

## Ataxia de Friedreich

### FRDA

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

#### Breve descripción de la ataxia de Friedreich

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La ataxia de Friedreich (AF) es un trastorno neurodegenerativo hereditario poco frecuente asociado a una afectación del cerebelo y de las vías sensitivas profundas (ataxia cerebelosa y sensitiva). Está caracterizada por signos neurológicos (trastornos del equilibrio y de la coordinación de los movimientos voluntarios, disartria, disfagia y alteraciones oculomotoras y, en ocasiones, esfinterianas), afecciones osteoarticulares (escoliosis, pies cavos), cardiopatías sobre todo en jóvenes y menos frecuentemente diabetes, así como deficiencia visual y auditiva. La capacidad intelectual no está afectada. Las manifestaciones son variables dependiendo de cada individuo y en función del grado de evolución de la enfermedad. En la mayoría de los casos, las primeras manifestaciones de la AF se presentan antes de los 25 años, durante la infancia o en la adolescencia, aunque es posible un inicio más tardío después de los 60 años.
- **Epidemiología:** La AF es la ataxia cerebelosa más frecuente, afectando a 1/50.000 personas en Europa, aproximadamente. Esta prevalencia se explica por el hecho de que el número de portadores sanos (o heterocigotos) de esta anomalía genética es de 1/90 en Francia.
- **Clínica:** La AF se manifiesta con problemas de la marcha y del equilibrio, movimientos descoordinados de los miembros superiores, dificultades para realizar movimientos precisos, disartria e hipotonía. Las alteraciones oculomotoras incluyen inestabilidad de la fijación (con presencia de ondas cuadradas) y nistagmo. La disfagia puede ser leve o provocar falsas rutas alimentarias.

La afectación de los cordones medulares posteriores y de los nervios periféricos sensitivos es responsable de la supresión de los reflejos tendinosos, y de una disminución de la sensibilidad vibratoria, causa escoliosis (quizá inicial) y deformidades de los pies (pies cavos y equinovaros).

La afectación del sistema piramidal es responsable de una espasticidad de los miembros inferiores que puede derivar en calambres, dolor y contracturas. En ocasiones, se producen alteraciones esfinterianas.

La afectación cardíaca es frecuente (miocardiopatía hipertrófica); en ocasiones, es responsable de los trastornos del ritmo cardíaco o de una insuficiencia cardíaca. Además la

enfermedad puede estar asociada a **diabetes** (en el 30% de los casos). Más tardíamente, los pacientes pueden presentar una **disminución de la agudeza visual** (20%) y/o deficiencia **auditiva** (20% de los casos) como consecuencia de la afectación de los nervios ópticos y auditivos.

La mayoría de los individuos afectados refiere un **cansancio** más o menos marcado. Además, a menudo presentan una leve **anemia hiposiderémica**.

- **Etiología:** La AF está causada por una **expansión de tripletes GAA en el gen FXN**, localizado en el cromosoma 9 (9q13). La padecen aquellos individuos portadores de la anomalía genética en **homocigosis** (en las dos copias del gen). Esta **anomalía genética** provoca la deficiencia de una **proteína mitocondrial, la frataxina**, una proteína clave en el ensamblaje de los complejos hierro-azufre. Existe una correlación entre la edad de presentación de la enfermedad y la anomalía genética (tamaño de expansión de GAA): **cuanto mayor sea la expansión, más importante será la deficiencia de frataxina y en consecuencia, mayor la precocidad y gravedad de la enfermedad**. La AF afecta a los ganglios raquídeos, a la columna de Clarke y al sistema piramidal, así como al núcleo dentado del cerebelo con conservación de las células de Purkinje lo que explica que, en la mayoría de casos, las personas afectadas presenten **poca o ninguna atrofia cerebelosa** en la RM cerebral.

**El riesgo de transmitir la enfermedad a la descendencia es del 25% (herencia autosómica recesiva)**. Para los padres de un niño afectado, es posible el **asesoramiento genético** para prevenir la recurrencia en futuros embarazos, siendo asimismo **recomendable para los familiares**. Toda solicitud de una prueba predictiva o prenatal debe hacerse con posterioridad a la consulta genética y acompañada de un seguimiento por parte de un psicólogo.

