

# recimundo

Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento

**DOI:** 10.26820/recimundo/7.(4).oct.2023.102-111

**URL:** <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/2126>

**EDITORIAL:** Saberes del Conocimiento

**REVISTA:** RECIMUNDO

**ISSN:** 2588-073X

**TIPO DE INVESTIGACIÓN:** Artículo de investigación

**CÓDIGO UNESCO:** 32 Ciencias Médicas

**PAGINAS:** 102-111



## Ataxia de Friedreich

Friedreich's ataxia

Ataxia de Friedreich

**Alfredo Enrique Galindo Delgado<sup>1</sup>; Joseline Victoria Díaz Oquendo<sup>2</sup>; Irina Analy Armas Villegas<sup>3</sup>**

**RECIBIDO:** 11/05/2023 **ACEPTADO:** 11/07/2023 **PUBLICADO:** 28/10/2023

1. Investigador Independiente; Guayaquil, Ecuador; [alfredogalindo777@gmail.com](mailto:alfredogalindo777@gmail.com);  <https://orcid.org/0009-0001-2428-7988>
2. Investigadora Independiente; Guayaquil, Ecuador; [joselinediaz06@gmail.com](mailto:joselinediaz06@gmail.com);  <https://orcid.org/0009-0001-7763-9086>
3. Investigadora Independiente; Guayaquil, Ecuador; [armasirina15@gmail.com](mailto:armasirina15@gmail.com);  <https://orcid.org/0009-0006-8277-8845>

### CORRESPONDENCIA

Alfredo Enrique Galindo Delgado  
[alfredogalindo777@gmail.com](mailto:alfredogalindo777@gmail.com)

**Guayaquil, Ecuador**

## RESUMEN

Las enfermedades raras son aquellas con una presencia de menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes y existe un registro que supera los siete mil diferentes tipos en todo el mundo. Una de estas enfermedades raras, pero de gran relevancia en el campo médico, es la Ataxia de Friedreich. Es una enfermedad hereditaria y neurodegenerativa que afecta a personas jóvenes. Se encuentra caracterizada por un deterioro lento y progresivo de la coordinación en la marcha, además de la capacidad para mantener la postura corporal correcta. También presenta otros signos y síntomas neurológicos como la dificultad para hablar, debilidad muscular y movimiento involuntario de los ojos, entre otros. El propósito de esta investigación consiste en plasmar algunas generalidades acerca de esta patología con énfasis en el tratamiento. El enfoque metodológico de la investigación es una revisión bibliográfico – documental, apoyado por diversas bases de datos, para la obtención de información relevante en base al tema de estudio. De la revisión se desprende que, hasta la actualidad, no existe cura para la AF. No obstante, los tratamientos disponibles se dirigen al control de los síntomas y mejorar la calidad de vida de estos pacientes. La fisioterapia, la logopedia, antioxidantes para modificar los niveles de frataxina, terapia psicológica y el apoyo de las familias fundamentales para afrontar esta patología. Asimismo, la cirugía representa una buena opción en algunos casos. No se conoce mucho de esta enfermedad y queda mucho por investigar, no obstante, el camino recorrido y los estudios actuales brindan esperanza en la creación de un tratamiento y la mejora de los apoyos existentes.

**Palabras clave:** Ataxia, Ataxia de Friedreich, Tratamiento, Degeneración, Enfermedades raras.

## ABSTRACT

Rare diseases are those with a presence of less than five people per 10 thousand inhabitants and there is a record that exceeds seven thousand different types throughout the world. One of these rare diseases, but of great relevance in the medical field, is Friedreich's Ataxia. It is a hereditary and neurodegenerative disease that affects young people. It is characterized by a slow and progressive deterioration in gait coordination, as well as the ability to maintain correct body posture. It also presents other neurological signs and symptoms such as difficulty speaking, muscle weakness and involuntary eye movement, among others. The purpose of this research is to capture some generalities about this pathology with emphasis on treatment. The methodological approach of the research is a bibliographic - documentary review, supported by various databases, to obtain relevant information based on the topic of study. From the review it is clear that, to date, there is no cure for FA. However, the available treatments are aimed at controlling symptoms and improving the quality of life of these patients. Physiotherapy, speech therapy, antioxidants to modify frataxin levels, psychological therapy and the support of families are essential to confront this pathology. Likewise, surgery represents a good option in some cases. Not much is known about this disease and much remains to be investigated, however, the path traveled and current studies offer hope in creating a treatment and improving existing supports.

