



Ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich es una enfermedad hereditaria que causa daños progresivos en el sistema nervioso, dando lugar a debilidad muscular, dificultades en el habla y enfermedades del corazón.



P: ¿Qué es la ataxia de Friedreich?

La ataxia de Friedreich es una enfermedad degenerativa causada por un defecto en el gen FXN, que provoca una deficiencia de la proteína frataxina. Esa

deficiencia daña las fibras nerviosas de los nervios periféricos y de la médula espinal.

Los individuos desarrollan la enfermedad al heredar una copia defectuosa del gen de cada progenitor. (Los individuos que heredan una copia defectuosa del gen son portadores y pueden transmitir la mutación a sus hijos). La ataxia de Friedreich afecta aproximadamente a 1 de cada 50,000 personas en EE. UU.

P: ¿Cuáles son los síntomas de la ataxia de Friedreich?

La severidad y la velocidad del progreso de los síntomas varían, pero pueden incluir escoliosis (una curvatura de la columna vertebral), espasticidad, pérdida de sensibilidad, pérdida de reflejos (en especial en las rodillas y los tobillos), dificultad para caminar, fatiga, deterioro de la coordinación y del equilibrio, pérdida de audición y de visión, y dificultades para hablar y tragar. La ataxia de Friedreich también puede causar diabetes y enfermedades cardíacas.

Los síntomas suelen comenzar entre los 5 y los 15 años, pero pueden aparecer incluso más tarde. Cuando se desarrolla después de los 26 años, el progreso de la enfermedad suele ser más lento.

P: ¿Cómo se diagnostica la ataxia de Friedreich?

Los doctores harán un examen físico para evaluar la pérdida de sensibilidad en las articulaciones, la ausencia de reflejos, los problemas de equilibrio o las dificultades neurológicas. También es posible que se requieran análisis de sangre, una RM (resonancia magnética) y pruebas cardíacas. El diagnóstico se confirmará mediante pruebas genéticas.

P: ¿Cuál es el tratamiento para la ataxia de Friedreich?

Aunque no existe ninguna cura para la ataxia de Friedreich, la FDA aprobó recientemente el primer tratamiento para la enfermedad: Skyclarys, un medicamento oral que se toma una vez al día está destinado a mejorar los síntomas neurológicos y a ralentizar el progreso de la enfermedad.

En general, los síntomas pueden tratarse de manera individual. La diabetes y algunos problemas cardíacos asociados pueden tratarse con medicamentos. Es posible que se recomienden cirugía u órtesis para la escoliosis y las deformidades de los pies. La fisioterapia puede ayudar a conservar la función muscular y la independencia. La terapia del habla puede controlar y tratar problemas de deglución y de habla. Se pueden usar audífonos en caso de deterioro auditivo.

P: ¿Hay ensayos clínicos para la ataxia de Friedreich?

Sí. Para encontrar ensayos actuales para la ataxia de Friedreich, visite [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) (<https://clinicaltrials.gov>), un sitio web que permite buscar estudios clínicos con apoyo público y privado, mantenido por la Biblioteca Nacional de Medicina en los Institutos Nacionales de Salud (<https://www.nih.gov>).

Fuentes: Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, Johns Hopkins Medicine, MedlinePlus.

¿Necesita hablar con alguien?

Nuestros especialistas en información están a su disposición para responder sus preguntas. Llame gratis al 1-800-539-7309 (línea gratuita en los EE. UU.) / 973-379-2690 (internacional) de lunes a viernes.

También puede programar una llamada o hacer una pregunta en línea en: <https://connect.paralysis.org/es/send-us-your-question>

En español:

Alianza de Investigación sobre la Ataxia de Friedreich

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

(Opción en español)

533 W. Uwchlan Avenue
Downingtown, PA 19335

Teléfono: 484-879-6160

Correo electrónico: info@cureFA.org

La FARA ofrece información sobre la ataxia de Friedreich y las ataxias relacionadas, así como investigaciones actuales, reseñas y enlaces a artículos de publicaciones científicas y médicas. El sitio web también ofrece apoyo e información para personas recientemente diagnosticadas, sus familias y cuidadores.

Participar en la investigación

<https://www.curefa.org/research/participate-in-research/>

(Opción en español)

Este registro internacional de personas con ataxia de Friedreich ofrece actualizaciones sobre la investigación actual e información sobre cómo participar en un estudio clínico.

Federación de Ataxias de España

<https://fedaes.org/>

Teléfono: 695-760-368 (España)

Correo electrónico: info@fedaes.org

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

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)

600 Highway 169 South, Suite 1725

Minneapolis, MN 55426

Teléfono: 763-553-0020

Correo electrónico: naf@ataxia.org

La NAF, con más de 45 organizaciones afiliadas y grupos de apoyo en todo EE. UU. y Canadá se dedican a acelerar la investigación y mejorar la calidad de vida de las personas que viven con ataxia hereditaria, un grupo de trastornos neurológicos crónicos y progresivos que afectan la coordinación. Vea los Centros de Excelencia de Ataxia de NAF: <https://www.ataxia.org/ACE/>.

MedlinePlus: Ataxia de Friedreich

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

Medline Plus, el centro de cursos de la Biblioteca Nacional de Medicina para pacientes y sus familiares, ofrece recursos con información sobre la ataxia de Friedreich, incluidos los síntomas, investigación y estudios clínicos.

Orphanet: Ataxia de Friedreich

<https://www.orpha.net/es/disease/detail/95>

Orphanet / INSERM US14

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 optimizar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con ellas, incluida la ataxia de Friedreich.

En inglés:

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

La MDA es una fuente primaria de noticias e información sobre las enfermedades

neuromusculares (entre ellas, las ataxias), las investigaciones de la MDA y los servicios para adultos y niños con enfermedades neuromusculares y sus familias. El sitio ofrece una base de datos con opción de búsqueda que incluye estudios clínicos 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.