

Ataxia de Friedreich. Una patología que afecta el sistema nervioso.

Friedreich's ataxia. A pathology that affects the nervous system

Camila Anahí Santacruz Freire ^{1*} & Danny Ariel Gavilanes Martínez ²

1.* Estudiantes de Medicina, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.

Email: camila.santacruz@cu.ucsg.edu.ec ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1008-4477>

2. Estudiantes de Medicina, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.

Email: danny.gavilanes@cu.ucsg.edu.ec ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4107-8176>

Destinatario: camila.santacruz@cu.ucsg.edu.ec

Recibido: 06/octubre/2022

Aceptado: 07/Noviembre/2022

Publicado: 30/Diciembre/2022

Como citar: Santacruz Freire, C. A., & Gavilanes Martínez, D. A. (2022). Ataxia de Friedreich. Una patología que afecta el sistema nervioso. Revista E-IDEA 4.0 Revista Multidisciplinar, 4 (13), 23-33. <https://doi.org/10.53734/mj.vol4.id247>

Resumen: El objetivo de esta investigación es describir la Ataxia de Friedreich como una patología que afecta el Sistema Nervioso, a través de una metodología con un diseño bibliográfico de tipo documental. La Ataxia de Friedreich es una de las más frecuentes, dentro de las ataxias autosómicas recesivas con 1 caso por cada 50mil en poblaciones caucásicas, y un rasgo clínico principal de esta ataxia es la progresión que ocurre en la marcha y las extremidades antes de los 25 años. Todos los pacientes deben ser evaluados regularmente para evaluar como progresan los síntomas presentes, pues no todos los casos son iguales. Los daños neurológicos son evidentes y generalmente son los primeros en aparecer, provocando deformaciones musculoesqueléticas. Además de las afecciones cardiológicas, respiratorias y digestivas, está el aspecto neurológico que disminuye en gran medida la calidad de vida del paciente, por lo tanto, esto está relacionado con niveles depresivos que deben ser igualmente tratados y revisados en los pacientes, para mejorar sus condiciones psicológicas que puede traducirse en la aceptación de las limitaciones generadas por la Ataxia, aceptando las dificultades y tener un control de sus emociones, que permitan de cierta manera mantener sus síntomas controlados y su progreso no sea tan acelerado.

Palabras Clave: Ataxia, ataxia de Friedreich, sistema nervioso.

Abstract: The objective of this research is to describe Friedreich's Ataxia as a pathology that affects the Nervous System, through a methodology with a documentary type bibliographic design. Friedreich's Ataxia is one of the most frequent, within autosomal recessive ataxias with 1 case per 50,000 in Caucasian populations, and a main clinical feature of this ataxia is the progression that occurs in gait and limbs before the age of 25. years. All patients must be evaluated regularly to assess how the present symptoms progress, since not all cases are the same. Neurological damage is evident and is generally the first to appear, causing musculoskeletal deformities. In addition to cardiological, respiratory and digestive conditions, there is the neurological aspect that greatly decreases the quality of life of the patient, therefore, this is related to depressive levels that must be equally treated and reviewed in patients, to improve their psychological conditions that can be translated into the acceptance of the limitations generated by Ataxia, accepting the difficulties and having control of their emotions, which allow in a certain way to keep their symptoms under control and their progress is not so accelerated.

Keywords: Ataxia, Friedreich's ataxia, nervous system

INTRODUCCIÓN

El cuerpo humano es considerado una máquina compleja, conformada por unos cincuenta billones de células, que conforman los tejidos, los cuales a su vez forman los órganos, que se dividen en ocho sistemas (digestivo, Respiratorio, sanguíneo y linfático, excretor, reproductor, endocrino, nervioso y los órganos de los sentidos), cada uno con funciones específicas pero todos entrelazados, pues una función actúa sobre el resto (Hurtado, 2013).

