



# Ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich es una enfermedad hereditaria que causa daños progresivos en el sistema nervioso. Sus consecuencias pueden incluir la debilidad muscular, dificultades en el habla o enfermedades del corazón. El primer síntoma suele ser la dificultad al caminar. Muchas personas con ataxia terminan usando silla de ruedas.

Lleva el nombre de su descubridor, el doctor Nikolas Friedreich, quien describió este trastorno por primera vez en la década de 1860. El término "ataxia" se refiere a problemas de coordinación e inestabilidad y se presenta en distintas enfermedades y afecciones. En la ataxia de Friedreich, hay degeneración del tejido nervioso de la médula espinal y de los nervios que controlan los movimientos de brazos y piernas. La médula espinal se adelgaza y las células nerviosas pierden parte del aislamiento (mielina) que les ayuda a conducir impulsos.

La ataxia de Friedreich afecta aproximadamente a 1 de cada 50 000 personas en los EE. UU. Los hombres y mujeres son afectados por igual. Los síntomas suelen comenzar entre los 5 y 15 años, pero pueden aparecer incluso a los 18 meses de edad o recién a los 30 años.

Los primeros signos pueden incluir la curvatura involuntaria de los dedos de los pies o la inversión de los pies (girarlos hacia adentro). Son frecuentes los movimientos rápidos e involuntarios del globo ocular. La mayoría de las personas que sufren ataxia de Friedreich desarrollan escoliosis (curvatura de la columna vertebral hacia un lado), que, si es extremo, puede dificultar la respiración.

Otros síntomas incluyen el dolor en el pecho, la falta de aire y las palpitaciones cardíacas. Los doctores diagnostican esta afección mediante un examen clínico minucioso y la revisión de la historia clínica. Es posible que se realicen varias pruebas, incluso un electromiograma (EMG) y pruebas genéticas.

No existe actualmente un tratamiento o una cura efectivos para la ataxia de Friedreich. Sin embargo, muchos de los síntomas y las complicaciones secundarias pueden tratarse para ayudar a que las personas mantengan un funcionamiento óptimo.

La ataxia de Friedreich puede heredarse como rasgo recesivo autosómico; los casos en que no se han encontrado antecedentes familiares de la enfermedad pueden indicar cambios genéticos nuevos (mutaciones) que se producen de manera espontánea. La ataxia de Friedreich obedece a mutaciones de un gen conocido como X25, o frataxina, una proteína que normalmente debe estar presente en el sistema nervioso, el corazón y el páncreas; esta proteína está mayormente reducida en las personas con ataxia de Friedreich.

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 especialmente susceptibles a sufrir daños por radicales libres (que se producen cuando el exceso de hierro reacciona con el oxígeno). Las células nerviosas y los musculares también tienen necesidades metabólicas que pueden volverlas especialmente vulnerables a los daños por los radicales libres. El descubrimiento de la mutación genética que causa la ataxia de Friedreich agregó un nuevo ímpetu a los trabajos de investigación sobre esta enfermedad.

Fuentes: Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, Clínica Mayo, National Organization for Rare Disorders

### **Recursos (en español)**

#### **Fundación Nacional de Ataxia (NAF, por sus siglas en inglés)**

<http://www.ataxia.org>

(Haga clic en "Translate" y la bandera de España al final de la página para español)

600 Highway 169 South, Suite 1725

Minneapolis, MN 55426

Teléfono: 763-553-0020

La NAF apoya la investigación de la ataxia hereditaria, un grupo de trastornos neurológicos crónicos y progresivos que afectan la coordinación. La NAF cuenta con más de 45 organizaciones afiliadas y grupos de apoyo a lo largo de todo EE. UU. y Canadá y trata de mejorar el diagnóstico, de desarrollar modelos de tratamiento, de localizar a familias afectadas por ataxia o que corren riesgo de sufrir ataxia con el fin de ofrecerles información y educación y de identificar necesidades y servicios para hacer referencias.

#### **Federación de Ataxias de España**

<https://fedaes.org/>

Teléfono: 695-760-368 (España)

Correo electrónico: [info@fedaes.org](mailto:info@fedaes.org)

FEDAES es una organización española sin fines de lucro que ofrece información, investigación y servicios sobre la ataxia, incluyendo la ataxia de Friedreich.

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

<https://medlineplus.gov/spanish/friedreichsataxia.html>

MedlinePlus provee recursos con información sobre la ataxia de Friedreich. Los encabezados de las secciones incluyen: resumen, diagnóstico/síntomas, artículos de publicaciones y estudios clínicos.

## **NINDS: Ataxia de Friedreich**

<https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/ataxia-de-friedreich>

Ofrece información sobre la Ataxia de Friedreich, incluyendo tratamiento, investigaciones y servicios disponibles.

## **Portal de Información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos**

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=95](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=95)

Orphanet / INSERM US14

Rare Disease Platform

96, rue Didot

75014 Paris, France

Teléfono: +33 (0)1.56.53.81.37

Orphanet es un recurso único que reúne y mejora el conocimiento sobre las enfermedades raras para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras, incluyendo la Ataxia de Friedreich.

## **Recursos (en inglés)**

### **Friedreich's Ataxia Parents' Group (FAPG)**

#### **Grupo de Padres de la Ataxia de Friedreich**

<http://www.faparents.org/fapg/>

El FAPG es una organización de apoyo en línea para padres de niños con ataxia de Friedrich; el grupo ayuda a reducir el aislamiento que muchos sienten al criar hijos con enfermedades degenerativas. Esta página web tiene un foro para que los padres compartan experiencias.

### **Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA)**

#### **Alianza de Investigación sobre la Ataxia de Friedreich**

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

Downingtown, PA 19335

Teléfono: 484-879-6160

Correo electrónico: [info@cureFA.org](mailto:info@cureFA.org)

La FARA ofrece información sobre la ataxia de Friedreich y las ataxias relacionadas, investigaciones actuales, reseñas y vínculos a artículos de publicaciones científicas y médicas, estudios actuales e información para los investigadores, pacientes, familias de pacientes y cuidadores. La página web también ofrece apoyo e información para personas recientemente diagnosticadas.

### **Muscular Dystrophy Association (MDA)**

#### **Asociación de la Distrofia Muscular**

<https://www.mda.org/>

National Headquarters

161 N. Clark, Suite 3550

Chicago, IL 60601

Línea gratuita dentro de los EE. UU.: 800-572-1717

Correo electrónico: [mda@mdausa.org](mailto:mda@mdausa.org)

La MDA es una fuente primaria para las noticias e información sobre las enfermedades neuromusculares (entre ellas, las ataxias), investigaciones de la MDA y servicios para adultos y niños con enfermedades neuromusculares y sus familias. La página tiene una base de datos con opción de búsqueda que contiene 230 clínicas y numerosas publicaciones de la MDA.

La información en este mensaje es presentada con el propósito de educarle e informarle sobre la 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 o visite a su doctor o proveedor de salud calificado inmediatamente. Siempre consulte con su doctor o proveedor de salud antes de comenzar un nuevo tratamiento, dieta o programa de bienestar. Nunca reemplace los consejos de su doctor o deje de buscar atención médica por algo mencionado en este mensaje.

Esta publicación cuenta con el apoyo de la Administración para la Vida Comunitaria (ACL), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados, como parte de un premio de asistencia financiera por un total de 10 000 000 dólares, financiado en un 100 por ciento por la ACL/HHS. El contenido es de los autores y no representa necesariamente las opiniones oficiales de la ACL/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos, ni su respaldo.