



El Proyecto Cubano de las Ataxias Hereditarias: de la investigación clínica a la innovación neurotecnológica

The Cuban Hereditary Ataxias Project: From Clinical Research to Neurotechnological Innovation

Luis C. Velázquez-Pérez ^{1,2} <https://orcid.org/0000-0003-1628-2703>

¹ Academia de Ciencias de Cuba. La Habana, Cuba

² Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Departamento de Fisiología Humana. La Habana, Cuba

*Autor para la correspondencia: velazq63@gmail.com

Durante las últimas 3 décadas el Proyecto Cubano de las Ataxias Hereditarias se ha consolidado como una de las plataformas científicas más exitosas y sostenidas de la biomedicina y las neurociencias en Cuba y en el área de América Latina. Lo que comenzó como un esfuerzo para comprender la extraordinaria concentración de ataxias hereditarias en la región oriental del país, evolucionó progresivamente hacia un programa integral de investigación traslacional, asistencia médica y social, formación de recursos humanos, innovación tecnológica y la colaboración internacional integrándose a través de diferentes redes y de las filiales de la Academia de Ciencias de Cuba (ACC).

El panorama epidemiológico de las ataxias hereditarias en la Isla ha demostrado que estamos 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. ⁽¹⁾ Los resultados alcanzados han trascendido ampliamente el ámbito de las enfermedades raras. La identificación y caracterización de la mayor población mundial de pacientes y portadores asintomáticos de la mutación de la ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2), la creación de una red nacional de atención especializada, el desarrollo de programas de diagnóstico predictivo y prenatal, la descripción de biomarcadores clínicos, neurofisiológicos, digitales y de neuroimagen, así como la realización de ensayos clínicos y programas de rehabilitación, constituyen contribuciones relevantes para las neurociencias contemporáneas. ^(2,3,4,5)

Sin embargo, uno de los impactos más trascendentales del proyecto ha sido la construcción de un modelo de investigación traslacional capaz de integrar ciencias básicas, atención médica especializada, salud pública y cooperación internacional. Este modelo ha permitido que Cuba se convierta en un referente mundial para el estudio de la neurodegeneración humana y para el desarrollo de estrategias terapéuticas en etapas tempranas de la enfermedad.

En este contexto, las filiales de la ACC han desempeñado un papel estratégico como nodos territoriales de integración científica. Particularmente relevante ha sido la labor de la Filial Oriente Norte, ubicada en una región donde se concentra una parte importante de la población afectada por SCA2. Su proximidad a los principales escenarios clínicos y epidemiológicos ha favorecido la articulación entre universidades, instituciones de salud, centros de investigación y organismos territoriales.

La fundación del Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias en el año 2000, la formación de un nuevo grupo de jóvenes investigadores en la capital del país, en el año 2018, el inicio de investigaciones clínicas con centros de la industria de BIOCUBAFARMA, como el ensayo clínico fase III utilizando un producto de la biotecnología cubana (NeuroEpo), así como la creación del centro de neurotecnología de la ACC, en la filial nororiental, representan una nueva etapa en la evolución histórica del proyecto. Se ha constituido una nueva plataforma científica emergente orientada a la convergencia entre ciencias clínicas, neurociencias básicas,

inteligencia artificial, ingeniería biomédica y ciencia de datos. Su principal fortaleza radica en la incorporación de una nueva generación de investigadores jóvenes que desarrollan programas doctorales enfocados en problemas científicos de frontera asociados a las ataxias hereditarias y otras enfermedades neurológicas.

