

ATAXIA DE FRIEDREICH

Ortiz Vásquez Solange Daniela¹
Rojas Mita Carla Alejandra²

RESUMEN

La patología conocida como ataxia de Friedreich, es una alteración hereditaria que se caracteriza por la degeneración del tejido nervioso debido a un daño progresivo producido en el mismo, afectando así a la médula espinal y los nervios que controlan el movimiento de miembros inferiores como superiores, aunque los primeros son los más afectados.

Las personas afectadas con esta enfermedad presentan los primeros síntomas en edades muy tempranas, nombrándose a ésta presentación como *ataxia de Friedreich típica*, a diferencia de la atípica donde los síntomas iniciarán después de los cincuenta años.

Entre los síntomas más relevantes se encuentran: pérdida del equilibrio y coordinación, debilidad muscular, dificultad en la articulación de las palabras, sordera y alteraciones visuales, extremidades inferiores con reflejos disminuidos, además de deformaciones típicas como el pie en garra.

El diagnóstico al igual que el tratamiento es complejo porque debido a que se trata de una enfermedad degenerativa no existe una terapia específica para la misma. Sin embargo, se han desarrollado varios tipos de tratamientos para conseguir de alguna manera que los pacientes afectados tengan una vida lo más llevadera posible, mediante la administración de fármacos o por la ejecución de diversos ejercicios realizados por el paciente para evitar el deterioro muscular precoz.

PALABRAS CLAVE

Ataxia de Friedrich. Degeneración espino-cerebelosa. Frataxina

ABSTRACT

The condition known as Friedreich's ataxia, is an inherited disorder characterized by the degeneration of nerve tissue due to progressive damage caused therein, thereby affecting the spinal cord and nerves that control movement of lower and upper limbs, although the former are the most affected.

People affected with this disease present symptoms at very early ages, naming this presentation as typical Friedreich's ataxia, unlike when atypical symptoms begin after fifties.

Among the most important symptoms include loss of balance and coordination, muscle weakness, difficulty in articulating words, deafness and visual impairment, lower extremity with diminished reflexes, plus typical deformities like claw toes.

Diagnoses as well as treatment, both are complex because it is due to a degenerative disease and there is no specific therapy for this. However, they have developed various types of treatments to somehow get affected patients have a life more bearable as possible, by administering drugs or performing various exercises performed by the patient to prevent early muscle wasting

KEYWORDS

Friedreich's ataxia. Spinocerebellar degeneration. Frataxin

¹ Univ. Quinto Año Facultad de Odontología UMSA.

² Univ. Tercer Año Facultad de Odontología UMSA.

INTRODUCCION

La ataxia de Friedreich conocida también con el nombre de “*degeneración espinocerebelosa*”, fue descrita por primera vez por el médico alemán Nicholas Friedreich en la década de 1860 y aunque inicialmente sus enunciados sobre esta alteración fueron rechazados, en el año 1882 la escuela de neurología francesa finalmente la aceptó como una patología.

Esta es una enfermedad hereditaria donde existe un trastorno genético autosómico recesivo, donde el individuo afectado debe heredar una copia del gen defectuoso de ambos padres y se caracteriza por causar un daño progresivo al sistema nervioso, en el que se presenta una 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 la mielina que las recubre (aunque no en su totalidad) afectándose la respuesta motora y la coordinación.

La causa principal de su presentación es la presencia de anomalías en el gen denominado *frataxina* (FXN), que se encuentra ubicado en el cromosoma 9, cuyas alteraciones permiten que el cuerpo produzca una cantidad excesiva de trinucleótido (GAA), que es parte del ADN. El organismo normalmente contiene aproximadamente de 8 a 30 copias de GAA, pero cuando la ataxia se hace presente, los pacientes pueden llegar a poseer hasta 1000 copias y cuanto mayor sea la cantidad de copias la enfermedad se hará más evidente a una edad más temprana y su evolución se realizará de forma más rápida, lo que ocasionará una degeneración más temprana.^{1-6, 8}

CUADRO CLINICO

Los síntomas son producto del desgaste de las estructuras ubicadas a nivel cerebral y de la médula espinal, las que tienen la función de controlar la motricidad y coordinación así como otras acciones.