**Keywords:** Ataxia, Friedreich's Ataxia, Treatment, Degeneration, Rare diseases.

## RESUMO

As doenças raras são aquelas que têm uma presença inferior a cinco pessoas por cada 10 mil habitantes e há um registo que ultrapassa os sete mil tipos diferentes em todo o mundo. Uma dessas doenças raras, mas de grande relevância na área médica, é a Ataxia de Friedreich. Trata-se de uma doença hereditária e neurodegenerativa que afecta pessoas jovens. Caracteriza-se por uma deterioração lenta e progressiva da coordenação da marcha, bem como da capacidade de manter uma postura corporal correcta. Apresenta ainda outros sinais e sintomas neurológicos como dificuldade na fala, fraqueza muscular e movimentos involuntários dos olhos, entre outros. O objetivo desta investigação é captar algumas generalidades sobre esta patologia com ênfase no tratamento. A abordagem metodológica da pesquisa é uma revisão bibliográfica - documental, apoiada em várias bases de dados, para obter informações relevantes com base no tema de estudo. Da revisão efectuada conclui-se que, até à data, não existe cura para a FA. No entanto, os tratamentos disponíveis têm como objetivo o controlo dos sintomas e a melhoria da qualidade de vida destes doentes. A fisioterapia, a terapia da fala, os antioxidantes para modificar os níveis de frataxina, a terapia psicológica e o apoio às famílias são essenciais para enfrentar esta patologia. A cirurgia é também uma boa opção em alguns casos. Não se sabe muito sobre esta doença e ainda há muito por investigar, no entanto, o caminho percorrido e os estudos actuais oferecem esperança na criação de um tratamento e na melhoria dos apoios existentes.

**Palavras-chave:** Ataxia, Ataxia de Friedreich, Tratamento, Degeneração, Doenças raras.

## Introducción

La Ataxia de Friedreich (AF) es un trastorno neurológico hereditario, autosómico recesivo y poco frecuente, caracterizado inicialmente por la inestabilidad en la posición de pie y al caminar, que progresa lentamente hacia la dependencia de la silla de ruedas, generalmente al final de la primera década de vida o a comienzos de la segunda. Se asocia con dificultad para hablar, escoliosis y pie cavo. Las anomalías cardíacas pueden causar la muerte prematura en el 60% de los pacientes con el trastorno. No hay marcadores clínicos ni bioquímicos fácilmente definidos ni tratamientos conocidos (Kearney, Orrell, Fahey, Brassington, & Pandolfo, 2016).

Según los fundamentos de Alfaro et al., (2023) la AF fue descrita por primera vez por el médico alemán Nicholaus Friedreich en una serie de 5 artículos, reportes de 9 casos correspondientes a 3 familias entre los años 1863 a 1877. Friedreich quien fue profesor de Medicina en Heidelberg denominó a esta enfermedad como “atrofia de las columnas posteriores de la médula espinal” para referirse a una ataxia con edad de inicio alrededor de la pubertad, junto con escoliosis, deformidades en los pies, afectación cardíaca, y compromiso motor y sensitivo. Fue el neurólogo francés Pierre Marie quien décadas después, diferenció esta enfermedad de las ataxias dominantes y difundió los hallazgos de Friedreich en el mundo científico. En 1988, Chamberlain y colaboradores lograron localizar el locus asociado a AF en una región del cromosoma 9. (p. 46)

La prevalencia en la Ataxia de Friedreich es de 2-4 por 100.000. La AF es la ataxia hereditaria más corriente. La frecuencia de portadores es de 1 / 60 – 1 / 100 (Bidichandani, Patel, & Tetsuo, 2023).

En cuanto a su pronóstico, esta patología empeora lentamente y causando problemas para hacer las actividades de la vida cotidiana. La mayoría de las personas necesitan usar una silla de ruedas dentro de los 15 años posteriores al comienzo de la

enfermedad. Esta enfermedad puede llevar a una muerte temprana (Biblioteca Nacional de Medicina (EE. UU.), 2022).

La AF aunque, de baja prevalencia, es una patología importante por el deterioro progresivo y las comorbilidades asociadas. En consecuencia, el propósito de esta investigación consiste en plasmar algunas generalidades acerca de esta patología con énfasis en el tratamiento.

## Materiales y Métodos

La presente investigación se desarrolló con un enfoque en una metodología de revisión documental bibliográfica. Para la búsqueda de información concerniente al tema investigado se utilizaron diversas bases de datos, entre las que figuran: PubMed, Biblioteca Virtual de la Salud (BVS), SciELO, Medigraphic, Dialnet y ELSEVIER, Cochrane, entre otras. Se llevó a cabo una búsqueda aleatoria y consecutiva, usando las expresiones o descriptores siguientes: “*ataxia de friedreich*”, “*ataxia de friedreich + diagnóstico*”, y “*ataxia de friedreich + tratamiento*”. Los resultados se filtraron según criterios de idioma, el cual se consideró español e inglés, relevancia, correlación temática y fecha de publicación en los cinco últimos años con excepción de algunos registros que se consideraron relevantes y con contenido vigente.

