



Hechos sobre la ataxia de Friedreich

MDA[®]

Estimados amigos:

Cuando tenía unos 14 años, comencé a tener problemas para mantener el equilibrio al estar parada o caminando. Cuando los doctores hicieron unas pruebas, supe que tenía ataxia de Friedreich (FA, por sus siglas en inglés).

Mis padres y yo estudiamos de inmediato todo lo que pudimos acerca de la FA, con la ayuda de la MDA. No había antecedentes de la enfermedad en nuestra familia, de manera que era un mundo completamente nuevo para nosotros.

Este folleto ha sido preparado precisamente para ayudarle a manejar una situación semejante, proporcionándole gran parte de los conocimientos básicos acerca de la FA que necesitará a medida que usted o su niño aprenden a vivir con esta enfermedad. Descubrirá que la FA afecta a cada persona de forma diferente y que, aunque presenta desafíos en la vida cotidiana, hay muchas técnicas, aparatos tecnológicos y tratamientos médicos para ayudarle a enfrentar esos desafíos.

Aquí podrá leer que la FA no afecta el intelecto y no siempre elimina la capacidad de caminar. También leerá que algunas emocionantes y nuevas investigaciones sobre la FA pueden conducir al desarrollo de drogas para aliviar los síntomas.

Conforme me ajustaba a ser una adolescente y una mujer joven discapacitada, aprendí mucho — no solamente acerca de la FA sino acerca de mí misma. Me volví más independiente y aprendí a hacerme cargo de mi educación, mi cuidado médico y los demás aspectos de mi vida. Al comienzo de mis años con FA, un médico me dijo algo que ha sido una guía desde entonces: Dijo que “no puedes usar el tener una discapacidad como excusa para dejar que otros tomen tus decisiones o para no tratar de alcanzar tus sueños”.

Ahora, a los 25 años de edad, estoy estudiando para obtener una maestría en psicología y trabajando como asistente de dos profesores. Cuando termine mis estudios, obtendré un

trabajo dando clases o continuaré estudiando para un doctorado. Conocí a mi esposo, James Smith, a través de Quest, la revista de la MDA. El tiene también una enfermedad neuromuscular, y juntos manejamos nuestros desafíos y planeamos nuestro futuro, tal como lo hace cualquier otra pareja.

Conozco muchas personas productivas y exitosas que tienen FA — líderes de negocios, estudiantes sobresalientes, ingenieros, adolescentes activos y niños inteligentes, padres de familia, aun atletas. Todos hemos aprendido a encontrar un equilibrio entre adaptarnos a nuestras limitaciones y circunstancias y vivir una vida de satisfacciones a pesar de ellas.

Además del apoyo maravilloso de mi familia y amigos, obtengo una ayuda tremenda de la Asociación de la Distrofia Muscular. La MDA ofrece un gran programa de servicios, es el líder mundial en la investigación de la ataxia de Friedreich y nos mantiene bien informados acerca de la enfermedad. Vea “MDA está aquí para ayudarle” en la página 10.

A la vez que el programa de investigación de la MDA continúa avanzando hacia mejores tratamientos y una curación, es bueno saber que las personas con discapacidades tienen más oportunidades que nunca antes para desarrollar y utilizar sus habilidades, y que la ley nos da derecho a oportunidades equitativas de empleo y acceso a los lugares públicos.

Cualquiera que sea el desafío que la FA le presenta en su vida, puede estar seguro que la MDA y todos sus recursos están allí para proporcionar ayuda a usted y su familia. Usted no está solo.



Michelle Moffitt Smith
Dayton, Ohio



Michelle Moffitt Smith



Michelle y James en su boda

¿Qué es la ataxia de Friedreich?

Descrita por primera vez por el médico alemán Nikolaus Friedreich en 1863, la ataxia de Friedreich (FA, por sus siglas en inglés) es una enfermedad poco común que afecta principalmente el sistema nervioso y el corazón.

Sus síntomas neurológicos principales incluyen debilidad muscular y, desde luego, *ataxia*, una pérdida del equilibrio y la coordinación. *No afecta las partes del cerebro involucradas con el pensar.* Sus efectos sobre el corazón van desde anomalías leves no sintomáticas hasta problemas en la musculatura del corazón que ponen en peligro la vida.

La FA no es causada por nada que la persona haga, y no es contagiosa. Es una enfermedad hereditaria, causada por un gene defectuoso que puede ser transmitido en una familia de una generación a la siguiente. (Vea “¿Es hereditaria?” en la página 8 para más información sobre cómo se hereda la FA).

Mundialmente, la FA afecta a una de cada 50,000 personas, haciéndola la más común en un grupo de enfermedades llamadas *ataxias hereditarias*. No debe confundirse con la *ataxia espinocerebelar*, que se refiere a varios otros tipos diferentes de ataxia hereditaria.

No hay curación para la FA, pero hay tratamientos para sus síntomas cardíacos y formas de manejar la ataxia y la debilidad muscular. Gracias a esos tratamientos y al hecho que la FA no afecta las funciones mentales, muchas personas con FA viven vidas activas y satisfactorias. Van a la universidad, tienen carreras, se casan y comienzan familias.

