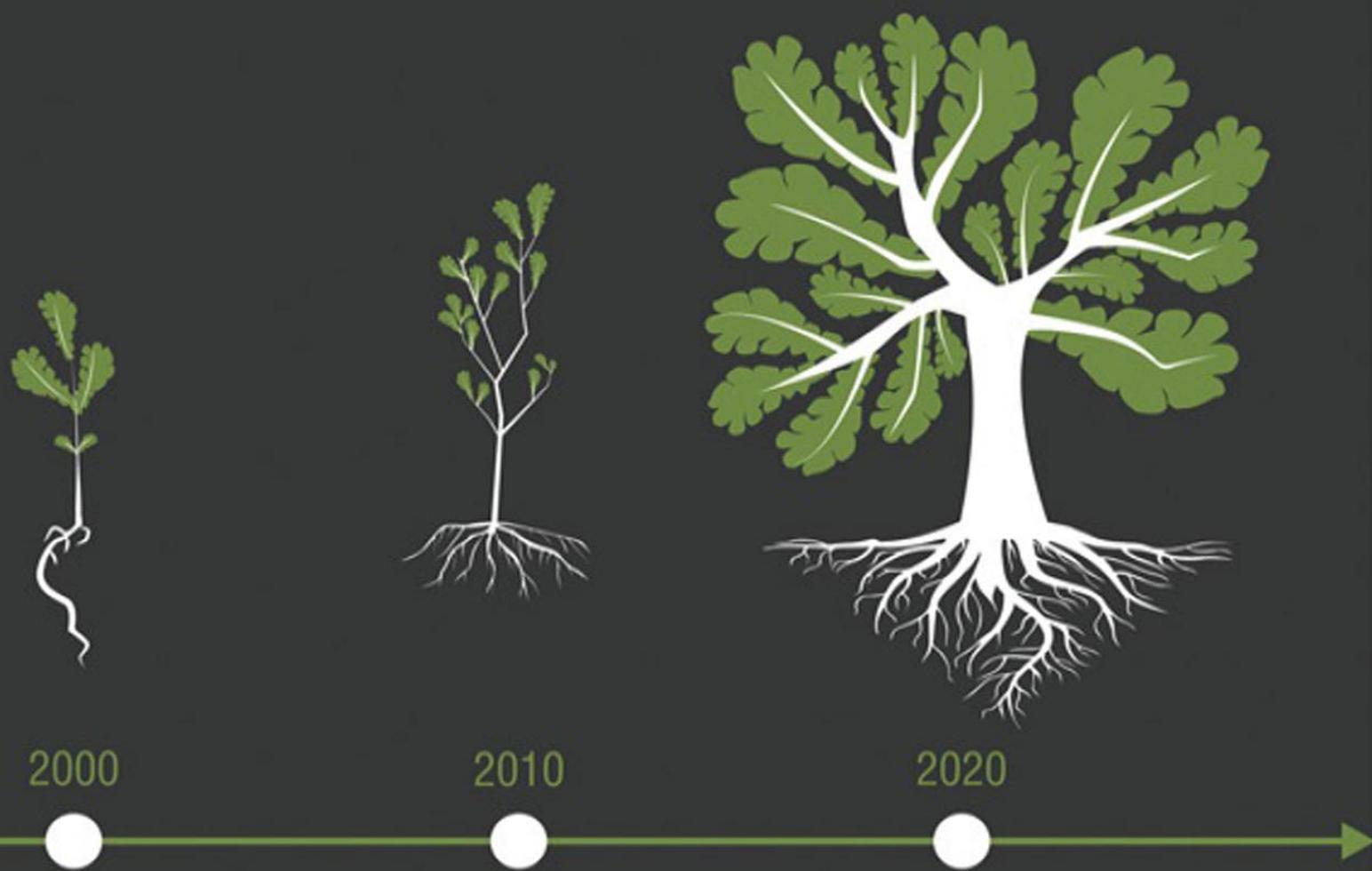


Luis Velázquez Pérez

LAS ATAXIAS EN CUBA

Biografía
de un proyecto



Revisión de la edición para ebook: Miriam Raya Hernández
Edición: Gilma Toste Rodríguez
Diseño de cubierta: Mariana Vila Acosta
Diseño interior: Seidel González Vázquez (*6del*)
Corrección: Lic. Carlos A. Andino Rodríguez
Emplane: Madeline Martí del Sol