Dentro de estos sistemas, se menciona el aparato o sistema nervioso, conformado por millones de células conectadas entre sí, que hasta el más pequeño sistema en el hombre ha sido comparado con el sistema de una computadora por lo complejo y desarrollado que este es (Condori, 2021). Este sistema es el encargado de funciones cognitivas, de aprendizaje, la personalidad de las personas, la conciencia entre otras funciones, permitiendo desenvolvernos y emitir respuestas frente a los estímulos que percibe el cuerpo.

De la misma manera, el sistema nervioso posee cuatro características esenciales como son la complejidad, y de esta se menciona que el cerebro es un órgano que posee un nivel muy alto de complejidad que está conformado por una serie de células que se organizan de una forma muy particular permitiéndole al individuo tener la capacidad de pensar, razonar y comunicarse con otros; por otro lado está la integración y Condori (2021), indica que para que el cerebro ejecute cada una de las funciones de la que es capaz deben integrarse numerosas células que a su vez están interconectadas entre sí para que puedan realizar diversas funciones dentro del cuerpo humano.

Otra característica es la adaptabilidad, que significa que el cerebro y el sistema nervioso está en constante cambio, adaptándose para poder sobrevivir a las diversas condiciones a las que se debe enfrentar diariamente y para ello deben realizar funciones conjuntamente; por último, se menciona la comunicación electroquímica, el cerebro y el sistema nervioso están en constante comunicación cada vez que requiere realizar alguna función, y esto lo hace a través de impulsos eléctricos y mensajes químicos que funciona en la mayoría de las personas de forma adecuada permitiendo enfrentar diversas situaciones y realizar actividades cotidianas (Condori, 2021).

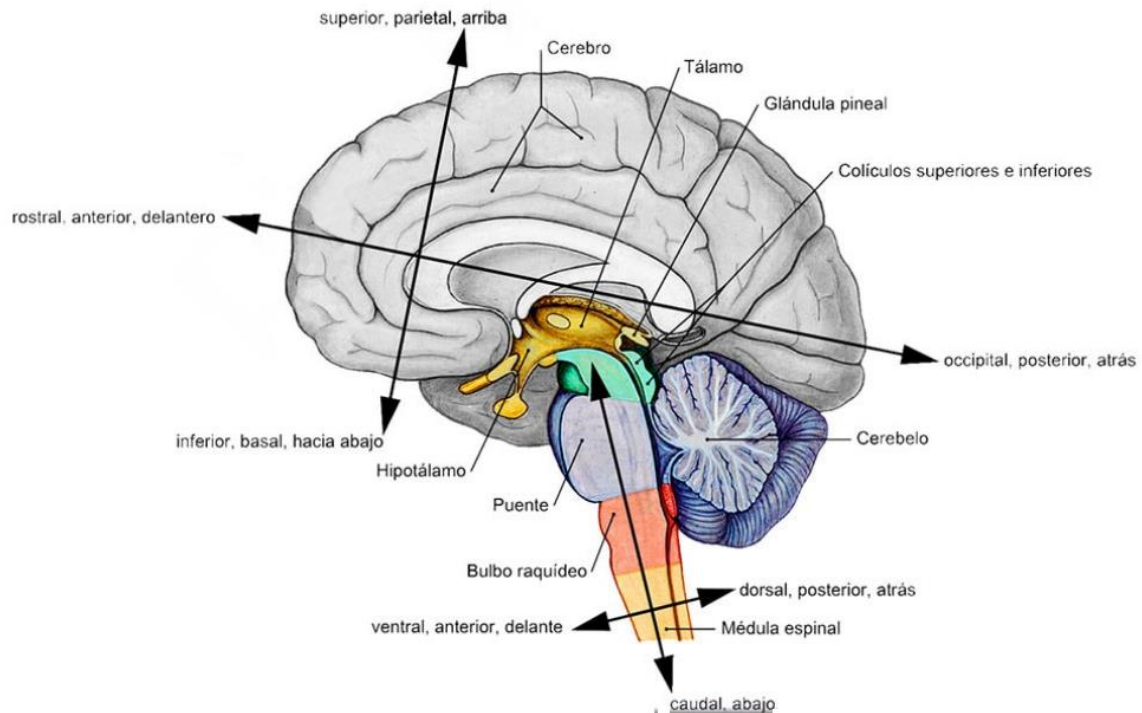
El sistema nervioso humano se clasifica en el sistema nervioso central (SNC), y el sistema nervioso periférico (SNP), las funciones más complejas se realizan a través del SNC y este a su vez está conectado a cada una de las funciones del cuerpo humano por medio del SNP (Ferrerres, 2022). Asimismo, el sistema nervioso periférico está conformado los nervios que están conformados por axones de neuronas y por los ganglios los cuales son formaciones abultadas, ambos se encuentran en la parte externa de las cavidades óseas, y estos últimos (los ganglios) están localizados en el recorrido de los nervios.

