



II TER HOLGUÍN 2023

II Taller Territorial de Enfermedades Raras

POLIMORFISMO *MTHFR* C677T: SU ASOCIACIÓN CON HIPERHOMOCISTEINEMIA Y EL FENOTIPO CLÍNICO DE LA SCA2

Yasnay Jorge Saínz, 0000-0002-0755-727X¹
Luis E. Almaguer Mederos, 0000-0003-0887-2359²
Dany Cuello Almarales, 000-0001-9293-414X³
Dennis Almaguer Gotay, 0000-0002-2573-1825⁴
Geanny Sánchez Ochoa, 0000-0001-8044-7491⁵

¹ Doctora en Medicina, Investigador Agregado, Máster en Educación Médica, Profesora Auxiliar. Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Cuello". Holguín, Cuba. E-mail: yasnayjorgesainz@gmail.com

² Doctor en Ciencias Biológicas, Investigador y Profesor Titular, Centro para la Investigación y Rehabilitación de Ataxias Hereditarias, Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: lalmaquermaderos@gmail.com

³ Licenciado en Biología, MSc. Neurociencias, Investigador Auxiliar, Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: cuellodany@gmail.com

⁴ Licenciado en Química, MSc. Biotecnología Industrial, Investigador Auxiliar, Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: dennisalmaguer@gmail.com

⁵ Doctora en medicina, Profesora Asistente. Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Cuello". Holguín, Cuba. E-mail: geannysanchez50@gmail.com

Resumen:

Antecedentes: La identificación de alteraciones nutricionales resulta de gran importancia para el diseño de intervenciones terapéuticas que mejoren la calidad de vida de pacientes con enfermedades neurodegenerativas. No se conoce que haya sido realizado algún estudio orientado a la caracterización de la ingesta nutricional y del metabolismo del folato, y su relación con el fenotipo clínico en pacientes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2). **Objetivo:** Caracterizar el metabolismo del folato, y su relación con el fenotipo clínico en pacientes con Ataxia Espinocerebelosa tipo 2. **Métodos:** Se realizó un estudio transversal que incluyó 43 pacientes con diagnóstico clínico y molecular de SCA2. Se obtuvo información clínica siguiendo procedimientos estandarizados. Se realizaron estudios genéticos por PCR/RFLP. Se emplearon técnicas de estadística descriptiva e inferencial para el procesamiento de los datos. **Resultados:** El 36,84% de los pacientes tuvieron niveles séricos de homocisteína que se corresponden con una hiperhomocisteinemia moderada. Se obtuvieron

asociaciones significativas entre la edad de inicio y los niveles séricos de homocisteína ($r=0,582$; $p=0,029$), y el genotipo para el polimorfismo *MTHFR* C677T ($p=0,041$). **Conclusiones:** Se demostró que existe una asociación entre el polimorfismo C677T en el gen *MTHFR*, los niveles séricos de homocisteína y la edad de inicio de la enfermedad, lo que sugiere que la ruta molecular ligada al metabolismo del folato pudiera ser relevante para la fisiopatología de la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2.

Palabras clave: Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2, Homocisteína, Fenotipo clínico, Polimorfismos, *MTHFR* C677T