

Caracterización clínica genética de pacientes con ataxias hereditarias en el estado de Portuguesa- Venezuela.

Revisor/a A:

Recomendación: Publicable con modificaciones

1. Pertinencia del título con el contenido del artículo

Observaciones

2. Resumen: Presenta la idea general del tema, objetivos, métodos de investigación, resultados y conclusiones, redactados de forma objetiva y concisa; y se encuentran de acuerdo al número de palabras máximo por sección.

Observaciones

3. Introducción: Presentación del tema, justificación del problema, objetivos, hipótesis y fundamento metodológico, exponiendo de forma ordenada y detallada el tema

Observaciones

4. Metodología: Describe el procedimiento, los métodos y técnicas empleadas en la recolección y análisis de datos.

Observaciones

5. Resultados: Son presentados adecuadamente y no redundan con tablas o gráficos mostrados.

Observaciones

6. Discusión: Presentan un nivel de análisis crítico en correspondencia con el problema expuesto. Propósitos del artículo, alcance, teoría de sustento y diseño metodológico planteado.

Observaciones

7. Conclusiones: Presenta las inferencias del autor y las enseñanzas en relación al tema investigado, debe corresponder a los objetivos del estudio.

Observaciones

8. Referencias. Calidad de las referencias bibliográficas y si se encuentran de acuerdo al formato Vancouver.

Observaciones

9. Aportes. Cuáles son las principales debilidades del manuscrito y como puede hacer el autor para mejorarlo

Revisor/a B:

Recomendación: Reenviar para revisión

1. Pertinencia del título con el contenido del artículo

Pobre

Observaciones

Se entiende que el objetivo del trabajo sea el que se plantea en el título, pero el desarrollo del trabajo no está en concordancia con el título, ya que le falta profundidad en la explicación de la metodología y los resultados.

2. Resumen: Presenta la idea general del tema, objetivos, métodos de investigación, resultados y conclusiones, redactados de forma objetiva y concisa; y se encuentran de acuerdo al número de palabras máximo por sección.

Pobre

Observaciones

Aunque está bien resumido, no tiene los datos más relevantes, porque estos no han sido escritos en el trabajo.

3. Introducción: Presentación del tema, justificación del problema, objetivos, hipótesis y fundamento metodológico, exponiendo de forma ordenada y detallada el tema

Pobre

Observaciones

Falta orden en la introducción. Para priorizar la clasificación y estructurar las ideas más importantes.

No queda bien justificado el problema y no se citan las clasificaciones más recientes.

El párrafo del asesoramiento genético me parece muy largo y poco relevante para el presente estudio.

4. Metodología: Describe el procedimiento, los métodos y técnicas empleadas en la recolección y análisis de datos.

Pobre

Observaciones

No queda claro el procedimiento realizado ni los datos extraídos.

No se sabe que clasificación se usó para clasificar a los pacientes, no se conoce el universo de pacientes revisados, no se sabe si se revisaron fichas o diagnósticos.

5. Resultados: Son presentados adecuadamente y no redundan con tablas o gráficos mostrados.

Pobre

Observaciones

Faltan los datos más importantes de cuáles son las ataxias encontradas y cómo se hizo el diagnóstico de ellas. Se podría contar con alguna tabla o gráfico que lo muestre. No queda claro porque incluyen las ataxias esporádicas

6. Discusión: Presentan un nivel de análisis crítico en correspondencia con el problema expuesto. Propósitos del artículo, alcance, teoría de sustento y diseño metodológico planteado.

Pobre

Observaciones

La discusión es pobre porque falta exponer con mayor claridad los datos obtenidos.

7. Conclusiones: Presenta las inferencias del autor y las enseñanzas en relación al tema investigado, debe corresponder a los objetivos del estudio.

Pobre

Observaciones

No realizan conclusiones ni propuestas.

8. Referencias. Calidad de las referencias bibliográficas y si se encuentran de acuerdo al formato Vancouver.

Pobre

Observaciones

Faltan referencias bibliográficas importantes, como por ejemplo:

Cerebellum. 2019; 18(6): 1098–1125. Published online 2019 Jul 2. doi: 10.1007/s12311-019-01052-2

Klockgether, T., Mariotti, C. & Paulson, H.L. Spinocerebellar ataxia. Nat Rev Dis Primers 5, 24 (2019).

Harding AE. Classification of the hereditary ataxias and paraplegias. Lancet. 1983;1:1151–1155.

9. Aportes. Cuáles son las principales debilidades del manuscrito y como puede hacer el autor para mejorarlo

El principal aporte sería lograr el objetivo del trabajo que es describir esa población de pacientes con ataxia.

La principal debilidad es la falta de orden y sistematización de la información.

Me parece que falta claridad en cuanto a las clasificaciones y los resultados obtenidos.

RESUMEN

En el resumen se hicieron los siguientes cambios:

Se agregó: EN EL PERIODO

Se cambio con diagnóstico de ataxia hereditaria POR DIAGNOSTICADOS

Se agregó los tipos de ataxias más predominantes, o sea, SCA1, SCA2 o cualquier otro tipo)

Se eliminó el término transmisión, y se sustituyó por "herencia"

INTRODUCCIÓN

En la introducción se hicieron los siguientes cambios:

Se cambió DNA por ADN

Se eliminó el término transmiten, y se sustituyó por "herencia"

Se cambio ha llamado "por se conocen como"

Se eliminó Ataxias Espinocerebelosas (SCA) y se dejó las siglas SCA

Se agregó "enfermedades causadas por expansiones del trinucleotido CAG") y se eliminó -expansiones debidas a un incremento de trinucleótidos CAG-

Se sustituyó: trastornos de las poliglutaminas por "enfermedades poliglutámicas")

Se agregó "en el periodo")

METODOS

En los métodos se hicieron los siguientes cambios:

Se sustituyó -estuvo constituido por "se constituyó"

Se eliminó: se trabajó con todos ellos.

Se cambió: permitirá por permitió

Se eliminó: compartimentalizada

RESULTADOS

En los resultados se hicieron los siguientes cambios:

Se sustituyó: vía de transmisión por herencia)

DISCUSION

En la discusión se hicieron los siguientes cambios:

Se eliminó Ataxias Espinocerebelosas (SCA) y se dejó las siglas SCA

Dra. Daelys Castro Montesino

Dr. Adrián Alejandro Rojas Concepción