De la misma manera Ferreres (2022) manifiesta que el SNP está conformado por el SNP somático y el autónomo; el primero de estos sistemas está conformado por “12 pares de nervios craneales que salen por agujeros del cráneo y por los nervios raquídeos (31 pares) que salen por agujeros de la columna” (p.5). Asimismo, estos nervios son los encargados de recibir la información que proviene de cada órgano sensorial como la vista, el olfato, el gusto y el oído, también de la piel, los músculos entre otros, y también se encarga de enviar información a la cabeza el tronco y los miembros superiores e inferiores.

En cuanto a la parte autónoma es la que se encarga de conectar el SNC con las vísceras y las glándulas, este es responsable de controlar la actividad contráctil del sistema cardíaco y respiratorio por medio de los nervios y los ganglios que lo componen, también es el encargado de la función de la musculatura lisa del intestino, y la actividad de las glándulas de secreción externa (Ferreres, 2022)

En la figura 1 se puede ver cómo está dividido el SNC

Figura 1
División del SNC



Fuente: (Elsevier, 2022)

En la figura 1 se aprecian las partes del SNC y dentro de esta se destaca el cerebelo la cual, según el Instituto Nacional del Cáncer del Departamento de Salud y Servicios Humanos (2022) es una “porción del encéfalo ubicada en la región posterior de la cabeza entre el cerebro y el tronco encefálico. El cerebelo controla el equilibrio para caminar y estar parado, y otras funciones motoras complejas”. Con base en lo antes descrito, se menciona que existe una estrecha relación con afecciones como la Ataxia de Friedreich que afecta las células del sistema nervioso, cerebelo, médula espinal y nervios periféricos, generando en las personas que la padecen de manifestaciones clínicas como marcha torpe, acompañado de frecuentes caídas, arreflexia de los miembros tanto inferiores como superiores, disfagia y una serie de síndromes que afectan el desarrollo normal del individuo.

En este sentido, el objetivo de esta investigación es describir la Ataxia de Friedreich como una patología que afecta el Sistema Nervioso, a través de una metodología con un diseño bibliográfico de tipo documental.

MÉTODO

La metodología utilizada para el desarrollo de la presente investigación es de tipo documental y Sánchez et al. (2018) señalan que es el análisis de los contenidos que se encuentran en las fuentes documentales, para ello se extrae de un documento los elementos de información más significativos, organizándolos, clasificándolos y analizándolos desde la perspectiva de los objetivos del investigador.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Ataxia

Según Mayo Clinic (2022) la Ataxia se refiere a la deficiencia en el control muscular que genera movimientos torpes de forma voluntaria, provocando ciertas dificultades al caminar y para tener equilibrio, así como también en la coordinación del movimiento en las manos, para tragar y hablar hasta en los movimientos oculares.