El material bibliográfico recolectado consistió en artículos científicos, en general, guías clínicas, e-books, ensayos clínicos, consensos, protocolos, tesis de posgrado y doctorado, noticias científicas, boletines y/o folletos de instituciones oficiales o privadas de reconocida trayectoria en el ámbito científicoacadémico y demás documentos e informaciones, considerados de interés y con valor de la evidencia científica a criterio del equipo investigador.

## Resultados

### Etiología

Esta patología es causada mayoritariamente por la expansión del triplete genético al-

fa-glucosidasa ácida (GAA) y la pérdida de función en el gen de la frataxina del cromosoma 9q21.11. Existe una correlación entre la repetición del triplete GAA, el comienzo y la severidad de los síntomas; si bien un gen normal tendría entre 7 y 34 repeticiones, puede haber hasta 66-1700 repeticiones de trinucleótidos, siendo asociado con enfermedades más severas y con presencia de cardiomiopatía. Las expansiones de GAA más grandes se asocian con un inicio más temprano de la enfermedad, una progresión más rápida de la debilidad muscular, una mayor frecuencia de miocardiopatía y arreflexia en las extremidades superiores (Vintimilla Pesántez, 2021).

Las repeticiones entre 34 y 100 rara vez causan enfermedad. Sin embargo, las repeticiones ininterrumpidas se consideran pre-mutaciones y pueden expandirse a más de 300 repeticiones en una sola generación. En relación a la frataxina, el hierro se acumula dentro de las mitocondrias, reaccionando con el oxígeno para generar radicales libres y al mismo tiempo reducir las capacidades antioxidantes mitocondriales. La deficiencia de frataxina finalmente da como resultado la muerte celular, en particular de neuronas, cardiomiocitos y células beta pancreáticas. Estas repeticiones conducen a una reducción de la transcripción del gen de la frataxina, lo que lo silencia y reduce la producción de frataxina. Existen estudios que demuestran la relación entre la deficiencia de frataxina y la inactividad de los clusters de hierro y azufre, presentes en las mitocondrias. Por lo cual, el mecanismo de homeostasis del hierro mitocondrial se ve alterado por la disminución de la fraxatina; lo cual, se traduce con disminución del nivel de energía, y el subsecuente grado de hipertrofia cardíaca que ésta puede causar. Aunque, no solamente ese es la causa. Se ha demostrado que existe depósitos de hierro en los cardiomiocitos, lo que contribuye a la hipertrofia, sugiriendo el daño oxidativo del tejido mediado por la toxicidad del hierro (Williams & De Jesús, 2023).

## Signos y síntomas

Lo antes mencionado, explica el por qué en la AF hay una afección de las células del sistema nervioso, cerebelo, médula espinal y nervios periféricos. Por lo tanto, las manifestaciones clínicas que presentan las personas afectadas por esta enfermedad son principalmente ataxia, marcha torpe y caídas frecuentes, posteriormente arreflexia de extremidades inferiores y superiores, disartria, disfagia, signo de Romberg, signo de Babinski, debilidad y espasticidad muscular. Así mismo, es frecuente las deformidades ortopédicas como pie cavo y cifoescoliosis progresiva. En el 30 % de los casos existe diabetes y en 2/3 existe miocardiopatía hipertrófica. Otros síntomas encontrados son atrofia óptica y auditiva, nistagmo horizontal y alteraciones esfinterianas (López Ríos, 2021, pág. 1).

## Diagnóstico

Existen diferentes pruebas para diagnosticar este tipo de ataxia. Debido a su complejidad, será necesaria una minuciosa evaluación clínica. Su diagnóstico estará basado en el análisis del historial médico del paciente y de un examen físico a través de las siguientes pruebas:

- Electromiograma (EMG).
- Electrocardiograma (ECG) y Ecocardiograma.
- Pruebas de la conducción nerviosa.
- Rayos X, resonancia magnética (MRI) y tomografía axial computerizada (TAC) del cerebro y la médula espinal.
- Análisis del líquido cerebroespinal.
- Análisis de sangre y orina.
- Pruebas genéticas, que determinarán el diagnóstico definitivo (Calvo et al., 2023).

## Prueba genética

Las pruebas genéticas son la piedra angular de la evaluación de pacientes con AF. Está disponible un ensayo de expansión de

repeticiones de trinucleótidos y la FA es la única enfermedad con repeticiones patológicas de GAA. Las pruebas prenatales están disponibles mediante pruebas de mutación directa (Vintimilla Pesántez, 2021).