- **Manejo y pronóstico:** El **manejo global y temprano es esencial para preservar al máximo la autonomía, las capacidades funcionales, ralentizar la enfermedad y prevenir ciertas complicaciones**. Está basado en un **seguimiento multidisciplinar**, coordinado por el **profesional de atención primaria, el neurólogo o neurogenetista** de referencia y el **especialista en medicina física y rehabilitación funcional** junto con los reeducadores socio-sanitarios (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, logopeda, etc.). La cardiopatía requiere un **seguimiento cardiológico** anual o bianual de rutina en ausencia de síntomas (ECG, ecocardiograma). En ocasiones, podría requerirse pruebas más precisas (RM cardíaca) y tratamientos específicos en caso de problemas del ritmo cardíaco o insuficiencia cardíaca. Se recomienda el control mediante un monitor Holter para la búsqueda de hiperexcitabilidad supraventricular. **La anemia hiposiderémica** se trata únicamente si es considerable; dado el acúmulo intramitocondrial de hierro en la ataxia de Friedreich, por lo general, se evita la administración de hierro a largo plazo. Si es crónica y profunda, la suplementación puede resultar indispensable. Se recomienda llevar a cabo una búsqueda sistematizada de la causa de la deficiencia de hierro (digestiva, ginecológica) identificando un tratamiento efectivo a fin de evitar la administración de larga duración.

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

La actividad física se deberá realizar en función de las posibilidades de la persona, siendo la tonificación muscular posible, en particular si aporta un beneficio. **Los estiramientos y algunos compuestos farmacológicos** (toxina botulínica vía oral o inyectada localmente) pueden **disminuir la espasticidad**. También pueden ser necesarias **ayudas técnicas** para la movilidad (zapatos, órtesis, sillas de ruedas). Se puede proponer la **cirugía**, principalmente durante la infancia, para corregir el pie equinovaro o la escoliosis. **El manejo por parte de un logopeda es fundamental** para facilitar la **elocución** y la **deglución**. **La glucemia debe ser monitorizada anualmente**. El desarrollo de **diabetes** precisa de un **seguimiento endocrinológico** con el fin de implementar la terapia con **insulina** en caso necesario. La afectación visual o auditiva será abordada por un **oftalmólogo y/o ORL**, pudiendo requerir **ayudas para baja visión o dispositivos auditivos**. En caso de dificultades respiratorias, podrá ser necesaria una evaluación **neumológica** para la búsqueda de una insuficiencia respiratoria, siendo en ocasiones necesaria la asistencia ventilatoria no invasiva nocturna (VNI). **El apoyo psicológico a la persona afectada y sus familiares es esencial, así como un acompañamiento social.**

**La progresión de la enfermedad** es más o menos lenta, **variando** de un individuo a otro incluso dentro de una misma familia, siendo por lo general más grave en las formas precoces.

A día de hoy no existe un tratamiento curativo para la AF, aunque hay ensayos clínicos en curso.

## La discapacidad en el curso de la ataxia de Friedreich

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

***Las manifestaciones de la enfermedad, así como su gravedad, son variables. No todos los individuos afectados presentan todas las manifestaciones, ni padecen todas las situaciones de discapacidad mencionadas a continuación.***

### ***Afectación cerebelosa***

Deriva en **problemas de la marcha con inestabilidad al permanecer de pie**. La persona afectada debe equilibrarse con los brazos para evitar caídas (**marcha ebria**).

Los **trastornos de coordinación del movimiento** afectan progresivamente a las extremidades superiores, dando lugar a **dificultades para escribir y torpeza** (manos torpes, gestos lentos e imprecisos).

Requiere de ayudas para mantener cierta autonomía (ver a continuación).

### ***Afectación del sistema piramidal***

Produce **ansancio y debilidad de las extremidades inferiores** y, posteriormente, una **deficiencia motora**.

La **espasticidad**, de aparición más tardía, y que varía en función de cada individuo, provoca **malestar, dolor, contracturas y dificultades de posicionamiento**.

También se produce una **pérdida progresiva de la movilidad con dificultad para deambular, desplazarse, desarrollar tareas de la vida cotidiana (aseo personal, etc.), escritura**.

El tiempo medio desde la aparición de las primeras manifestaciones de la enfermedad hasta la dependencia de una silla de ruedas para desplazarse, es de 10 a 15 años. Sin embargo, en algunos casos, **la enfermedad puede progresar mucho más lentamente con largos períodos de estabilidad**.