Boll et al. (2016) menciona que el término Ataxia significa de forma literal “ falta de orden” y es utilizado para darle nombre al “síndrome de incoordinación causado por las afectaciones del cerebelo y de sus conexiones aferentes y eferentes” (p.8). Esto se debe a un daño generado a nivel cerebral, específicamente en el cerebelo, el cual es el encargado de la coordinación muscular. De igual manera existen diversas causas que puedan generar esta afección entre ellas el consumo excesivo de alcohol, tumores, esclerosis múltiple y trastornos genéticos.

Este trastorno, no es una enfermedad, sino “un síntoma característico de más de trescientos procesos degenerativos que cursan además de ataxia otros síntomas” (Federación de Ataxias de España, FEDAES, 2022). En referencia a los síntomas se menciona que puede generar desde deformaciones esqueléticas, problemas cardíacos, diabetes, linfomas hasta leucemias, y esto depende del tipo de ataxia que manifieste la persona, las cuales son progresivas desde un pequeño desequilibrio al caminar hasta situaciones discapacitantes, aunque esta progresión depende en gran medida de diversos factores (genéticos, ambientales y personales).

Tipos de Ataxia

Existen más de 200 tipos de Ataxia, y la FEDAES (2022) muestra su clasificación según aquellas que son hereditarias y no hereditarias y se muestran en la Tabla 1 y 2

Tabla 1

Tipos de Ataxia hereditarias

Hereditarias	
<i>De transmisión autosómica dominante:</i> es corriente padecer este tipo de Ataxia en la familia, por ser hereditaria al recibir un gen con el desorden dominante de alguno de los padres es suficiente para padecer esta afección.	
<i>Ataxias espinocerebelosas</i>	Este tipo es frecuente en todo los tipos de ataxia autosómica dominante pero según la mutación del gen y la edad del paciente varían los otros síntomas y signos.
<i>Ataxia episódica</i>	Este tipo de ataxia son episódicas y no progresivas se clasifican desde la EA1 a EA7 y las más comunes son la EA1 y EA2. EN el caso de la primera puede manifestar síntomas que, durante segundos o minutos, y la segunda pueden durar entre media hora a 6 horas por episodios generalmente provocados por estrés en ambos casos. Se manifiestan síntomas como mareos, fatiga y debilidad en los músculos.
<i>De transmisión autosómica recesiva:</i> para este caso, una sola copia de un defectuoso no es suficiente para heredar el desorden, es decir que para poder heredar este tipo de ataxia es necesario que ambos padres hereden a sus hijos un gen defectuoso.	
<i>Ataxia de Friedreich</i>	Es una de las más frecuentes, comprendiendo lesiones en el cerebelo, la medula espinal y los nervios periféricos, estos últimos transportan señales desde el cerebro y la médula espinal hacia los músculos. Los síntomas en este tipo de ataxia se manifiestan antes de los 25 años.
<i>Ataxia telangiectasia</i>	Es poco frecuente y progresiva de la infancia, causando que el cerebro y otros sistemas del cuerpo se degeneren.
<i>Ataxia cerebelosas congénita</i>	Esta es consecuencia del daño cerebral al momento del nacimiento.
<i>Enfermedad de Wilson</i>	Las personas que padecen esta afección acumulan cobre en su cerebro, el hígado e inclusive en otros órganos, lo que causa daños neurológicos como la ataxia.

Fuente: (FEDAES, 2022)

Tabla 2

Tipos de Ataxias no hereditarias

No hereditarias	
Anormalidad congénita	El cerebelo formado de una manera inusual, y cuya principal función que es la coordinación de los movimientos voluntarios está alterada.
Metabólicas	Por mala absorción de los nutrientes de los alimentos o por deficiencia de vitaminas, y por enfermedades endocrinas.
Por traumatismo	Un trauma en la cabeza puede generar lesiones en el cerebelo el cual es el encargado del movimiento del individuo.
Por infección	Por el consumo de algunas drogas o alcohol.
Por tumores	Un tumor en el cerebelo y su permanencia, como su posterior extirpación puede generar un mal funcionamiento de las estructuras más próximas.
Otras causas	Después de una parada cardíaca o respiratoria o una hemorragia cerebral.

