

ESTUDIO SOBRE LA ATAXIA CEREBELOSA

¿Qué se sabía sobre la ataxia cerebelosa y los CDG?

La **deficiencia de fosfomanomutasa** (enzima necesaria para suministrar manosa, un azúcar, a las glicoproteínas) constituye el defecto congénito de la glicosilación (CDG) más frecuente (el 80 % de los CDG diagnosticados). Este tipo de CDG se denomina **PMM2-CDG**, y los pacientes que lo padecen presentan a menudo ataxia cerebelosa (una falta de coordinación motriz debida a un tamaño reducido del cerebelo).

Existe una **escala que permite evaluar la ataxia cerebelosa** en niños de más de 4 años y adolescentes. Se denomina Escala Internacional Cooperativa de Clasificación de la Ataxia (o **ICARS**, por su sigla en inglés). Sin embargo, nunca se había empleado para evaluar la ataxia cerebelosa en pacientes con PMM2-CDG.

¿Cuál era el objetivo del estudio y cómo se llevó a cabo?

Mediante este estudio, investigadores del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) se propusieron **comprobar la validez de la escala ICARS aplicada a niños y adolescentes con PMM2-CDG**.

Con ese propósito, seleccionaron a 5 niños y 8 niñas (con edades comprendidas entre los 4 y los 16 años) a los que se había diagnosticado PMM2-CDG. Como referencia, también seleccionaron a 13 niños y 8 niñas sanos, de (aproximadamente) las mismas edades.

Tres neurólogos pediátricos evaluaron a todos los participantes según la escala ICARS (entre 0 y 100 puntos). Asimismo, se evaluó a los pacientes con PMM2-CDG según la escala NPCRS (Escala Pediátrica de Clasificación de los CDG de Nimega), se estudiaron imágenes de su cerebro tomadas mediante resonancia magnética, se les realizaron análisis bioquímicos y genéticos, se evaluó su coeficiente intelectual y, para finalizar, se llevó a cabo un estudio estadístico de todos los datos obtenidos.

¿A qué conclusiones han llegado los investigadores?

El estudio permitió constatar que **existían diferencias significativas** entre las puntuaciones de la **escala ICARS** obtenidas por los pacientes con PMM2-CDG y las obtenidas por los participantes sanos. Además, se comprobó lo siguiente:

- De las distintas **subescalas**, los peores resultados (puntuaciones más altas) se obtuvieron en los parámetros referidos a las **anomalías oculomotoras**, aunque es posible que este resultado se viese afectado por factores estadísticos y por la influencia de la colaboración del paciente.
- Aparte de las dificultades relacionadas con esa cooperación, los investigadores destacan la discapacidad cognitiva, las anomalías sensoriales y la neuropatía periférica como **posibles obstáculos** que se deben tener en cuenta a la hora de evaluar a un paciente mediante la escala ICARS.
- En cuanto a la **escala NPCRS**, existía una correlación entre ella y la escala ICARS, pero los investigadores consideran que la ICARS es más precisa para valorar la discapacidad funcional asociada al PMM2-CDG.
- El **análisis genético**, aunque limitado por factores estadísticos, indicó que había ciertas mutaciones (p.E93A, p.C241S, p.R12W, p.E139K, p.P113L) que, en determinadas condiciones, se relacionaban con casos menos graves de afectación cerebelosa.
- Finalmente, los datos de la **resonancia magnética** apuntan a una correlación entre la puntuación de la escala ICARS y la gravedad de la atrofia cerebelosa, aunque los investigadores consideran que hacen falta más estudios para investigar dicha relación.

La conclusión final es que este estudio ha demostrado la **fiabilidad de la escala ICARS** para evaluar la **afectación cerebelosa** de los pacientes con PMM2-CDG.