### ***Afectación de los cordones posteriores de la médula (vías de sensibilidad profunda)***

Provoca la **supresión de los reflejos tendinosos profundos, alteración de la sensibilidad profunda y táctil, problemas de equilibrio y dificultad para percibir los objetos en el espacio**.

### ***Trastornos de la articulación/ disartria:***

Durante la evolución de la enfermedad pueden aparecer **dificultades de elocución y articulación** (disartria) con irregularidades en el tono e intensidad de la voz. Al principio, la voz es áspera. Posteriormente, la intensidad de la voz tiende a disminuir por múltiples razones (falta de coordinación entre la respiración y la vocalización, hipotonía de las estructuras faringolaríngeas, alteración del manejo motor). **La comunicación se ve afectada, por lo que es importante una intervención logopédica temprana** antes de la instauración de dificultades más importantes.

---

Ataxia de Friedreich– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

| febrero de 2020

## **Disfagia**

Se debe a la pérdida de control de los músculos que permiten la deglución. Puede conducir a **falsas rutas alimentarias con riesgo de infección pulmonar**. Con frecuencia, este problema se controla bien gracias a la evaluación y reeducación por parte de los logopedas.

## **Afectación osteoarticular**

La **afectación esquelética (cifosis y/o pies cavos), leve o pronunciada**, es relativamente **frecuente** (tres de cada cuatro casos), principalmente en la forma precoz de la enfermedad, debiendo **detectarse y tratarse de forma inmediata**. El **manejo temprano** permite evitar ciertas complicaciones e intervenciones quirúrgicas. **Los trastornos de la estática raquídea pueden causar dolores crónicos**.

## **Miocardiopatía hipertrófica**

La afectación cardíaca (**miocardiopatía hipertrófica**) es frecuente en la forma precoz de la enfermedad, durante la infancia o la adolescencia. Cuando es sintomática puede provocar **cansancio, palpitaciones, dolor torácico, dificultades respiratorias (disnea), edemas en las piernas, malestar (lipotimias) o síncope**. A menudo, el ECG muestra ondas T negativas en la región ínfero-lateral (debido a la hipertrofia), por lo que es importante disponer de un electrocardiograma (ECG) de referencia para el diagnóstico diferencial del dolor miocárdico de origen isquémico subepicárdico. Es útil que la **persona disponga, en caso de hospitalización o de intervención quirúrgica, de una copia de un ECG de referencia**.

## **Alteraciones oculomotoras y deficiencia visual**

- En ocasiones, la **inestabilidad de la fijación** o el **nistagmo** dificultan el **contacto visual, pudiendo afectar a las relaciones sociales**.
- La **deficiencia visual** con disminución de la agudeza visual (20% de los casos) deriva de una afectación de los nervios ópticos (**atrofia óptica**) **que a veces se manifiesta de forma tardía** en el curso de la enfermedad. La intensidad de la deficiencia visual es muy **variable** de un paciente a otro. Puede ser **mínima o muy marcada, con una mayor disminución de la agudeza visual e impacto en la vida diaria**, por lo que puede resultar de utilidad que los individuos afectados sean orientados a **centros de baja visión** donde puedan beneficiarse de herramientas de compensación (ver más abajo: terapia ocupacional especializada, consejos para la utilización de herramientas informáticas, lupas, ortóptica). También es posible que se experimente **fotofobia y problemas de visión nocturna**.

## **Deficiencia auditiva (neuropatía auditiva)**

Entre un 8-39% de los individuos presenta una afectación del nervio auditivo, pudiendo ocasionar una **disminución de la agudeza auditiva y/o acúfenos**. Al igual que la afectación visual, la afectación auditiva puede ser de intensidad muy **variable**, oscilando **desde un leve malestar (durante las conversaciones) hasta sordera completa**.

Las pruebas de audición (audiometría) precisarán, para cada oído, el nivel de percepción de los sonidos de distinta frecuencia y la comprensión auditiva. En el desarrollo de las neuropatías auditivas, en ocasiones, ésta última está muy alterada. Se puede proponer la utilización de un dispositivo auditivo junto con una posible reeducación logopédica (en particular, para mejorar la lectura de labios o lectura labiofacial). En las alteraciones

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

auditivas más graves, se puede considerar el implante coclear (colocación quirúrgica de electrodos en el oído interno), tras una evaluación detallada de la afectación auditiva.