© Luis Velázquez Pérez, 2019
© Sobre la presente edición:
Editorial Científico-Técnica, 2020

ISBN 9789590512353

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización escrita de los titulares del Copyright, bajo la sanción establecida en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares de ella mediante alquiler o préstamo público. Si precisa obtener licencia de reproducción para algún fragmento en formato digital diríjase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, www.cedro.org) o entre la web www.conlicencia.com EDHASA C/ Diputació, 262, 2º 1ª, 08007 Barcelona. Tel. 93 494 97 20 España.

Estimado lector, le estaremos muy agradecidos si nos hace llegar su opinión, por escrito, acerca de este libro y de nuestras ediciones.

INSTITUTO CUBANO DEL LIBRO
Editorial Científico-Técnica
Calle 14 no. 4104, entre 41 y 43,
Playa, La Habana, Cuba

editoralmil@cubarte.cult.cu
www.nuevomilenio.cult.cu

Table of Contents

Agradecimientos

prólogo

PREFACIO

Capítulo 1

NOCIONES HISTÓRICAS SOBRE LAS ATAXIAS

CAPÍTULO 2

Historia de las investigaciones de las ataxias en Cuba

Capítulo 3

Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias

Surgimiento

Equipamiento

Colaboración científica

Capítulo 4

Formación y desarrollo del capital humano

Asistencia Médica: la rehabilitación

Neurofisiología e informática

Biología molecular

Integración de otros especialistas

Algunas premisas para la formación del cuadro científico

Capítulo 5

Servicios investigativos y asistenciales

Actividad asistencial

Investigación científica

Capítulo 6

Publicaciones, premios y eventos

Publicaciones científicas (1960-1996)

El proyecto y las investigaciones en el período 1998-2003

Primera etapa: publicaciones en revistas de habla hispana (1996-2003)

Segunda etapa: inserción en revistas de habla inglesa (2004-2008)

Tercera etapa: consolidación en revistas de habla inglesa (2009-actualidad)

Premios

Eventos

Capítulo 7

Experiencias

Primeros contactos

Las familias de Báguano

Joseíto

Resistencia al diagnóstico

El Chino

Soluciones a situaciones complejas

Primeros contactos con pacientes de otras latitudes

Marlén

Familia Ashby

Una familia en Londres

Capítulo 8

Consejos útiles para pacientes y familiares

Intervención temprana y diagnóstico

Rehabilitación física

Alimentación saludable

El sueño

Situaciones estresantes

BIBLIOGRAFÍA

Datos del autor

AGRADECIMIENTOS

A las familias cubanas que padecen ataxias, por su contribución a las investigaciones desarrolladas durante casi 20 años.

A mis padres, hijos, hermano y mi esposa por su paciencia y apoyo incondicional.

A los enfermos y sus familiares de otros países —en especial a los de México— por haber confiado en nosotros y en nuestra institución.

Al colectivo de científicos y compañeros de trabajo Centro de Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias (CIRAH), quienes durante todo este tiempo se han consagrado a las investigaciones y a la asistencia médica, venciendo los obstáculos que pudieron aparecer en algún momento.

Al Ministerio de Salud Pública por la oportunidad de desarrollar este proyecto y materializar mis sueños como médico e investigador.

A los científicos cubanos y extranjeros que han colaborado —de manera activa — con las investigaciones y han apoyado este trabajo.