### Imágenes

La resonancia magnética (MRI) es la modalidad preferida para evaluar el alcance de los cambios atrofícos. A los pacientes con sospecha de FA se les debe realizar una resonancia magnética del cerebro y la médula espinal, que mostrará atrofia de la médula espinal cervical/torácica y del cerebelo. La evaluación de manifestaciones comunes incluye los siguientes estudios:

- Un electrocardiograma puede mostrar taquicardia o fibrilación auricular.
- Un ecocardiograma suele mostrar hipertrofia ventricular concéntrica simétrica. Algunos pacientes han mostrado hipertrofia septal asimétrica.
- Las pruebas auditivas muestran ausencia de las ondas III y IV, mientras que la onda I está conservada.
- Las pruebas de visión muestran potenciales evocados visuales anormales con latencia ausente o retrasada y amplitud reducida de la onda p100 (Vintimilla Pesántez, 2021).

En cuanto al tiempo del diagnóstico Berrocal, Benito, Alonso, & Vilchez, (2021) realizaron una revisión sistemática en donde concluyeron que la literatura científica que cuantifica el tiempo hasta el diagnóstico en enfermedades raras (ER) es escasa y solo se dispone de información sobre unas pocas patologías de las miles de ER que existen. No obstante, los artículos incluidos reflejan que el retraso en el diagnóstico de este tipo de enfermedades es evidente, ya que en la mayoría de los casos se requiere de un tiempo superior a un año. En el caso de la AF mencionan un artículo de Indelicato et al., que indica retraso diagnóstico de 36 meses. (p. 10, 13)

### Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial de la AF es amplio y el interrogatorio, los antecedentes patológicos y exámenes serológicos juegan un rol importante en el diagnóstico. En un paciente con ataxia progresiva esporádica se deben descartar causas secundarias: toxicidad por fármacos incluyendo alcohol, litio, antiepilépticos y quimioterápicos; causas inmunomediadas por formación de anticuerpos (anticuerpos antitiroideos, anti-GAD, ataxia relacionada a gluten), ataxia por degeneración cerebelosa paraneoplásica, ataxias por deficiencia de vitaminas B1 y B12, causas infecciosas y otras enfermedades degenerativas como la atrofia multisistémica (Barsottini, Albuquerque, Braga, & Pedroso, 2014).

### Tratamientos

El tratamiento para pacientes con AF resta, básicamente, en la comprensión. Apoyo psicológico, prótesis, bastones, sillas de ruedas, terapia física, y fonoaudiología son importantes para mantener activa la calidad de vida. Intervenciones ortopédicas para la escoliosis y deformaciones en los pies pueden ser necesarias. Los tratamientos asociados a las enfermedades cardíacas y la diabetes pueden ayudar para una mejor calidad de vida para los pacientes de AF (Bidichandani, Patel, & Tetsuo, 2023).

Nieto et al., (2021), añade que el uso de antiespasmódicos para la disfunción vesical, el apoyo nutricional, la presión positiva continua de la vía aérea para la apnea obstructiva del sueño y la disfunción pulmonar restrictiva y el soporte psicológico ayudan en el tratamiento sintomático de los pacientes con Ataxia de Friedreich. Asimismo, las principales implicaciones anestésicas en los pacientes portadores de AF están relacionadas con el padecimiento cardíaco, diabetes mellitus degeneración neuromuscular la enfermedad pulmonar restrictiva debida a cifoscoliosis. La selección y utilización correcta de agentes anestésicos, la prevención de la aspiración pulmonar del conteni-

do gástrico, el uso de relajantes musculares no despolarizantes a dosis reducidas y la monitorización hemodinámica, respiratoria, neuromuscular y metabólica son elementos importantes en el manejo anestésico de estos enfermos.

Uno de los tratamientos farmacológicos más estudiados para mejorar el curso de la AF, en la actualidad, es un antioxidante llamado idebenona. Existen estudios randomizados controlados doble ciego en los que bajas dosis de deferiprona e idebenona parecen mejorar la función neurológica y la hipertrofia ventricular (González, Morales, Rojo, & Gómez, 2017, pág. 39).