Fuente: (FEDAES, 2022)

Ataxia de Friedreich

Esta ataxia es una de las más frecuentes, dentro de las ataxias autosómicas recesivas con 1 caso por cada 50mil en poblaciones caucásicas, y un rasgo clínico principal de esta ataxia es la progresión que ocurre en la marcha y las extremidades antes de los 25 años (López-Zuazo et al., 2019).

La Ataxia fue descrita en el año 1863 por primera vez por el medico Nikolaus Friedreich, que se caracteriza por ser una enfermedad neurodegenerativa con prevalencia a nivel mundial de 6 por cada millón de habitantes, también es considerada poco frecuente o rara, y predomina en poblaciones caucásicas generalmente en países como España, Francia, Alemania, Francia y Estados Unidos. Asimismo, en países como Ecuador, Argentina o Bolivia solo unas pocas personas han manifestado Ataxia de Friedreich (López, 2021).

Del mismo modo se menciona que este tipo de Ataxia se produce por una mutación genética que genera una expansión anormal del triplete guanina-adenina-adenina (GAA) y se ha mapeado en el cromosoma 9q13-q21 donde se codifica una proteína mitocondrial que es denominada frataxina Nieto et al. (2017) y Hernández (2018) menciona que, este rango patológico de los alelos no ha sido claramente definido, pero se ha determinado que en situaciones normales:

Los alelos están interrumpidos por la secuencia (GAGGAA) y el número de repeticiones del triplete GAA oscila entre 5 y 33. El rango en condiciones patológicas oscila entre 66 y hasta más de 1700, sin embargo, lo más habitual es encontrar entre 600 y 900 repeticiones. Para el caso de entre 33 y 44 repeticiones se habla de

permutación de los alelos, por ello se establecieron en un rango borderline para pacientes con repeticiones entre 44 y 66 que estaba asociado con el inicio de la enfermedad de forma más tardía con una sintomatología menos florida (p.27)

Con base en esto, Hernández (2018) indica que el cuadro clínico de los pacientes con Ataxia de Friedreich incluye los siguientes síntomas:

- Síndrome cerebeloso progresivo
- Ausencia de reflejos tendinosos en extremidades inferiores
- Alteraciones del sentido de vibración
- Escoliosis
- En el 25% de los casos puede manifestar atrofia óptica y un 20% hipoacusia (Hernández, 2018; Velásquez et al., 2020).

El foco central del daño provocado en la Ataxia de Friedreich son los núcleos dentados del cerebelo, que a través de resonancias magnéticas han permitido demostrar que existen atrofia en porciones del cerebelo, los pedúnculos cerebelosos y el tronco encefálico (Rezende et al., 2018). En este sentido, muchas de estas estructuras sufren daños progresivos neurodegenerativos que de acuerdo a estudios neuropatológicos demuestran que están relacionados con la pérdida de la frataxina que interfiere en el desarrollo adecuado del SNC.

No existe actualmente algún tratamiento farmacológico que haya sido aprobado para la mejora de esta condición, aunque se han realizado estudios e investigaciones sobre cual tratamiento es el más adecuado para esta afección aún se encuentran en ensayos clínicos (Tai et al., 2018).

Sin embargo, en la investigación González et al. (2017) puedo evaluar a un paciente de 5 años de edad que comenzó a manifestar alteración en la marcha con aproximadamente 6 meses de evolución, y desde los 2 o 3 años presentó una disminución en sus habilidades motrices, que fue aumentando de forma progresiva, en cuanto al aspecto cognitivo no mostro ninguna alteración, ni síntomas respiratorios ni digestivos, presentando a nivel cardiológico hipertrofia miocárdica leve, además al realizarle exámenes electrofisiológicos mostró una disminución de la velocidad sensitiva distal en ambos nervios surales, lo que se traduce en una polineuropatía de características desmielinizantes.