A la Universidad Médica de Holguín, por todo su apoyo sostenido en estos últimos años, en la ejecución de los diferentes proyectos.

A todos los especialistas y directivos de los hospitales universitarios Lucía Íñiguez Landín, Vladimir Ilich Lenin y Octavio de la Concepción y de la Pedraja por sus contribuciones y apoyo.

A mis amigos, que me han apoyado y estimulado en todos los momentos.

A las autoridades políticas y de Gobierno de la provincia y el país, que siempre han estado pendientes de este trabajo y lo han estimulado.

Quiero agradecer muy especialmente a la Lic. Hilda Pupo Zalazar, MSc. Yaimé Vázquez Mojena y al Dr.C. Roberto Rodríguez Labrada por la revisión crítica del texto y su apoyo constante en el plano personal y el profesional.

PRÓLOGO

Escribo estas líneas a partir de una posición, nada meritoria: padezco —desde hace 25 años—, de ataxia hereditaria, una cruel enfermedad que a la altura de mis 32 años cambió mi destino e influyó en mi vida profesional, social, familiar y matrimonial. Quienes sufrimos esta enfermedad sabemos lo difícil que es defender planes personales cuando se padece una dolencia tan limitante, sin embargo, puedo asegurar que el recorrido ha sido más fácil, porque junto a nosotros ha transitado un grupo de científicos holguineros —liderados por el Dr.Cs.Luis Velázquez Pérez—, que han entregado cuerpo y alma, para descubrir los secretos de ese padecimiento; y siempre han tenido a flor de labios dos palabras claves: optimismo y esperanza.

Para los atáxicos y sus familiares mencionar el Centro de Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias (CIRAH), ubicado en la provincia de Holguín, al Oriente de Cuba, es muy significativo, porque lo vemos unidos a los esfuerzos por mejorarnos, ofrecernos palabras de aliento, fortalecernos la fe y reafirmarnos la confianza. Un espacio imprescindible, sin el cual, no concebimos nuestros días. El nacimiento del CIRAH, en el año 2000, fue el punto culminante de uno de los proyectos más humanitarios y útil de Holguín y Cuba. Esta obra describe precisamente todas las etapas de ese proyecto desde sus preámbulos hasta la actualidad.

No es un texto meramente científico de interés solo para especialistas, estas páginas ilustran al ciudadano común, y establecen una relación entre la ciencia pura y los sentimientos humanos. El lector se familiariza con los esfuerzos, sacrificios, preocupaciones, alegrías, tristezas, tropiezos e incomprendiciones que se esconden detrás de cada acontecimiento y con la perseverancia de estos hombres y mujeres, protagonistas del, también, conocido como Proyecto Ataxia. El doctor Luis Velázquez recuerda que:

Entre los años 1990 y 1992, ya algunos de ellos comenzaban con las primeras manifestaciones clínicas muy ligeras, algunos lo referían, otros no lo reconocían.

Se trataba de personas muy jóvenes, con apenas 15 años de edad, de una humildad extraordinaria, llenos de ideas, de planes futuros, quienes compartían sus secretos al estilo de nuestra cultura.

Algunos tenían temores por su pareja, porque no querían ser abandonados, lo cual ocurría en muchas ocasiones. Así me fueron introduciendo en su mundo.

Muchas veces llegaba a mi casa cargado de estas emociones y me costaba mucho esfuerzo poder superarlas. En el orden personal fue una de las cosas que más ha contribuido a mi compromiso con cada una de las familias afectadas por esta enfermedad.

A su vez, me permitió crear una especie de coraza, que ante situaciones complejas, no permitió dominar mi mente por el pesimismo, el conformismo o la derrota. Hay un compromiso con la sociedad: llevar adelante el proyecto, buscar apoyo y desarrollar colaboraciones, para poder llegar a la meta final.

Dadas sus peculiaridades, “necesario para conocer” debía ser la frase que acompañe permanentemente esta obra, cuya importancia radica en ponerle vestimenta humana a los actos de más de 20 años destinados a cambiarles la suerte a los marcados por el azar genético y comprendidos entre los afectados.