Se piensa que el uso de antioxidantes en el tratamiento de la AF reduce el daño a las células debido a los "radicales libres" nocivos. Los antioxidantes aparecen de forma natural en los alimentos a niveles muy bajos. Al respecto, Kearney, Orrell, Fahey, Brassington, & Pandolfo, (2016) evaluaron los efectos de los tratamientos farmacológicos para la AF por medio de una revisión, concluyendo lo siguiente:

La evidencia de baja calidad de dos ensayos controlados aleatorios pequeños publicados no apoya ni refutan un efecto de los antioxidantes (idebenona, o una combinación de coenzima Q10 y vitamina E) sobre el estado neurológico de los pacientes con ataxia de Friedreich, medido con una escala validada de clasificación neurológica. Es muy posible que la publicación de un estudio grande no publicado de idebenona que supuestamente no logró obtener las variables de evaluación neurológicas o cardiológicas clave y de un ensayo de pioglitazona que todavía no se ha publicado, tenga repercusión en la calidad de las evaluaciones y las conclusiones. Un estudio único de idebenona proporcionó evidencia de baja calidad de una disminución en la MVI, lo que no tiene una significación clínica clara pero cuya posible importancia es

necesario aclarar. Según la evidencia de baja calidad, los eventos adversos graves y no graves fueron poco frecuentes en los grupos de antioxidantes y placebo. Ningún agente no antioxidante se ha investigado en ECA con una duración de 12 meses.

La idebenona un agente noótrópico antioxidante. Benzoquinona de cadena corta, actúa como antioxidante favoreciendo la transferencia de electrones directamente al complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial, eludiendo así el complejo I y restaurando la producción de energía celular (ATP) en condiciones de insuficiencia del complejo I. Es un cofactor para la enzima NAD (P) H: quinona oxidoreductasa (NQO1) capaz reducir y eliminar las especies reactivas de oxígeno (ROS) (Asociación Española de Pediatría, 2020).

Según recomendaciones de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, (2013) sobre el uso de idebenona en la Ataxia de Friedreich, la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) ha evaluado en dos ocasiones una solicitud de autorización de este medicamento para el tratamiento de la ataxia de Friedreich. El 24 de junio de 2008 el Comité de Medicamentos de Uso Humano (CHMP) de la EMA emitió una opinión negativa fundamentada en la falta de eficacia del medicamento concluyéndose, como consecuencia, que la relación beneficio/riesgo era desfavorable. La idebenona está autorizada como medicamento en Italia y Portugal para el "tratamiento del déficit cognitivo y del comportamiento debido a patologías cerebrales de origen vascular o degenerativo". En Italia está también autorizada para la miocardiopatía asociada a los enfermos de ataxia de Friedreich, según se determina en la Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana de fecha 9 de mayo de 2009. La idebenona está también autorizada en Canadá de manera condicional para el "manejo sintomático de la ataxia de Friedreich". Esta autorización condicional se otorga en aquellas situaciones en las que

puede existir un beneficio prometedor que debe ser verificado posteriormente en estudios clínicos adecuados. El medicamento ha estado también autorizado en Suiza de manera condicional hasta el 1 de julio de 2011, fecha en la que, ante la ausencia de nuevas evidencias, no se renovó la autorización de comercialización. En otros países de nuestro entorno (Francia, Inglaterra), se continua el uso de la idebenona de manera condicional. En España, el acceso a la idebenona para el tratamiento de la ataxia de Friedreich se ha realizado a través del programa de acceso a medicamentos en situaciones especiales.

Dentro de esta enfermedad existen una amplia variedad de síntomas de carácter logopédico, entre los que se encuentran: disfagia, disartria, presencia de neuropatía auditiva, alteración de la nasalidad y problemas relacionados con la voz. El tratamiento de los trastornos del habla se ha llevado a cabo mediante la realización de ensayos con diferentes tipos de terapias y fármacos como: rilozole, idebenone, beta-methasone, altas dosis versus bajas dosis de coenzima Q10 y vitamina E, fisioterapia y terapia ocupacional, eritropoyetina recombinante humana, entre otros, no obteniéndose evidencia de un tratamiento eficaz para los trastornos del habla en este tipo de ataxia. Por otro lado, la rehabilitación física parece mejorar los síntomas tanto de dismetría, como de estabilidad de forma significativa en estos pacientes. En conclusión, a la hora de programar cualquier intervención logopédica habrá que tener en cuenta la influencia de la misma en la calidad de vida de los pacientes, ya que, en ocasiones, determinadas intervenciones, como el uso de maniobras posturales y técnicas de deglución seguras, afectan al ámbito social de los pacientes y les provocan sentimientos de desesperanza y soledad que empeoran, todavía más, su estado anímico y psicológico. Gran parte de los síntomas que presenta la ataxia de Friedreich, son de carácter logopédico, por lo que la gran cantidad de

métodos de evaluación existentes para evaluar las afecciones de esta enfermedad se pueden utilizar para realizar una valoración de tipo logopédico. La ataxia de Friedreich es una enfermedad que presenta una gran heterogeneidad clínica, por lo que es complicado establecer parámetros para valorar la diferente sintomatología que pueda desarrollar cada paciente y, por tanto, será difícil determinar su evolución y proponer una intervención general (Vega Fernández, 2021).