La sintomatología se inicia aproximadamente a los cinco años de edad en la mayoría de los casos, en menor porcentaje se inicia en la pubertad alrededor de los quince años. Sin embargo, los síntomas pueden evidenciarse claramente a partir de los dieciocho meses hasta los treinta años de edad, destacándose la:²⁻¹¹

- Dificultad en el lenguaje;
- Las alteraciones visuales, como la visión cromática;
- Las extremidades inferiores presentan una disminución en la capacidad de sentir vibraciones.
- Las extremidades inferiores con ausencia de reflejos, además de presentar deformaciones como el pie en garra y arco alto.
- Un porcentaje reducido de pacientes (10%), puede presentar hipoacusia.
- Espasmos periorbitarios.
- Pérdida del equilibrio y coordinación.
- Debilidad muscular
- Movimientos descoordinados y marcha inestable (ataxia) que empeoran con el avance del tiempo
- Deformaciones en la columna vertebral como escoliosis o cifoscoliosis.
- La taquicardia y otras cardiopatías son poco frecuentes, pero pueden desencadenar insuficiencia cardíaca.
- Intolerancia al consumo de hidratos de carbono, que en

casos más severos puede desencadenar diabetes.

Del mismo modo, también pueden presentarse según el tiempo transcurrido desde el inicio de la sintomatología y su posterior evolución, datos evolutivos como:

- ✓ En el primer estadio de la enfermedad, el paciente desarrolla una ataxia apendicular, ataxia de la marcha que posteriormente afectará los reflejos motores, especialmente en los miembros inferiores.
- ✓ En los cinco años ulteriores a la aparición de los primeros síntomas, el paciente sufre de disartria y pérdida progresiva del sentido de la posición, además de presentarse arreflexia en las extremidades, esporádicamente se desarrollarán respuestas extensoras en las plantas de los pies denominada también como pie cavo.
- ✓ La disfunción del habla será más evidente y se reconoce por las vocales largas, cambios en la entonación de palabras y un leve tartamudeo.
- ✓ Con el avance del tiempo y por consiguiente la evolución de la patología el paciente puede llegar a presentar dismetría en los brazos.²⁻¹¹

DIAGNOSTICO

Para el diagnóstico correcto de la ataxia de Friedreich es importante realizar un examen clínico minucioso y correcto, y las pruebas complementarias que ayudarían a llegar a un resultado acertado son: el electrocardiograma, para verificar que la actividad cardíaca

este en un rango normal; el electromiograma, para medir si la actividad eléctrica de las células musculares son las convenientes; los estudios de conducción nerviosa también son importantes ya que a través de estos se puede medir la velocidad en la transmisión de los impulsos nerviosos; pruebas genéticas para lograr identificar al gen afectado, además de los análisis de orina y sangre. Otro examen de igual importancia es la tomografía computarizada o resonancia magnética, el ecocardiograma también será de gran ayuda especialmente cuando se evidencien problemas cardíacos.²⁻¹¹

TRATAMIENTO

Al igual que en la mayoría de las enfermedades degenerativas del sistema nervioso, no existe una cura o algún tratamiento que resulte eficaz para la ataxia de Friedreich, pero es una necesidad combatir muchos de los síntomas y complicaciones que acompañan a ésta alteración, para de así ayudar a que los pacientes logren mantener un equilibrio corporal el mayor tiempo posible.

Para conseguir un adecuado plan de tratamiento se debe considerar: La etapa de la enfermedad, la forma evolutiva de la patología y su agresividad, la adaptación de cada paciente para que los ejercicios recomendados tengan una respuesta eficiente y no lleguen a producir fatiga en los mismos, además de conseguir la prevención de futuras complicaciones.^{3,5,7-10}

- 1) **Tratamiento no farmacológico:** En este tipo de tratamiento puede corregirse en cierto grado la cifoscoliosis y el pie cavo con una intervención quirúrgica, la que consiste en tratar de devolver y mantener la curvatura fisiológica que ha sido alterada, mediante la

utilización de barras metálicas, en cooperación de un tratamiento de fisioterapia que se realiza periódicamente. También se pueden utilizar aparatos ortopédicos que corrigen estas alteraciones, pero no en cualquier caso, esto se debe estudiar de manera detallada.

