



II TER HOLGUÍN 2023

II Taller Territorial de Enfermedades Raras

ANOMALÍAS NUCLEARES Y POLIMORFISMOS GENÉTICOS ASOCIADOS A PACIENTES CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO-2

Dany A. Cuello-Almarales¹, Luis E. Almaguer-Mederos², Dennis Almaguer Gotay³, Imilsí Delfino Morales⁴

¹ MSc, Profesor Asistente e Investigador Auxiliar, Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias hereditarias (CIRAH), Holguín, Cuba.

² DrC, Profesos e Investigador Titular, Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias hereditarias (CIRAH), Holguín, Cuba.

³ MSc, Investigador Auxiliar, Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias hereditarias (CIRAH), Holguín, Cuba.

⁴ Lic, Centro de Genética Toxicológica (TOXIMED), Santiago de Cuba, Cuba.

e-mail: cuellodany@gmail.com

Resumen

Introducción. La identificación de biomarcadores para la Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) es un tema de importancia y actualidad.

Objetivo. Caracterizar la asociación entre atipias nucleares y la SCA2, y la potencial contribución de los polimorfismos GSTO2 [rs2297235] y MTHFR [C677T].

Métodos. Se estudiaron 30 pacientes SCA2 y 30 sujetos sanos pareados por sexo y edad. Los polimorfismos GSTO2 [rs2297235] y MTHFR [C677T] fueron determinados por PCR/RFLP. Se determinó la frecuencia de atipias nucleares en células exfoliadas de la mucosa bucal.

Resultados. La frecuencia de células con micronúcleos, picnosis y cariólisis tuvo una asociación altamente significativa con la SCA2 ($p < 0.01$). La frecuencia de células binucleadas estuvo significativamente asociada a la edad de inicio, y fue influida por la duración de la enfermedad ($p < 0,05$). El polimorfismo GSTO2

[rs2297235] influyó significativamente sobre la edad de inicio, pero no sobre la frecuencia de micronúcleos. **Conclusiones.** La presencia de atipias nucleares en células exfoliadas de la mucosa bucal está asociada a la SCA2, aunque no parece ser influido por la edad, sexo, número de repeticiones de CAG en alelos ATXN2 o por los polimorfismos GSTO2 [rs2297235] o MTHFR [C677T].

Palabras claves: atipias nucleares, SCA2, polimorfismos, micronúcleos