Por otra parte, la terapia física para la AF tiene como objetivo prolongar la función motora (la capacidad de caminar) y lograr una mejor calidad de vida el mayor tiempo posible, al tiempo que minimiza el dolor, la deformidad y la discapacidad. Antes de comenzar un plan de tratamiento, el fisioterapeuta realiza una evaluación exhaustiva del paciente, incluida una evaluación de las quejas, las capacidades funcionales, la postura, el equilibrio, la amplitud de movimiento, la alineación de la columna, la alineación del pie, la flexibilidad y la fuerza muscular, la coordinación, la movilidad, la marcha, resistencia y respuesta cardiovascular a la actividad. La fisioterapeuta puede establecer un plan apropiado para atender las necesidades específicas del paciente. Un programa de ejercicio en casa individualizado también puede contribuir a la sensación de bienestar del paciente. El fisioterapeuta ofrece un programa de ejercicio en casa razonable, completo y seguro que se revisa regularmente (una vez al año en promedio) de acuerdo con las necesidades del paciente. Entre los principales tipos de ejercicio se encuentran:

- Ejercicios de fortalecimiento: la terapia física para la ataxia de Friedreich incluye ejercicios de fortalecimiento de baja intensidad que apuntan a prevenir la inmovilidad y preservar la funcionalidad de las extremidades superiores e inferiores. Se debe tener cuidado para evitar la fatiga durante estos ejercicios; deben repetirse con menos frecuencia con pesos bajos y separados por períodos de

descanso suficientes. Los ejercicios de fortalecimiento para los músculos de la cadera y los hombros ayudan a mantener la postura y la función de los brazos y las piernas. Los ejercicios de fortalecimiento de la espalda baja y el tronco ayudan a reducir el dolor causado por la escoliosis (curvatura de la columna vertebral) y mantienen el control del tronco.

- Ejercicios de estiramiento: el estiramiento de los músculos de las piernas y el arco del pie son importantes para los pacientes con AF debido a la presencia típica de deformidades en el pie llamadas pes cavus. El estiramiento de la columna ayuda a relajar los músculos tensos que resultan de la escoliosis. Si el paciente está en una silla de ruedas, también puede ayudar a estirar los isquiotibiales y los músculos de la cadera para evitar las contracturas (acortamiento permanente de un músculo).
- Ejercicios de coordinación (entrenamiento de la marcha): se recomiendan ejercicios de coordinación para pacientes con ataxia para facilitar la propiocepción (sensación de movimiento, posición y equilibrio), que se pierde en la FA. En los ejercicios de coordinación, se recomienda al paciente que «observe» su movimiento, ya que esto le dará retroalimentación al cerebro y le proporcionará entrenamiento en la marcha. Puede ayudar si los pacientes observan sus pies mientras caminan para mejorar la colocación de los pies y poder ver dónde están sus pies. Un espejo puede ser útil durante estos ejercicios para obtener retroalimentación visual.
- Ejercicios de equilibrio: los ejercicios de equilibrio pueden ayudar a mejorar o mantener el equilibrio y la estabilidad al sentarse, pararse, caminar y moverse. El paciente debe estar entrenado para evitar el riesgo de caídas y debe recibir instrucciones para hacer estos ejercicios frente a un espejo o para enfocar

los ojos en un objeto inmóvil mientras los realiza. También puede ayudar si el paciente se concentra, o piensa en mantenerse estable, al mismo tiempo que piensa en pensamientos positivos sobre el desempeño de la tarea o el ejercicio.

- Acondicionamiento: los ejercicios cardiovasculares también deben ser enfatizados para pacientes con AF. El ejercicio moderado generalmente no está contraindicado para los pacientes con AF, ya que las anomalías cardíacas no son de naturaleza oclusiva o esclerótica. Una bicicleta estacionaria puede ser útil ya que el paciente puede sentarse en una base estable mientras hace ejercicio. La natación u otros ejercicios acuáticos también son beneficiosos y fáciles de realizar, ya que los déficits de equilibrio y coordinación tienden a ser menos evidentes y limitantes en el agua (Strachan, 2023).