Al realizarle estudios genéticos se pudo comprobar que presentaba más de 66 repeticiones de GAA y los investigadores procedieron a tratar su condición con idebenona y durante los primeros 6 meses presento cambios neurológicos y cardiológicos empeorando su situación, en vista de esto, deciden triplicar la dosis del medicamento y logran apreciar una mejora en sus condiciones (neurológicas y cardiológicas) (González et al., 2017).

La Ataxia no distingue género y puede manifestarse tanto en hombres como mujeres, y el tiempo de inicio de los síntomas parecen estar relacionado con la cantidad de repeticiones del triplete de nucleótidos, lo que significa que a mayor cantidad de repeticiones de GAA es menor la cantidad de producción de frataxina, lo que significa que la manifestación inicial de síntomas es a una menor edad y una mayor gravedad de la afección (González et al., 2017).

De igual manera, Nieto et al. (2017), realizaron estudios observacionales y descriptivo con un grupo de 57 individuos, con estudios genéticos que demostraron ser homocigotos para una expansión GAA, los cuales fueron informados del objetivo del estudio el cual fue “evaluar la presencia y el perfil de los síntomas depresivos en la Ataxia de Friedreich y la relación de las variables clínico-demográficas así como la velocidad del procesamiento cognitivo de los evaluados” (p.19). En este sentido, se evaluaron los datos demográficos de cada individuo en estudio, además de estudios neurológicos.

Posterior a las evaluaciones realizadas Nieto et al. (2017) determinaron que la edad promedio de inicio de los primeros síntomas fue entre los 19 a los 66 años, con una duración de 1 a 49 años, en un 68% el inicio fue antes de los 25 años, y no se manifestó una diferencia significativa en cuanto al género para la aparición de la ataxia de Friedreich, los individuos presentaron una mayor gravedad de sus síntomas al estar presente la depresión en ellos, lo que es un nuevo indicio para incluir los síntomas depresivos en los pacientes que presentan esta afección. De esta manera es necesario considerar la depresión y otros síntomas fuera de los ya conocidos y generados por la Ataxia de Friedreich.

CONCLUSIONES

La Ataxia de Friedreich es la más común de todos los tipos existentes, y todos los pacientes deben ser evaluados regularmente para evaluar como progresan los síntomas presentes, pues no todos los casos son iguales. Los daños neurológicos son evidentes y generalmente son los primeros en aparecer, provocando deformaciones musculoesqueléticas.

Además de las afecciones cardiológicas, respiratorias y digestivas, está el aspecto neurológico que disminuye en gran medida la calidad de vida del paciente, por lo tanto, esto está relacionado con niveles depresivos que deben ser igualmente tratados y revisados en los pacientes, para mejorar sus condiciones psicológicas que puede traducirse en la aceptación de las limitaciones generadas por la Ataxia, aceptando las dificultades y tener un control de sus emociones, que permitan de cierta manera mantener sus síntomas controlados y su progreso no sea tan acelerado.

Según Orphanet (2022) el manejo y tratamiento de la Ataxia de Friedreich no es único, ni tampoco tiene cura, pues es un tratamiento multidisciplinar, que incluye desde terapia física, con

ayuda de sillas de rueda y prótesis para poder llevar un estilo de vida activo. También se indica tratamiento cardiológico o para la diabetes mellitus en los casos que la enfermedad este presente.