### **Trastornos vésico-esfinterianos**

Cuando está presente, la vejiga hiperactiva puede ocasionar **urgencia urinaria que perturba la vida diaria**. Se requerirán exámenes complementarios y se propondrá una **reeducación**.

### **Diabetes**

Alrededor del 30% de los pacientes están afectados de **diabetes, requiriendo una dieta alimentaria adaptada e insulino terapia**.

### **Trastornos pulmonares**

La debilidad multifactorial del sistema respiratorio puede manifestarse tardíamente. En ocasiones, puede derivar en **dificultad para respirar sobre todo al realizar un esfuerzo**. Se puede proponer la ventilación no invasiva nocturna (VNI) (ventilación mecánica mediante una máscara nasal o facial) para permitir a los músculos respiratorios descansar y que la persona se sienta menos cansada durante el día.

**Estos problemas y deficiencias pueden causar una discapacidad que afecta a la motricidad, los desplazamientos, la comunicación y la autonomía en el desarrollo de las actividades cotidianas.**

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

***Cada situación es única y las ayudas/ acompañamientos mencionados a continuación no están sistemáticamente indicados, o son necesarios o están aprobados.***

***El médico que trata al paciente y los especialistas del centro de referencia (o de competencia) decidirán la prescripción de cada uno de ellos dependiendo de las necesidades específicas de la persona.***

**Las ayudas y los acompañamientos deben iniciarse lo antes posibles tras una evaluación específica de la situación**, ya que las consecuencias de la ataxia de Friedreich varían en función de cada persona, sus necesidades, sus expectativas y sus proyectos de vida. El seguimiento debe hacerse preferentemente en asociación con un Centro de Referencia en ataxias y paraparesias hereditarias (ver la lista de centros/ consultas expertas en [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)).

**La intervención de un equipo sociosanitario multidisciplinar permitirá favorecer el desarrollo físico, emocional y social de los afectados.**

El **seguimiento por parte de un especialista en medicina física y rehabilitación** resulta fundamental para el manejo global de la enfermedad, en colaboración con **reeducadores sanitarios (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, logopeda, psicomotricista, psicólogo, etc.)**, contribuyendo así a mantener al máximo las capacidades funcionales y la autonomía.

**Los profesionales sociosanitarios, las ayudas humanas** (auxiliar técnico educativo, auxiliar de vida, etc.) **y las ayudas técnicas** (ayudas para la marcha, la escritura, etc.) contribuyen a mejorar la calidad de vida.

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

No todas las ayudas enumeradas a continuación son necesarias a un mismo tiempo. Las necesidades evolucionan y el manejo debe adaptarse a cada persona, edad y situación en cada momento.

### *Profesionales sanitarios y sociosanitarios*

#### ○ **Fisioterapeuta**

El fisioterapeuta juega un papel muy importante en el **manejo de los problemas de equilibrio y de coordinación del movimiento**, contribuyendo a compensar y combatir los efectos de la enfermedad. Las sesiones regulares (una o dos veces por semana) favorecen la reeducación postural y ayudan a disminuir y contrarrestar las actitudes viciadas. La fisioterapia es **indispensable en caso de cifoescoliosis, permitiendo asimismo aliviar los dolores musculoesqueléticos (pies, espalda) y la espasticidad**. Los estiramientos diarios son necesarios. Las **sesiones de fisioterapia** deben ser **regulares, cortas** (debido al cansancio) y siguiendo un programa de ejercicios personalizados proporcionado por el fisioterapeuta y realizados diariamente en el domicilio.

También se pueden proponer sesiones de **fisioterapia respiratoria** si es necesario despejar las vías respiratorias, especialmente en caso de infección pulmonar.

#### ○ **Terapeuta ocupacional**

Tras haber analizado las dificultades, el terapeuta ocupacional orienta acerca de las **ayudas técnicas** necesarias para aliviar los dolores y desarrollar la autonomía en las actividades esenciales de la vida diaria: comer, vestirse, desplazarse, etc. **La adaptación de sillas, bastones, andadores y otros dispositivos de ayuda para la marcha (órtesis) contribuyen a evitar las caídas**. Este profesional también puede intervenir cuando es necesaria una **adaptación del domicilio** a medida que evoluciona la enfermedad, sobre todo para permitir la utilización de una **silla de ruedas**. También pone en marcha medios de compensación técnica, como el acceso al puesto informático, y favorece el descubrimiento, la utilización y la adaptación de nuevas tecnologías.