En vista de que la AF es incurable, resulta difícil para el paciente enfrentarse a la realidad, además esta patología al ser de naturaleza progresiva, crea dependencia en quienes la padecen, por ende, requieren de ayuda para su cuidado. Generalmente, esta responsabilidad la asume un miembro de la familia, por lo tanto, la familia cumple un papel fundamental en el proceso de salud - enfermedad de un paciente con esta patología. La familia es considerada como el núcleo central y primordial en el ámbito social del ser humano, donde aprende las primeras palabras, valores, principios, normas de conducta, patrones de culturalización y adquiere enseñanzas para enfrentar la vida, asimismo, cumple importantes funciones enfocadas al desarrollo y bienestar del individuo. En tal sentido, el apoyo de la familia es fundamental para afrontar esta enfermedad (López Ríos, 2021, pág. 2).

En cuanto a las manifestaciones musculoesqueléticas más características en los pacientes con AF que son la escoliosis y las deformaciones de los pies, en algunos casos, se pueden intervenir quirúrgicamen-

te. La localización más común de la escoliosis es la torácica, seguida de la lumbar. Hasta un 90% de los pacientes menores de 15 años presentan escoliosis moderada a severa. Se ha descrito hipercifosis hasta en un 66% de casos. Las deformidades en los pies se presentan hasta en el 57% de casos de AF (Calle et al., 2023, p. 54).

### Conclusión

La Ataxia de Friedreich es un trastorno neurodegenerativo hereditario poco común que afecta el sistema nervioso y causa una variedad de síntomas que progresan con el tiempo. Entre sus principales síntomas, los cuales pueden variar de persona a persona, se encuentran: la marcha atáxica, debilidad muscular, dificultad para hablar, movimientos oculares involuntarios y pérdida de sensibilidad en las extremidades. A medida que avanza la enfermedad, las personas pueden experimentar síntomas más graves, como enfermedades cardíacas y diabetes.

Actualmente, no existe cura para la AF. Sin embargo, existen tratamientos disponibles que pueden ayudar a controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida. La fisioterapia puede ayudar a prolongar el uso de brazos y piernas, mientras que la logopedia puede ayudar con las dificultades de comunicación. Los esfuerzos de investigación se centran en el desarrollo de nuevos tratamientos y terapias para la enfermedad. Un enfoque consiste en modificar los niveles de frataxina para mejorar la función mitocondrial, mediante fármacos antioxidantes. No obstante, faltan estudios que consoliden la escasa evidencia. Otras terapias como la psicológica y el apoyo de las familias resultan esenciales para el afrontamiento de la enfermedad. Por último, la cirugía en casos de deformaciones de la columna y pies, puede ser una buena opción en algunos casos.

Si bien todavía queda mucho por aprender sobre la Ataxia de Friedreich, los esfuerzos de investigación en curso brindan esperanza para mejores tratamientos y resultados para los pacientes que la padecen.

### Bibliografía

- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. (2013). Sociedad Española de Neurología (SEN). Recuperado el 17 de noviembre de 2023, de <https://www.sen.es/attachments/article/720/Documento%20AEMPS%20Idebenona%20Modificado.pdf>
- Alfaro, M., Calle, A., Uribe, A., Araujo, I., Aguirre, W., Sarapura, E., & Cornejo, M. (2023). Ataxia de Friedreich, revisión y actualización de la literatura con búsqueda sistemática de casos en Latinoamérica. *Rev Neuropsiquiatr*, 83(1), 45-61. Recuperado el 05 de noviembre de 2023, de <http://www.scielo.org.pe/pdf/rnp/v86n1/0034-8597-rnp-86-01-45.pdf>
- Asociación Española de Pediatría. (01 de octubre de 2020). Recuperado el 17 de noviembre de 2023, de <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum/idebenona>
- Barsottini, O., Albuquerque, M., Braga, P., & Pedroso, J. (2014). Ataxias esporádicas de inicio en la edad adulta: un desafío diagnóstico. *Arq Neuropsiquiatr*, 72(3), 232-40. Recuperado el 10 de noviembre de 2023, de <https://www.scielo.br/j/anp/a/5Zyfw-GCMzq958DwWybnKg4F/?lang=en>
- Berrocal, M., Benito, J., Alonso, V., & Vilchez, A. (2021). Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. *Rev Esp Salud Pública*, 96(10). Recuperado el 22 de noviembre de 2023, de [https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos\\_propios/resp/revista\\_cdrom/VOL96/REVISIONES/RS96C\\_202201001.pdf](https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/VOL96/REVISIONES/RS96C_202201001.pdf)
- Biblioteca Nacional de Medicina (EE. UU.). (31 de octubre de 2022). MedlinePlus. Recuperado el 02 de noviembre de 2023, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001411.htm>
- Bidichandani, S. I., Patel, P. I., & Tetsuo, A. (2023). Federación Española de Ataxia. Recuperado el 11 de noviembre de 2023, de <https://fedaes.org/que-es-la-ataxia/ataxia-de-friedreich/>
- Calle, A., Uribe, A., Araujo, I., Aguirre, W., Sarapura, E., & Cornejo, M. (2023). Ataxia de Friedreich, revisión y actualización de la literatura con búsqueda sistemática de casos en Latinoamérica. *Rev Neuropsiquiatr*, 86(1), 45-61. Recuperado el 29 de noviembre de 2023, de [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-85972023000100045](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972023000100045)