Su pronóstico ha mejorado con el paso del tiempo y la investigación con el uso de diversos medicamentos, mejorando la esperanza de vida que también dependerá del inicio de la manifestación de los primeros síntomas, así como de otras enfermedades presentes durante la vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Boll, M., Rodríguez, S., Ochoa, A., Martínez, L., & Rodríguez, U. (Julio-Septiembre de 2016). Taxonomía de las ataxias. Algoritmo de la falta de ritmo. *Archivos de Neurociencia*, 21(3). Obtenido de <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenI.cgi?IDARTICULO=72358>
- Condori, V. (2021). Sistema nervioso. Examen de suficiencia profesional, Universidad Nacional de Educación Enrique Guzmán y Valle, Lima, Perú. Obtenido de <http://repositorio.une.edu.pe/handle/20.500.14039/7470>
- Elsevier. (2022). Ejes de Forel y de Meyner: división del sistema nervioso central (SNC). Obtenido de <https://www.elsevier.com/es-es/connect/medicina/ejes-de-forel-y-de-meyner-division-del-sistema-nervioso-central-snc>
- Federación de Ataxias de España, FEDAES. (2022). Qué es la Ataxia. Obtenido de <https://fedaes.org/que-es-la-ataxia/>
- Ferreres, A. (2022). Tema del práctico 1: Anatomía del sistema nervioso humano. Obtenido de http://www.psi.uba.ar/academica/carrerasdegrado/psicologia/sitios_catedras/obligatorias/048_neuro1/cursada/descargas/old/practico_1.pdf
- González, P., Gutiérrez, D., Morales, A., Moreno, E., Rojo, H., & Gómez, J. (2017). Ataxia de Friedreich de inicio precoz con mejoría clínica tras el tratamiento con altas dosis de idebenona. *RIECS*, 2(1). doi:<https://doi.org/10.37536/RIECS.2017.2.1.2>
- Hernández, A. (2018). Evolución del estado cognitivo en la Ataxia de Friedreich. Universidad de la Laguna. Obtenido de <http://riull.ull.es/xmlui/handle/915/24088>
- Hurtado, A. (2013). El cuerpo humano. Recuperado el 2022, de <https://www.uv.es/hort/cuerpohumano/cuerpohumano.html>
- Instituto Nacional del Cáncer. (2022). Cerebelo. Obtenido de Definición: <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/cerebelo>
- López, E. (2021). Afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad Ataxia de Friedreich. Universidad Técnica de Ambato. Obtenido de <https://repositorio.uta.edu.ec/jspui/handle/123456789/32409>
- López-Zuazo, I., Carvalho, G., & Povedano, B. (2019). Enfermedades cerebelosas. *Medicine*, 12(77), 4527-36. doi:[10.1016/j.med.2019.05.001](https://doi.org/10.1016/j.med.2019.05.001)

- Mayo Clinic. (2022). Ataxia. Obtenido de Descripción General: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/ataxia/symptoms-causes/syc-20355652>
- Nieto, A., Hernández-Torres, A., & Pérez-Flores, J. (2017). Depressive symptoms in Friedreich Ataxia. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 18, 18-26. Obtenido de <https://riull.ull.es/xmlui/handle/915/22682>
- Orphanet. (2022). Ataxia de Friedreich. Obtenido de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=95
- Rezende, T., Martínez, A., Faber, I., Giroto, K., Martins, M., de Lima, F., . . . França, M. (2018). Developmental and neurodegenerative damage in Friedreich ataxia. *European Journal of Neurology*, 26(3), 483-489. doi:<https://doi.org/10.1111/ene.13843>
- Sánchez, H., Reyes, C., & Mejía, K. (2018). Manual de términos en investigación científica, tecnológica y humanística. Lima, Perú: Universidad Ricardo Palma, Vicerrectorado de Investigación. Obtenido de <http://repositorio.urp.edu.pe/handle/URP/1480>
- Tai, G., Corben, L., Yiu, E., Milne, S., & Delatycki, M. (2018). Progress in the treatment of Friedreich ataxia. *Neurología I Neurocirugía Polska*, 52, 129-139. doi:[10.1016/j.pjnns.2018.02.003](https://doi.org/10.1016/j.pjnns.2018.02.003)
- Velásquez, L., Vazquez, Y., & Rodríguez, R. (2020). Ataxias hereditarias y COVID-19: posibles implicaciones fisiopatológicas y recomendaciones. *Anales de la Academia de Ciencias de Cuba*, 10(2). Obtenido de <http://revistaccuba.sld.cu/index.php/revacc/article/view/801/831>