#### ○ **Ortesista, podo-ortesista u ortoprotesista**

Trabaja en colaboración con el facultativo reeducador, el fisioterapeuta y/o el terapeuta ocupacional y puede ayudar en caso de deformidades, trastornos de la estática vertebral (escoliosis) o pies cavos, recomendando, por ejemplo, un **corsé adaptado o plantillas (órtesis plantares) a medida**.

#### ○ **Logopeda**

El logopeda permite **mejorar la comunicación** en personas que presentan **dificultades de elocución**. Asimismo maneja las dificultades asociadas a los **trastornos de deglución (disfagia)**. La intervención logopédica debe realizarse de forma temprana una o dos veces por semana.

#### ○ **Ortoptista**

Este reeducador trabaja de forma coordinada con el oftalmólogo, así como con el optometrista, asegurando la **reeducación de los trastornos de la visión binocular**, sobre todo la diplopía.

---

Ataxia de Friedreich– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

○ **Óptico especializado en baja visión**

**Aconseja sobre las ayudas ópticas adecuadas** según las necesidades específicas de cada niño o adulto (prismas, etc.).

○ **Audioprotesista**

Se ocupa de la adaptación de los audífonos para las deficiencias auditivas, bajo prescripción de un médico ORL.

○ **Dietista**

Un dietista, a ser posible con experiencia en enfermedades neurológicas, puede complementar a un médico nutricionista y al logopeda para **evitar la pérdida de peso asociada a la disfagia o proporcionar consejos para evitar las falsas rutas alimentarias** (mezclar las comidas, espesar las bebidas, etc.). También proporciona **valiosos consejos en caso de diabetes**.

○ **Psicólogo**

Deberá proponerse el acompañamiento psicológico a:

- la persona afectada con el objetivo de que exprese sus emociones y muestre su sufrimiento psicológico.
- los padres y familiares cuando se anuncie el diagnóstico.
- la familia, para conocer el carácter hereditario de la enfermedad (sentimiento de culpa asociado a la transmisión de la enfermedad y riesgo de aparición de la enfermedad en el seno de la familia).
- los padres, para aceptar la diferencia, aprender a cuidar de su hijo y afrontar las reacciones de sus allegados y de su entorno.
- los familiares para ayudarles a adoptar la mejor actitud; por ejemplo, evitar los sobreentendidos o la sobreprotección que podría frenar la capacidad de autonomía.
- los hermanos: a fin de evitar la indiferencia, el sentimiento de culpa o los celos, ya que pueden sentirse abandonados por los padres que centran su atención sobre el niño afectado.

○ **Psicomotricista**

El seguimiento por un psicomotricista tiene como objetivo **acompañar el desarrollo motor trabajando el aspecto psicológico**: toma de conciencia de la imagen corporal (representación que la persona se hace de su propio cuerpo y que le permite ubicarse en el espacio) familiarizándose con diversas experiencias sensoriales que facilitan la comunicación y la expresión de las emociones. Le ayudará además a **trabajar la postura y el equilibrio y a ejecutar movimientos para la realización de tareas de la vida diaria, mejorando la motricidad fina**.

○ **Personal de enfermería**

En caso necesario, el personal de enfermería proporcionará atención domiciliaria bajo prescripción médica para la **aplicación de tratamientos** (vendajes, procedimientos técnicos, toma de sangre) o para **ayudar en la administración de los medicamentos**.



- **Estancias de reeducación**

La persona puede beneficiarse, dependiendo de sus capacidades funcionales, de una **reeducación en un medio especializado en el seno de una institución especializada**. En este contexto, la persona es tratada por un equipo multidisciplinar (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, psicomotricista, psicólogo, logopeda, médico reeducador, etc.) durante varias semanas o meses. Estos períodos tienen el objetivo de permitir **a la persona adquirir o recobrar la máxima autonomía**. También favorecen un respiro familiar.

### **Ayudas humanas**

- **Asistente social**

Asesora acerca de los derechos administrativos y los medios de financiación de las ayudas técnicas, humanas o la adaptación del domicilio, y proporciona apoyo durante el proceso de tramitación de ayudas o prestaciones.

- **Auxiliar técnico educativo**

Proporciona apoyo en el contexto escolar interviniendo para que el alumno en situación de discapacidad consiga realizar tareas que no podría realizar solo; colabora con el personal docente y facilita el contacto del alumno con sus compañeros de clase, animándole en su progreso hacia una mayor autonomía.

