del por ciento dada por cada pacientes de las preguntas que evaluaron la influencia de su estatus del sistema de salud sobre su participación en la rehabilitación.