LIC. HILDA PUPO ZALAZAR

Licenciada en Periodismo

PREFACIO

Cuba ha priorizado la salud del ser humano, acción que constituye un logro y una conquista de la sociedad. Además, ha brindado especial atención a la investigación científica como parte integrante de este proceso. El proyecto cubano para el estudio de las ataxias hereditarias es un ejemplo de esto. El panorama epidemiológico de las ataxias hereditarias en la Isla, ha demostrado que se está ante un serio problema de salud, pero para un país, que ha formado un capital humano talentoso, creativo y abnegado, no fue problema enfrentar el reto y superar los inconvenientes. ¿El secreto?, formar equipos de investigadores comprometidos, desarrollar valores compartidos en ellos, crear una institución, adquirir el equipamiento que facilitara las investigaciones, gestionar la ciencia y establecer colaboraciones nacionales e internacionales. Así, se podría avanzar en investigaciones que impactaran en las familias afectadas, la sociedad y la comunidad científica internacional. Hoy, 19 años después de haberse creado el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias (CIRAH), todos esos sueños son ya una realidad.

El proyecto ha involucrado a varias personas, a muchas de estas —y entre las que me incluyo—, nos ha signado la vida tanto profesionalmente como en el orden personal. Gracias a la noble misión de dirigir este proyecto, que ha ocupado gran parte de mis años de médico, crecí como investigador, científico y ser humano. Aprendí de solidaridad, entrega sin límites, sensibilidad, ética, consagración, responsabilidad y dedicación. Todo este tiempo dedicado a conocer la intríngulis de la enfermedad, y con ello, a cientos de afectados y familias que sufren por ese fatídico azar genético colado en sus descendencias, me reafirma el por qué no podemos abandonar las investigaciones y dejar a su suerte a miles de personas.

El CIRAH, hoy, es la esperanza de muchas personas que confían en el trabajo de ese centro, para poder cambiar sus destinos. La interrogante repetida por los pacientes ¿cuándo aparecerá la cura?, constituye un compromiso permanente. Es muy reconfortante saberse útil, por eso cuando los afectados acuden a buscar palabras de aliento, fe u optimismo, para seguir su lucha, son apoyados con placer. La convivencia con niños, padres, hermanos, nietos o abuelos, herederos de ese gen defectuoso y las inigualables historias de dolor de madres que ven morir a sus pequeños y de hijos que pierden a sus padres

tempranamente, progenitores desesperados porque alguno de sus descendientes puede estar enfermo, las frustraciones, los infortunios, desgracias, infelicidades y sentimientos negativos que acompañan a los que han heredado la ataxia, acentúan el deber de entrega de cada especialista involucrado en el proyecto.

Una de las prioridades de la institución desde su creación ha sido la divulgación y generalización de los principales resultados científicos y asistenciales en aras de socializarlos y contribuir al conocimiento de esta dolencia a nivel nacional e internacional. Sin embargo, siempre he sentido una especie de inconformidad con esta estrategia de comunicación, pues más allá de los resultados científicos en sí, esta obra se compone de múltiples experiencias personales y profesionales acumuladas durante varios años. Muchas positivas y otras negativas, pero que, con el ingenio y sacrificio del equipo y el apoyo recibido de distintas instancias, fueron superadas. Siguiendo la prédica martiana "...para que inspirase y fortaleciese se debía escribir la historia...", es oportuno reflejar las vivencias en este texto para fomentar el espíritu de consagración, la perseverancia y el humanismo en las nuevas generaciones de científicos y profesionales de la salud.

Una de las metas del proyecto es la generalización de sus experiencias asistenciales a otras regiones del país, principalmente, la rehabilitación. Esta necesidad se hizo evidente en el estudio epidemiológico nacional realizado entre 2017 y 2018.