- **Ayuda familiar o Auxiliar de Vida**

**Acompaña a los afectados en las actividades de la vida diaria**, por ejemplo en gestiones administrativas, ayuda en las compras, en tareas domésticas, etc.

- **Asociaciones de pacientes**

**Las asociaciones de pacientes juegan un papel muy relevante** en el proceso de orientación, proporcionando información acerca de la enfermedad y sobre las ayudas existentes, las adaptaciones diarias, etc. Gracias a estas asociaciones, los afectados pueden compartir sus experiencias y forjar vínculos que les permitan evolucionar mejor en la vida.

Excepcionalmente, algunas personas pueden requerir el apoyo de un código PC, que transmite a las personas con sordera todos los mensajes orales en el contexto escolar y universitario con la ayuda del código PC (Palabra Completada).

### **Ayudas técnicas**

Las ayudas técnicas destinadas a compensar la discapacidad incluyen:

- **Ayudas para los desplazamientos y la movilidad:**

Bastones, andadores, otros dispositivos de ayuda a la marcha, silla de ruedas manual o eléctrica, bipedestador, plataformas que facilitan las transferencias, perro guía (para ayudar a coger un objeto, en los desplazamiento con silla de ruedas, en los cambios de posición, etc.).

- **Las ayudas para la comunicación:**

En caso de deficiencia visual: dispositivos para leer, libros y revistas con caracteres grandes/contrastados, ediciones táctiles, relojes parlantes, teclado y ordenador *braille*, lupa para lectura, gafas de aumento, telescopios para ver la televisión, lectura en grandes

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

caracteres, ordenador de escritorio y portátil con programas de síntesis de voz o amplificadores de imagen, sistemas de televisión en circuito cerrado con dispositivos de aumento y lector de pantalla, transcripción en *braille*, teléfono inteligente accesible para discapacitados visuales, programas informáticos adaptados (síntesis de voz, *Braille*, etc.), brazo articulado para aproximar las pantallas, utilización de prismas para corregir la visión doble.

En caso de discapacidad auditiva: dispositivos auditivos, incluso implante coclear.

- **Ayudas para la vida diaria, escolar y profesional**

Adaptación de la vivienda (pasamanos, redistribución del espacio para permitir la utilización de una silla de ruedas, etc.), utensilios de cocina adaptados, teléfonos activados por voz, biblioteca sonora, ordenador, tabletas, objetos conectados, etc.

**El Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social** ofrece a las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como de servicios, que pueden consultarse en la siguiente dirección:

[Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social > Discapacidad](#)

Las personas en situación de discapacidad pueden beneficiarse, en algunos casos, de las siguientes ventajas:

**Tarjeta Europea de Estacionamiento para Personas con Discapacidad** permite beneficiarse de plazas de aparcamiento reservadas a personas con discapacidad.

**Tarjeta de prioridad para las personas discapacitadas** permite obtener prioridad en asientos de los transportes públicos, en las salas de espera, en los establecimientos y eventos públicos y en las colas.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

*¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?*

La ataxia de Friedreich es una enfermedad que, **por lo general, debuta en la infancia o la adolescencia** y en la que sus **manifestaciones pueden tener importantes repercusiones en todos los aspectos de la vida diaria.**

**El desplazamiento se complica de manera progresiva**, con una velocidad de evolución variable dependiendo de cada persona. Al principio, la persona afectada puede caminar sola, pero con la progresión de la enfermedad, en la que la temporalidad varía según la persona, deberá **recurrir progresivamente a ayudas técnicas (bastones, andadores, etc.), posteriormente a una silla de ruedas manual, más tarde eléctrica e incluso podrá necesitar la ayuda de una tercera persona (auxiliar de vida o asistente familiar), e incluso de un perro guía para ayudarle en sus desplazamientos. A menudo se precisan adaptaciones del domicilio.**

**Dependiendo de la afectación y del grado de evolución, ciertas actividades de la vida diaria** (lavarse, vestirse, tomar la medicación, hacer compras, preparar la comida, efectuar tareas domésticas, administrativas) **pueden requerir ayudas humanas y técnicas así como el apoyo**

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

**familiar** (ver más arriba “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

**Más tarde en el curso de la enfermedad, puede producirse una deficiencia visual que afecta** a la vida diaria de los pacientes, que pueden continuar efectuando diferentes actividades aunque más lentamente y requiriéndoles mayor esfuerzo por lo que les generará un cansancio que habrá que gestionar en la vida diaria. Cuando se produce una discapacidad visual es necesaria una **fase de adaptación** con la ayuda del entorno familiar y de profesionales (psicomotricistas, terapeutas ocupacionales, psicólogos, etc.), así como recurrir a nuevas estrategias y adaptaciones.