Entre las líneas de trabajo más prometedoras se destacan las aplicaciones de inteligencia artificial al análisis de imágenes biomédicas. El desarrollo de algoritmos de aprendizaje profundo para la segmentación automática del cerebelo, tronco encefálico y otras estructuras cerebrales ha permitido cuantificar de forma objetiva procesos neurodegenerativos que anteriormente requerían procedimientos manuales complejos y poco reproducibles. Estas herramientas ofrecen nuevas oportunidades para la identificación de biomarcadores sensibles de progresión y para la evaluación de futuras terapias modificadoras de la enfermedad.^(6,7)

De igual forma, la incorporación de sistemas de sensores inerciales para el análisis cuantitativo del movimiento y la postura está transformando la evaluación clínica de las ataxias. Estos sistemas permiten registrar con elevada precisión alteraciones de la marcha, el equilibrio y la postura generando biomarcadores digitales capaces de detectar cambios funcionales incluso en individuos en estadio preclínico. Los estudios realizados en Cuba han demostrado que muchas de estas medidas poseen una sensibilidad superior a las escalas clínicas convencionales y pueden desempeñar un papel esencial en los ensayos clínicos de la próxima generación.^(8,9)

La combinación de inteligencia artificial, análisis multimodal de imágenes y biomarcadores digitales abre nuevas perspectivas para el desarrollo de modelos predictivos de progresión individual, la estratificación de pacientes y la implementación de enfoques de medicina de precisión. Más importante aún, estas tecnologías permiten integrar información genética, clínica, neurofisiológica, imagenológica y funcional dentro de una misma plataforma analítica.

En paralelo, la experiencia acumulada por el Proyecto Cubano de las Ataxias ha demostrado que la rehabilitación debe ocupar un lugar central dentro de las estrategias terapéuticas futuras. Los resultados obtenidos en pacientes y sujetos asintomáticos portadores de la mutación, es decir en fase prodrómica, sugieren que la rehabilitación intensiva puede inducir mecanismos compensatorios y favorecer la plasticidad neural. En consecuencia, es previsible que las futuras terapias farmacológicas, génicas o moleculares alcancen su máximo potencial cuando sean combinadas con programas personalizados de rehabilitación apoyados por tecnologías digitales de monitoreo continuo.^(10,11)

La evolución del proyecto ilustra cómo una problemática sanitaria local puede convertirse en una plataforma científica de alcance global. Las ataxias hereditarias han servido como un laboratorio natural para comprender los mecanismos de la neurodegeneración, desarrollar biomarcadores, validar nuevas tecnologías y formar recursos humanos altamente calificados. Al mismo tiempo, han demostrado la capacidad de la ciencia cubana para generar conocimiento relevante, aun en condiciones económicas difíciles.

Actualmente, cuando la inteligencia artificial, la neurotecnología y la medicina de precisión transforman aceleradamente las neurociencias; el proyecto cubano de las ataxias sustentado en el Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, el equipo de investigadores de la capital, y la Filial Oriente Norte de la ACC se encuentran en una posición privilegiada para contribuir a esta nueva etapa.

La integración entre experiencia clínica acumulada, cohortes longitudinales únicas, biomarcadores digitales e inteligencia artificial ofrece una oportunidad excepcional para que Cuba continúe aportando soluciones innovadoras a algunos de los desafíos más complejos de la neurología contemporánea.

Este proyecto, representa un ejemplo de éxito donde se muestra cómo la integración entre investigación, asistencia médica, formación del potencial científico joven, e innovación tecnológica, puede generar impactos sostenibles en la ciencia, la salud y la sociedad. Ese legado, construido durante décadas, representa hoy una de las contribuciones más valiosas al desarrollo científico nacional e internacional.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Velázquez-Pérez L. Ataxias Hereditarias: Las Ataxias en Cuba: Biografías de un proyecto. Ed. Científico-Técnica. 2019. ISBN978-959-05-1178-3.
2. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, González-Garcés Y, Vázquez-Mojena Y, Pérez-Rodríguez R, Ziemann U. Neurophysiological features in spinocerebellar ataxia type 2: Prospects for novel biomarkers. *Clin Neurophysiol*. 2022 Mar;135:1-12.
3. Miguel Cruz-Ramírez, Roberto Pérez-Rodríguez, and Velázquez-Pérez L-Pérez. A STEM Approach to Content Analysis Based on Abstracts from Scopus: The Case of Biomarkers. En: *A Cross-Disciplinary Exploration of STEM. Selected Works From the XI Workshop on R&D+i and the 3rd International Workshop on STEM at EPS ORCID Springer Nature Switzerland AG 2025*. Y. Yadir Torres et al. (Eds.): pp. 338-349, 2025.
4. Tania Cruz-Mariño, Yaimeé Vázquez-Mojena, Velázquez-Pérez L-Pérez, Yanetza González-Zaldívar, Raúl Aguilera-Rodríguez, Miguel Velázquez-Santos Annelié Estupiñán-Rodríguez, José Miguel Laffita-Mesa, Luis E. Almaguer-Mederos, Milena Paneque. SCA2 predictive testing in Cuba: challenging concepts and protocol evolution. *JCommunity Genet*, 2015. DOI 10.1007/s12687-015-0226-4.
5. Roberto Rodríguez-Labrada, Nalia Canales-Ochoa, Maria de Lourdes Galicia-Polo, Edilia Cruz-Rivas, Sandro Romanzetti, Arnoy Pe-