- 2) **Tratamiento agudo:** El tratamiento consiste en administrar un antioxidante, laldebena que se considera aun como droga experimental además de ser análogo a una cadena corta de la coenzima Q10, en dosis orales de 5 a 10 mg/kg/día y puede asociarse o no a la vitamina E, este fármaco contribuye a disminuir los síntomas de la ataxia especialmente en las cardiopatías.^{2-4, 6-8}
- 3) **Tratamiento crónico:** Este tipo de tratamiento es utilizado con mayor frecuencia cuando el paciente con ataxia de Friedreich presenta además insuficiencia cardiaca congestiva. En caso de que el paciente desarrolle arritmias marcadas es necesario implantarle un marcapasos, para corregir el ritmo cardiaco.^{2-4, 6-8}

FORMAS DE ATAXIA DE FRIEDREICH

Se describen:

- a) **Forma clásica:** Se caracteriza por un evidente deterioro de la marcha, que ocurre de manera progresiva, además de que existe ausencia de fuerza en sectores distales de las extremidades, que en la mayoría de los casos está asociado a anomalías en las articulaciones. Otro problema presente en esta patología es la sordera sensorial, sin olvidar que la visión también se encuentra deteriorada.

Su inicio suele presentarse antes de la pubertad, siendo los miembros inferiores los de mayor afectación en comparación con los superiores, ya que pierden los reflejos tendinosos y se incrementa la pérdida de sensibilidad en los mismos. Los problemas cardiacos y respiratorios en la ataxia de Friedreich son los mayores causantes del deceso de los pacientes.⁸⁻⁹

- b) **Forma atípica:** la que se debe a la presencia de un número menor de repeticiones en la expansión del triplete GAA en el cromosoma 9. Se evidencia solo en el 14% a 17% de los casos y la diferencia principal está en las etapas iniciales, ya que se hacen evidentes después de la quinta década de vida y no presenta complicaciones cardiacas ni sistémicas como la diabetes.⁸

BIBLIOGRAFIA

1. Robbins, Cotran. Patología estructural y funcional tomo II. 8^{va} edición. España: Elsevier Saunders; 2011: 1323.
2. Ferri F. Ferri consultor clínico 2006-2007 claves diagnósticas y tratamiento. España: Elsevier; 2006:89. URL disponible en: http://www.researchgate.net/publication/44726160_Ferri_nuevo_consultor_clnico_claves_diagnosticas_y_tratamiento_Fred_F_Ferri Accedido en fecha: 11 de junio del 2014
3. Scheinberg D. Ataxia de Friedreich. 2012. URL Disponible en: <http://www.med.nyu.edu/content?ChunKIID=121239>. Accedido en fecha: 10 de junio de 2014
4. Kelley W. Medicina Interna volumen 1. 2^{da} edición. Editorial Médica Panamericana; 1993:2412.
5. Frago Benitez M. López M. Alonso M. Rasmussen A. Aspectos clínicos y moleculares de la ataxia de

- Friedreich y otras ataxias recesivas y esporádicas. 2007.. URL Disponible en:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2007/ane074g.pdf> Accedido en fecha 10 de junio de 2014
6. FitzGerald R., Kaufer H., Malkani A. Ortopedia volumen 2. Editorial Médica Panamericana; 2004: 1754-1757. URL disponible en: <http://www.e-bookspdf.org/download/fitzgerald-ortopedia.html> Accedido en fecha 10 de junio de 2014
7. Jiménez A. Manual de neurogenética. Ediciones Díaz de Santos; 2003: 152-155 URL disponible en: http://books.google.com.bo/books?id=E6XFouOOv38C&printsec=frontcover&hl=es&source=gbs_vpt_reviews#v=onepage&q&f=false Accedido en fecha 10 de junio de 2014
8. Micheli F., Fernández M. Neurología. Editorial. 2^{da} edición. Médica Panamericana; 2010:207- 209,270-371.
9. Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Institucionalización y dependencia. Imerso. 1^{era} edición. 2006: 61-64.URL disponible en: http://books.google.com.bo/books?id=A9Wz8GDf98C&printsec=frontcover&hl=es&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false Accedido en fecha 10 de junio de 2014
10. East V., Evans L. Guía práctica de necesidades educativas especiales. Ediciones Morata; 2010: 65. URL disponible en: <https://web.teaediciones.com/GUIA-PRACTICA-DE-NECESIDADES-EDUCATIVAS-ESPECIALES.aspx> Accedido en fecha 10 de junio de 2014.
11. Cobeta I., Nuñez F., Fernández S. Patología de la voz. Marge books; 2013:291. URL disponible en: <http://www.panamorl.com.ar/2013%20Ponencia%20Voz.pdf> Accedido en fecha 10 de junio de 2014.