Al asumir la nueva responsabilidad, como presidente de la Academia de Ciencias de Cuba, encontré una oportunidad para extender los programas asistenciales del CIRAH a la capital, al motivar a un grupo de rehabilitadores del Hospital Comandante Manuel Fajardo. Este equipo de especialistas asumió los programas del CIRAH y varios pacientes de la región occidental hoy reciben este tratamiento en esa institución. Nuevos estudios se realizan actualmente con la participación de varios especialistas de otras instituciones y esto enriquece el proyecto.

Es objetivo de este texto reflejar la historia de las investigaciones sobre las ataxias hereditarias en Cuba, haciendo énfasis en la nueva etapa del Proyecto Ataxia, iniciado en 1998 y consolidado en el 2000, con la creación del CIRAH.

El libro está estructurado en ocho capítulos. El primero trata los antecedentes históricos de las ataxias a nivel internacional, el segundo aborda —de manera general— la historia del Proyecto Ataxia en Cuba. El tercero describe cómo fue

creado el CIRAH y su desarrollo posterior. Incluye, además las estrategias para el equipamiento del centro, su sostenibilidad, la obtención de los recursos para ese equipamiento y las investigaciones complejas, así como las habilidades de los investigadores para superar obstáculos y lograr un espacio en la comunidad científica internacional.

La formación del capital humano, se explica en el cuarto capítulo. Se hace referencia a los diferentes especialistas de la institución, a sus aportes, superación, entrenamientos, etc. Es un apartado importante porque refleja cómo se logran formar equipos de trabajo, con metas y fines comunes que ha sido la base de los resultados científicos obtenidos. En el quinto capítulo se describen los principales impactos de la atención médica y las investigaciones científicas desde la rehabilitación, la asistencia multidisciplinaria, los estudios moleculares, biomarcadores, llegando hasta los ensayos clínicos y sus principales efectos en los sujetos afectados por la enfermedad. El sexto capítulo aborda la productividad científica del centro y su visibilidad.

En el capítulo VII se presentan además algunas experiencias con los pacientes y sus familiares, se narran los primeros contactos con afectados o con descendientes en riesgo de enfermar y se describen las interrogantes de los afectados sobre la cura de la enfermedad, así como las relaciones interpersonales surgidas con las familias en momentos de crisis y la confianza de ellas en el proyecto. También se incluyen experiencias con enfermos y familiares de otras latitudes. El último capítulo describe una serie de consejos útiles para pacientes y familiares en temas relacionados con el diagnóstico precoz, la intervención temprana, el valor del ejercicio físico y la rehabilitación. También sobre el papel que desempeñan el sueño reparador, la dieta saludable y el manejo del estrés.

El texto va dirigido fundamentalmente a las jóvenes generaciones, con el propósito de que conozcan cómo es posible desarrollar un proyecto científico, desde una provincia ubicada a más de 700 km de la capital, enfrentar los retos, superar los obstáculos, gestionar y producir ciencia, divulgar los resultados, colaborar, obtener premios, integrar un equipo con metas compartidas y fomentar valores tales como la responsabilidad, honradez, integridad, rigurosidad, laboriosidad, modestia, entereza y lealtad. Otro de los objetivos del texto es lograr que los lectores comprendan, que todo el esfuerzo realizado por este grupo de científicos cubanos, durante casi 20 años, ha estado encaminado a beneficiar a las familias afectadas por esta enfermedad. Además,

aspiramos a que los científicos encuentren en estas páginas un ejemplo de proyecto que puede ser extendido a otras investigaciones, ya sean biomédicas o de otra naturaleza. Si estos propósitos se comprenden y aplican —en los casos que corresponda—, estaremos ante una obra que refleja no solo una historia, sino que transmite una enseñanza y estimula nuevos valores en momentos necesarios para el desarrollo de la ciencia, la tecnología y la innovación de la sociedad.