**Una deficiencia auditiva puede asimismo dificultar la vida diaria** incrementando los problemas de comunicación asociados a la disartria (dificultad articular).

El apoyo del entorno (familiares y cuidadores) es primordial para aliviar a la persona afectada y apoyarla de la mejor manera posible. También se deben establecer **periodos de respiro para los cuidadores** con el fin de evitar la sobrecarga.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?*

El seguimiento por parte de los especialistas y otros profesionales sociosanitarios resulta limitante y algunas familias deberán trasladar su domicilio para aproximarse a las instituciones que puedan atenderlos, preferiblemente a áreas urbanas con una buena red de transporte público para facilitar la autonomía.

Asimismo, puede ser necesario que los padres adapten o interrumpan su actividad profesional para ocuparse de la persona afectada.

**Esto puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas, por lo que se ofrecerá información acerca de las ayudas y prestaciones disponibles a los familiares.**

**Es importante que la familia adopte una actitud positiva frente al niño sin sobreprotegerlo.**

La enfermedad **puede repercutir también en los hermanos**, que pueden sentirse abandonados cuando la atención de los padres se centra en el niño afectado.

En ciertos casos, **el carácter hereditario de la enfermedad puede provocar ansiedad por el temor a transmitirla**. Se recomienda solicitar una consulta con un neurogenetista, un genetista o un asesor genético que integre a algún psicólogo en el equipo.

Cuando la persona está afectada por la forma tardía de la enfermedad, puede resultar difícil conservar la autonomía en las tareas de la vida diaria. También es probable que la actividad profesional se vea afectada. Estas dificultades pueden crear tensiones en el seno familiar.

Para todas estas cuestiones, **los psicólogos y las asociaciones de pacientes proporcionan un gran apoyo.**

### *Consecuencias de la enfermedad en la vida social*

**La pérdida de movilidad tiene un impacto importante en la vida social.** Los desplazamientos se hacen difíciles, los afectados pueden tender a aislarse y a no salir de casa. Es importante dejarse aconsejar por los asistentes sociales y las asociaciones de pacientes para acceder a las ayudas existentes. En ocasiones, es necesario un esfuerzo pedagógico por parte del entorno para hacer ver la realidad de la enfermedad y todas las posibilidades de vida social al alcance.

---

**Ataxia de Friedreich– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

**La disartria provoca dificultades para expresarse:** en estos casos hay que brindar a la persona el tiempo necesario para que se exprese y orientar las preguntas a respuestas cortas para evitar el esfuerzo y cansancio resultantes.

Cuando se **presenta una deficiencia auditiva**, la comunicación puede ser complicada ya que, debido a los problemas motores, las personas afectadas no pueden utilizar la lengua de signos.

**Si aparecen problemas de deglución, las comidas familiares o fuera de casa pueden llegar a ser difíciles** (la comida debe estar procesada y el afectado debe comer lentamente para evitar atragantarse).

Además, en ciertas personas, **las pérdidas de orina pueden limitar la vida social.**

**Los trastornos oculomotores (nistagmo, sacadas, etc.)** pueden afectar también a la comunicación y las relaciones sociales.

**El entorno familiar, amical o profesional debe estar sensibilizado** ante todas estas dificultades para permitir a los afectados sentirse cómodos socialmente.

