



Visite [www.paralisis.org](http://www.paralisis.org), la página de internet de la Fundación Christopher y Dana Reeve.

## **Ataxia de Friedreich**

La ataxia de Friedreich es una enfermedad hereditaria que causa daños progresivos en el sistema nervioso. Puede producir debilidad muscular, dificultades en el habla o enfermedades cardíacas. El primer síntoma habitualmente es la dificultad al caminar. Muchas personas con ataxia eventualmente utilizan sillas de ruedas.

Su nombre proviene del médico Nicholas Friedreich, que fue el primero en describir la afección en la década de 1860. El término ataxia se refiere a problemas de coordinación y a inestabilidad; se produce en muchas enfermedades y afecciones distintas. En la ataxia de Friedreich hay degeneración del tejido nervioso de la médula espinal y de los nervios que controlan el movimiento de brazos y piernas. La médula espinal se afina y las células nerviosas pierden parte de la vaina (mielina) que ayuda a que los nervios conduzcan impulsos.

La ataxia de Friedreich afecta aproximadamente a 1 de cada 50,000 personas en los EE.UU. La proporción entre hombres y mujeres afectados es similar. Los síntomas usualmente comienzan entre los 5 y los 15 años, pero pueden aparecer incluso a los 18 meses o hasta los 30 años.

Las primeras señales pueden presentarse en los pies: la flexión involuntaria de los dedos o la inversión de los pies (girados hacia dentro). Son comunes los movimientos rápidos involuntarios del globo ocular. La mayoría de las personas con ataxia de Friedreich desarrolla escoliosis (una curvatura de la columna hacia un costado), que, si es grave, puede alterar la respiración.

Otros síntomas incluyen dolor en el pecho, falta de aire y palpitaciones. Los médicos diagnostican la ataxia de Friedreich mediante un examen clínico a fondo, que incluye la historia clínica, y un examen físico detallado. Se pueden realizar varias pruebas, incluidos el electromiograma (EMG) y ciertas pruebas genéticas.

En la actualidad no se dispone de una cura o tratamiento eficaz para la ataxia de Friedreich. Sin embargo, muchos de los síntomas y de las complicaciones que la acompañan se pueden tratar para ayudar a que los pacientes mantengan un funcionamiento óptimo.

La ataxia de Friedreich se puede heredar por un autosoma recesivo. Los casos en los que no se ha encontrado una historia familiar de la enfermedad pueden indicar nuevos cambios genéticos

(mutaciones) que se producen espontáneamente. La ataxia de Friedreich resulta de mutaciones de un gen denominado "X25", o frataxin, una proteína que normalmente debe estar presente en el sistema nervioso, el corazón y el páncreas. En las personas con ataxia de Friedreich, esta proteína está gravemente reducida.

Los estudios indican que los pacientes tienen niveles anormalmente altos de hierro en el tejido cardíaco y que el sistema nervioso, el corazón y el páncreas pueden ser particularmente susceptibles a daños por radicales libres (que se producen cuando el hierro en exceso reacciona con el oxígeno). Las células nerviosas y musculares también tienen necesidades metabólicas que las pueden hacer especialmente vulnerables a daños por parte de radicales libres. El descubrimiento de la mutación genética que causa la ataxia de Friedreich le ha sumado un nuevo ímpetu a los esfuerzos de investigación sobre esta enfermedad.

Fuentes: Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, NINDS), Organización Nacional para Trastornos Poco Comunes (National Organization for Rare Disorders)

[http://www.christopherreeve.org/site/c.lqLPIXOAKnF/b.4636625/k.5321/Ataxia de Friedreich.htm](http://www.christopherreeve.org/site/c.lqLPIXOAKnF/b.4636625/k.5321/Ataxia_de_Friedreich.htm)

### **Enlaces (en español)**

[http://www.neurorehabilitacion.com/ataxia\\_de\\_friedreich.htm](http://www.neurorehabilitacion.com/ataxia_de_friedreich.htm)

#### **Centro Caren de Neurorehabilitación**

Información sobre ataxias en general y sobre la ataxia de Friedreich

<http://www.mdausa.org/espanol/esp-fa-fa.html>

#### **Los hechos acerca de la ataxia de Friedreich**

Una publicación de la Asociación de Distrofia Muscular, con estadísticas, gráficos y preguntas y respuestas.

[http://www.ninds.nih.gov/health\\_and\\_medical/pubs/ataxia\\_de\\_friedreich.htm#que](http://www.ninds.nih.gov/health_and_medical/pubs/ataxia_de_friedreich.htm#que)

#### **Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, NINDS**

Información detallada sobre cómo se hereda la ataxia de Friedreich, investigaciones actuales, servicios útiles y más.

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/friedreichsataxia.html>

#### **MedlinePlus: Ataxia de Friedreich**

Artículo de la enciclopedia médica.

[http://www.ataxia.org/pdf/AtaxiaFAQ\\_Spanish.pdf](http://www.ataxia.org/pdf/AtaxiaFAQ_Spanish.pdf)

<http://www.ataxia.org>

**The National Ataxia Foundation**

2600 Fernbrook Lane Suite 119

Minneapolis, MN 55447-4752

Tel.: 763-553-0020

La página de esta fundación contiene publicaciones en español, aparte de la gran cantidad de información pertinente en inglés. NAF tiene más de 45 divisiones y grupos de apoyo en todo EE.UU. y Canadá. La fundación se esmera para mejorar el diagnóstico y desarrollar modelos de tratamiento, localizando familias afectadas por la ataxia para ofrecer información y educación al respecto, al igual que identificar los servicios necesarios para poder referirles.

**Enlaces (en inglés)**

<http://www.curefa.org/>

**Friedreich's Ataxia Research Alliance**

2001 Jefferson Davis Highway

Suite 209

Arlington, Virginia 22202

Phone: (703) 413-4468

La página de la organización ofrece información sobre investigaciones actuales, enlaces a publicaciones médicas pertinentes, listado de ensayos clínicos y recursos para investigadores, pacientes, familiares y cuidadores. También ofrece apoyo e información para aquellos recientemente diagnosticados.

**La información mencionada en este mensaje es presentada con el propósito de educar e informar sobre parálisis y sus efectos. Nada mencionado en este mensaje debe ser tomado como un diagnóstico o tratamiento médico. No debe reemplazar las instrucciones de su doctor o proveedor de salud. Si tiene preguntas sobre su salud por favor llame a su doctor o calificado proveedor de salud inmediatamente. Siempre consulte con su doctor o proveedor de salud antes de comenzar un nuevo tratamiento, dieta o programa de bienestar. Nunca reemplace consejos de su médico o deje de buscar ayuda médica por algo mencionado en este mensaje.**