CAPÍTULO 1

NOCIONES HISTÓRICAS SOBRE LAS ATAXIAS

La palabra ataxia significa “torpeza” o “pérdida de la coordinación de los movimientos”, es un signo clínico, no una enfermedad. En general, se utiliza para definir la principal manifestación clínica de un grupo de afecciones heredodegenerativas. Dentro de estas alteraciones se encuentran los movimientos incoordinados y desmesurados, con lentitud en su inicio y fin. Se evidencian principalmente durante la marcha por inestabilidad y aumento de la base de sustentación.

Las primeras descripciones realizadas por los estudiosos de las ataxias hereditarias se remontan a los siglos XVIII y XIX, y se caracterizaban por una gran heterogeneidad clínica y morfológica. Algunos autores consideraron al efecto de la senilidad como causa de la ataxia de la marcha, y más tarde se le atribuyó a la sífilis. Otros planteaban que la lesión de la médula espinal, más que la del cerebelo, era la base de la incoordinación de los movimientos. También el efecto del alcoholismo fue considerado como causa de este trastorno neurológico.

Con el avance de las investigaciones científicas, la atención médica se concentró en la “ataxia locomotora”. En esta misma etapa se comenzó a estudiar el posible efecto de las lesiones cerebelosas como causa de alteración de la marcha.

El neurólogo alemán Nicolás Friedreich (1825-1882) realizó la primera descripción clínica en 1863, sobre una forma de ataxia familiar progresiva observada en los habitantes de los pueblos de la región de Heidelberg, en Alemania. Este trastorno se caracterizaba por tener un modo —de herencia— autosómico recesivo¹ y una edad de

inicio, aproximadamente a los 10,5 años. La enfermedad comenzaba con ataxia de la marcha de evolución progresiva, abolición de los reflejos profundos de los miembros inferiores, trastornos del habla conocido como disartria cerebelosa (lenguaje lento, monótono, silabeado), disminución de la sensibilidad profunda 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). Otros signos clínicos fueron las alteraciones esqueléticas, oculares, cardíacas y endocrinológicas (Fig. 1).

¹ Es una de las maneras en que un rasgo o enfermedad se puede transmitir de padres a hijos. En esta los descendientes deben heredar dos copias de un gen anormal (una por cada progenitor) para que se desarrolle la enfermedad o el rasgo. Estos genes se localizan en cualquier cromosoma excepto los sexuales (Enciclopedia médica MedlinePlus).

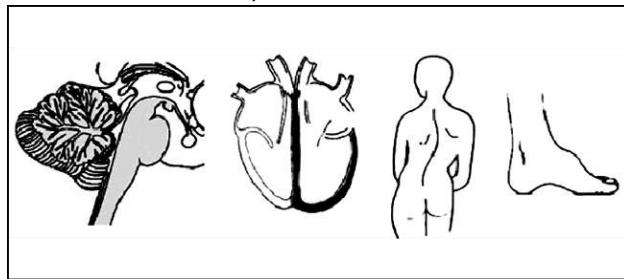


Fig. 1. Signos clásicos de la ataxia de Friedreich, de izquierda a derecha síndrome cerebeloso, miocardiopatía, escoliosis y pie cavo.

En las décadas siguientes fueron descritas un grupo de familias con ataxia cerebelosa de aparición en la vida adulta. Estas descripciones fueron agrupadas en 1893 por el neurólogo de origen francés Pierre Marie (1853-1940), bajo el término de ataxia hereditaria tipo Pierre Marie, la cual se distinguía de la ataxia de Friedreich por el modo de herencia autosómico dominante y la edad tardía en el inicio de la enfermedad. Los signos más prominentes eran los cerebelosos, reflejos profundos normales o exaltados, oftalmoplejias, atrofias de los nervios ópticos y el hallazgo morfológico de una degeneración acentuada del cerebelo.

Muchos intentos se han realizado, para establecer una clasificación de las ataxias hereditarias, a partir de