

48. ATAXIA DE FRIEDREICH

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

Se trata de la ataxia hereditaria más frecuente, con una prevalencia de 1/30000 en la población. La ataxia es la dificultad para mantener el equilibrio y la coordinación en las piernas y brazos, llevando a la imposibilidad para caminar.

La ataxia de Friedreich (AF) se produce por una **expansión de tripletes "GAA"** en el gen *FXN*, que tiene herencia **autosómica recesiva**. ¿Qué es la expansión de tripletes? Dentro de cada gen existen los nucleótidos que son como el "diccionario" para nuestras células. Dentro de este diccionario, existen repeticiones de letras que, si son demasiadas, producen enfermedad, como en este caso.

Como consecuencia, se produce un **problema en el funcionamiento en las mitocondrias**, que son parte de la maquinaria fundamental para el funcionamiento de nuestras células y se produce acúmulo de sustancias como hierro. Esto produce problemas en múltiples órganos de nuestro cuerpo, principalmente en el **sistema nervioso** y especialmente el cerebelo.

Los pacientes pueden notar los primeros síntomas en la **adolescencia**, en forma de falta de coordinación de las piernas, manos o incluso al hablar (disartria).

¿Qué problemas y síntomas puedo tener?

- Dificultad para la marcha (**ataxia**) y para la movilidad, siendo necesaria la silla de ruedas en la 2ª o 3ª década de vida.
- **Disartria**: problemas para pronunciar las palabras y para hablar.
- **Pérdida de oído o de visión** precoz.
- **Dolores, espasmos y contracturas musculares**.
- **Problemas intestinales y para orinar**.
- **Miocardiopatía hipertrófica**: engrosamiento de las paredes del corazón que puede producir fatiga con esfuerzo y dolor de pecho.
- **Arritmias cardíacas**: sintomáticas por palpitaciones.
- Otros problemas: escoliosis, pies cavos y diabetes.

¿Qué pruebas le podrán realizar?

El diagnóstico se confirma en el **estudio genético**. A nivel cardiológico, será necesario realizar periódicamente un **electrocardiograma** y un **ecocardiograma**, para detectar arritmias y miocardiopatía. Otras pruebas que le pueden hacer son un holter-ECG (si tiene palpitaciones) o una resonancia cardíaca.

¿Existe tratamiento?

No hay un tratamiento que sea definitivamente curativo. Se pueden usar medicaciones antioxidantes o quelantes de hierro que podrían enlentecer la progresión de la enfermedad. En la mayoría de los casos el tratamiento es dirigido a cada uno de los problemas, incluido el cardíaco. Es fundamental la **rehabilitación**.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

Es una enfermedad **autosómica recesiva**, es decir, las 2 copias que tiene del gen tienen que tener el problema. Su madre y padre le transmiten una copia cada uno, y no padecen la enfermedad. Se recomienda el estudio familiar porque puede tener hermanos con el mismo problema y porque, en aquellos portadores de 1 copia, se debe realizar consejo reproductivo antes de tener descendencia para evitar que aparezcan otros familiares con la enfermedad.