- ña-Acosta, Anneli. Estupiñán-Rodríguez, Yaime. Vázquez-Mojena . Imis Dogan. Georg Auburger, Kathrin Reetz, Velázquez-Pérez L. Structural Brain Correlates of Sleep Microstructure in Spinocerebellar Ataxia Type 2 and its Role on Clinical Phenotype. *Cerebellum*, 2024 Oct;23(5):1839-1847
6. Cabeza-Ruiz R, Velázquez-Pérez L, Pérez-Rodríguez R, Reetz K. ConvNets for automatic detection of polyglutamine SCAs from brain. Review Article. MRIs: state of the art applications Medical & Biological Engineering & Computing <https://doi.org/10.1007/s11517-022-02714-w>.
 7. Cabeza-Ruiz R, Velázquez-Pérez, L, Pérez-Rodríguez R Convolutional Neural Networks as Support Tools for Spinocerebellar Ataxia Detection from Magnetic Resonances. Progress in Artificial Intelligence and Pattern Recognition. ORCID Springer Nature Switzerland AG 2021 Y. Hernández Heredia et al. (Eds.): IWAIPR 2021, LNCS 13055, pp. 1–12, 2021.
 8. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, Gonzalez-Garcés Y, Carrillo-Rodes FJ, Rodríguez-Díaz JC, Vázquez-Mojena Y, Ziemann U, Auburger G, Horak F, Gomez C. Monitoring the progression of pre-ataxic gait in SCA2 with inertial sensors over four years. *Cerebellum*. 2026;25:42. doi: 10.1007/s12311-026-01976-6.
 9. Rodríguez-Labrada R, González-Garcés Y, Carrillo-Rodes FJ, Rodríguez-Díaz JC, Vázquez-Mojena Y, Ziemann U, Auburger G, Horak F, Gomez C, Velázquez-Pérez L. Progression of gait ataxia in spinocerebellar ataxia type 2: clinical utility of digitally measured gait metrics. *Cerebellum*. 2025;24:184.
 10. Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Díaz JC, Rodríguez-Labrada R, et al. Neurorehabilitation Improves the Motor Features in Prodromal SCA2: A Randomized, Controlled Trial. *Mov Disord*. 2019;18(3):397-405
 11. Rodríguez-Díaz JC, Velázquez-Pérez L, Rodríguez-Labrada R, et al. Neurorehabilitation Therapy in Spinocerebellar Ataxia Type 2: A 24-Week, Rater-Blinded, Randomized, Controlled Trial. *Mov Disord* 2018; 33(9):1481-1487.

Conflicto de intereses

El autor declara que no existe conflicto de intereses.

Cómo citar este artículo

Velázquez Pérez, L. An Acad Cienc Cuba. El Proyecto Cubano de las Ataxias Hereditarias: de la investigación clínica a la innovación neurotecnológica. [Internet] 2026 [citado en día, mes y año]; 15(4):e3277 Disponible en: <http://www.revistaccuba.cu/index.php/revacc/article/view/3277>.

El artículo se difunde en acceso abierto según los términos de una licencia Creative Commons de Atribución/Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0), que le atribuye la libertad de copiar, compartir, distribuir, exhibir o implementar sin permiso, salvo con las siguientes condiciones: reconocer a sus autores (atribución), indicar los cambios que haya realizado y no usar el material con fines comerciales (no comercial)

© Los autores, 2026.