- Calvo, N., Yanguas, P., Fernández, A., Bosque, L., Larrosa, I., & Espinosa, E. (2023). Ataxia de friedreich, revisión bibliográfica. *Revista Sanitaria de Investigación*. Recuperado el 12 de noviembre de 2023, de <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/ataxia-de-friedreich-revision-bibliografica/>
- González, P. G., Morales, A. M., Rojo, H., & Gómez, J. (2017). Ataxia de Friedreich de inicio precoz con mejoría clínica tras el tratamiento con altas dosis de idebenona. *Notas clínicas - RIECS*, 2(1), 37-40. Recuperado el 15 de noviembre de 2023, de [https://ebuah.uah.es/dspace/bitstream/handle/10017/29217/ataxia%20gonzalez\\_RIECS\\_2016\\_v.%202%2c\\_n.%201.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://ebuah.uah.es/dspace/bitstream/handle/10017/29217/ataxia%20gonzalez_RIECS_2016_v.%202%2c_n.%201.pdf?sequence=1&isAllowed=y)
- Kearney, M., Orrell, R., Fahey, M., Brassington, R., & Pandolfo, M. (2016). Tratamientos farmacológicos para la ataxia de Friedreich. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 9. doi:10.1002/14651858.CD007791.pub4
- López Ríos, E. (2021). Afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad Ataxia de friedreich. Tesis de grado, Universidad técnica de Ambato, Facultad de Ciencias de la Salud. Escuela de Medicina, Ambato. Recuperado el 20 de noviembre de 2023, de <https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/32409/1/LOPEZ%20RIOS%20%20ERIKA%20EVELYN%20-M.pdf>
- Nieto Monteagudo, C., cruz, O., +Alvarez, L., Nieto, G., Cruz, G., Cruz, M., & Trujillo, L. (2021). Manejo anestésico de pacientes con Ataxia de Friedreich. A propósito de un caso clínico. *Revista Electrónica de PortalesMedicos.com*, 16(15). Recuperado el 21 de noviembre de 2023, de <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/manejo-anestesico-de-pacientes-con-ataxia-de-friedreich-a-proposito-de-un-caso-clinico/>
- Strachan, S. (2023). Federación de Ataxias de España. Recuperado el 27 de noviembre de 2023, de [https://fedaes.org/terapia-fisica-para-la-ataxia-de-friedreich/#:~:text=La%20terapia%20f%C3%ADsica%20para%20la%20ataxia%20de%20Friedreich%20\(FA\)%20tiene,la%20deformidad%20y%20la%20discapacidad.](https://fedaes.org/terapia-fisica-para-la-ataxia-de-friedreich/#:~:text=La%20terapia%20f%C3%ADsica%20para%20la%20ataxia%20de%20Friedreich%20(FA)%20tiene,la%20deformidad%20y%20la%20discapacidad.)
- Vega Fernández, A. (2021). Aspectos logopédicos prevalentes en la ataxia de Friedreich. Trabajo de fin de grado, Universidad de Valladolid, Valladolid. Recuperado el 23 de noviembre de 2023, de <https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/48068/TFG-M-L2337.pdf?sequence=1>
- Vintimilla Pesántez, S. A. (2021). Revisión bibliográfica: Ataxia de Friedreich y sus manifestaciones cardiovasculares. *Revista Ocronos*, 4(4). Recuperado el 20 de noviembre de 2023, de <https://revistamedica.com/ataxia-friedreich-manifestaciones-cardiovasculares/>
- Williams, C. T., & De Jesús, O. (23 de agosto de 2023). Librería Nacional de Medicina de los Estados Unidos. Recuperado el 19 de noviembre de 2023, de StatPearls Publishing LLC: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563199/>

### CITAR ESTE ARTICULO:

Galindo Delgado, A. E., Díaz Oquendo, J. V., & Armas Villegas, I. A. (2023). Ataxia de Friedreich. *RECIMUNDO*, 7(4), 102-111. [https://doi.org/10.26820/recimundo/7.\(4\).oct.2023.102-111](https://doi.org/10.26820/recimundo/7.(4).oct.2023.102-111)



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.