**El acceso a la vida socio-cultural** puede depender de la intervención de terceros y requerir **la ayuda de un auxiliar de vida social (AVS).**

### *Consecuencias de la enfermedad en la actividad deportiva*

**Debe fomentarse la práctica de una actividad física o deportiva para mantener las capacidades musculares y el equilibrio necesario. La elección estará condicionada por las posibilidades físicas y la actividad estará adaptada en función de la evolución de la enfermedad.**

Muchos clubs o iniciativas locales permiten la práctica deportiva para personas en sillas de ruedas o la práctica de deporte adaptado.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?*

**Las capacidades intelectuales no están afectadas; la mayoría de los jóvenes realiza estudios más o menos avanzados dependiendo de la evolución de la enfermedad y de las distintas afectaciones. Muchos realizan estudios superiores, con o sin ayuda.**

**Los principales elementos a tener en cuenta, cuando se presentan, son:**

- **Dificultades en los desplazamientos**
- **Dificultades para escribir**
- **Dificultades de elocución**
- **Lentitud**
- **Cansancio**

Cada niño requiere, por lo tanto, un **manejo educativo específico con adaptaciones y ayudas dirigidas en función de sus necesidades.**

○ Los niños pueden seguir **una escolaridad en medio ordinario sin adaptación.** La legislación española establece la obligación de las Administraciones Educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

- Los niños con una discapacidad motora más importante pueden seguir una **escolaridad en medio ordinario adaptado**. Los niños y adolescentes pueden estar afectados por un **cansancio** y una **lentitud** significativos, de los que el personal docente debe ser consciente con el fin de adaptar la enseñanza: por ejemplo, **limitando el trabajo escrito** en beneficio del trabajo oral, o programando períodos de descanso. Asimismo, pueden beneficiarse de adaptaciones en los locales y a nivel pedagógico (soportes pedagógicos particulares, ordenador), **adaptación del horario** escolar, contar con ayuda humana en medio escolar o **AVS (Auxiliar de Vida Escolar)**. También se puede acordar un tiempo suplementario y material específico para los exámenes.

- En el caso de que un alumno no pueda asistir al centro escolar durante un largo periodo de tiempo (hospitalización, convalecencia) o deba ausentarse regularmente, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en Educación Primaria y Educación Secundaria Obligatoria, teniendo en cuenta sus circunstancias específicas.

- Respecto al alumno universitario, la legislación actual (Ley General de Discapacidad de 2013 y Real Decreto por el que se aprueba el Estatuto del Estudiante Universitario de 2010) ampara el derecho del alumno con discapacidad a solicitar cualquier recurso técnico o apoyo humano que necesite para su integración en la vida universitaria.

La discapacidad motora puede tener un impacto psicológico importante, especialmente durante la adolescencia cuando pueden producirse frustraciones como resultado de la incapacidad de practicar ciertas actividades o desarrollar ciertos trabajos; por ello, con el fin de enfrentarse a estas situaciones, **se recomienda un manejo psicológico**.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es).

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

### *Consecuencias de la enfermedad en la vida profesional*

Al no estar afectadas las capacidades intelectuales, **la mayoría de las personas puede trabajar en medio ordinario en función de la evolución de la enfermedad y dependiendo de la adaptación del puesto y del lugar de trabajo**. Los adultos afectados por la ataxia de Friedreich utilizan a menudo una silla de ruedas. La principal dificultad reside en la elección de la profesión, que deberá adaptarse a las capacidades físicas.

Las empresas reticentes a contratar a personas en situación de discapacidad, pueden beneficiarse de ayudas financieras. La presencia en el seno de una empresa contribuye a

---

**Ataxia de Friedreich**– Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

fortalecer los lazos profesionales y favorece el espíritu de equipo y, en alguna medida, competitivo.

**En función de las tareas y de las dificultades motoras pueden ser necesarias adaptaciones del puesto de trabajo.** El acceso al puesto de trabajo puede ser difícil y necesitar recurrir a ayudas técnicas y adaptaciones.

En la mayoría de los casos, **la conducción de vehículos de motor no es posible al cabo de algunos años de evolución de la enfermedad, por lo que es importante tenerlo en cuenta a la hora de elegir la profesión.**

Además, el trayecto al trabajo puede generar dificultades y precisar adaptaciones: medidas de acompañamiento, tiempo parcial, reclasificación, cambio de puesto...

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

1. *Ataxie de Friedreich. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mayo de 2014. Prof. Katrin BÜRK, editor experto. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=45&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=45&Disease)*

2. *Con la colaboración de: Dr. Claire EWENCZYK, Centre de référence des maladies neurogénétiques, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris et de l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF).*

3. *Traducción de la versión francesa de abril de 2017, adaptada por Orphanet-España y validada por Dra. Pilar González Cabo, CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Departamento de Fisiología, Facultad de Medicina y Odontología de la Universitat de València-INCLIVA, Valencia, febrero de 2020*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



**Ataxia de Friedreich – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA95.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf)

| febrero de 2020

14