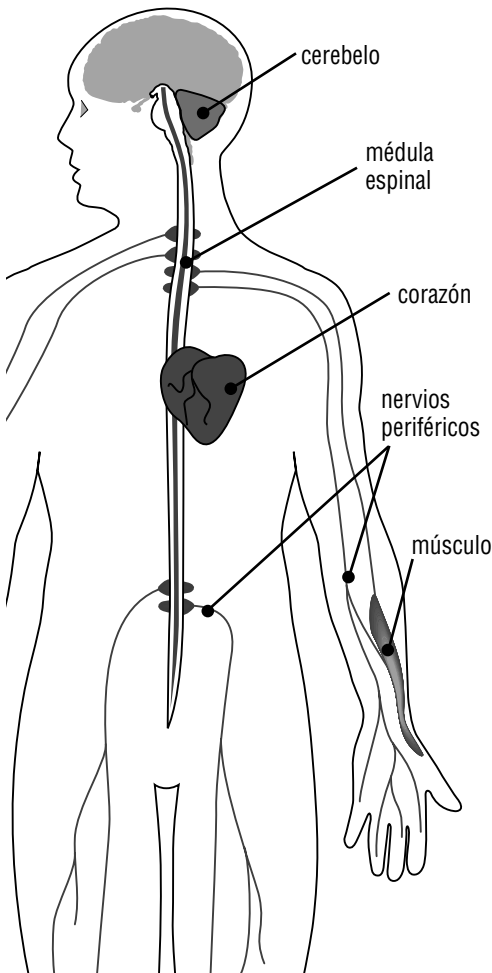
Los científicos están progresando rápidamente hacia mejores tratamientos para la FA.

En pruebas clínicas, ciertas drogas han demostrado ser muy prometedoras para desacelerar y aun revertir las anomalías cardíacas fundamentales de la enfermedad. Se tiene la esperanza que las mismas drogas puedan también evitar el ataque de la FA contra el sistema nervioso.

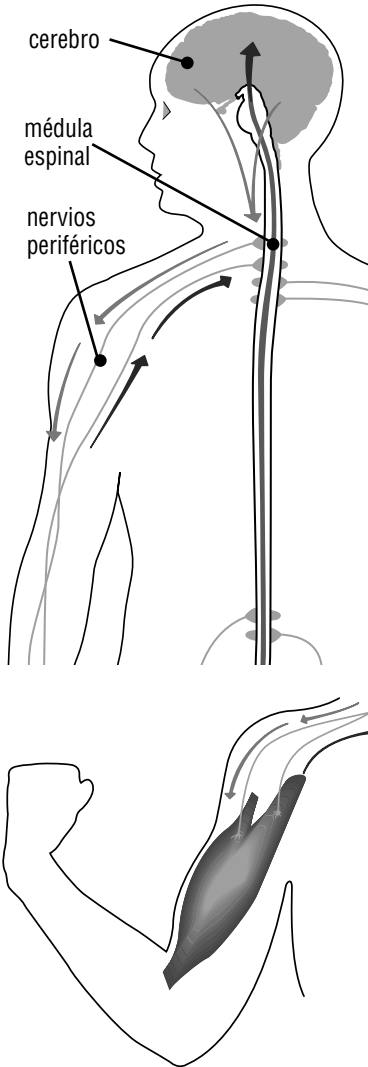
¿Qué causa la FA?

La FA es causada por defectos, o mutaciones, en el gene de la *frataxina*. Los genes son recetas para hacer proteínas, las cuales proveen la estructura a nuestras células e impulsan las reacciones químicas dentro de ellas. Los científicos piensan que la proteína frataxina regula los niveles de hierro dentro de las *mitocondrias* — minúsculas fábricas celulares que utilizan oxígeno para producir energía. (Cada una de ellas se llama *mitocondria*).

El hierro es esencial para este proceso, pero si demasiado hierro se deja flotando libremente dentro de las mitocondrias, puede disparar la *tensión oxidativa* — la acumulación de radicales libres dañinos basados en oxígeno. Una teoría prominente sostiene que la frataxina actúa como un depósito de almacenaje de hierro, liberándolo solamente cuando se necesita. En todo caso, cuando la frataxina no se encuentra o es defectuosa, el hierro libre se acumula en las mitocondrias, y la tensión oxidativa las daña.



La FA afecta al corazón y partes del sistema nervioso involucradas en el control y la coordinación musculares.



Los nervios periféricos transportan las señales motoras de la médula espinal a los músculos del cuerpo. La contracción muscular crea sensaciones que son enviadas a través de los nervios periféricos a la médula espinal.

Las mitocondrias actúan como una fuente esencial de energía para casi todas las células en nuestro cuerpo, lo que probablemente explica por qué la FA afecta las células del sistema nervioso, el corazón y, a veces, otros tejidos.

Vale la pena repetir que la FA *no afecta* las partes del cerebro involucradas con las funciones mentales; afecta principalmente la médula espinal y los *nervios periféricos* que conectan la médula espinal con los músculos y los órganos sensoriales del cuerpo.

La FA también afecta la función del cerebelo, una estructura en la parte de atrás del cerebro que ayuda a planificar y coordinar los movimientos.

Cuando usted decide mover su brazo, las células nerviosas en su cerebro envían una señal eléctrica a su médula espinal, y sus nervios periféricos pasan la señal hacia los músculos de su brazo. Cuando su brazo se mueve, usted lo siente moviéndose porque las células nerviosas allí envían una señal eléctrica de vuelta a través de sus nervios periféricos, hasta su cerebro.

En la FA, este flujo de información sensorial a través de los nervios periféricos y la médula espinal es afectado más severamente. También hay un deterioro de las señales que controlan los músculos desde el cerebelo y la médula espinal. Combinados, estos problemas llevan a las pérdidas progresivas

del equilibrio, la coordinación y la fuerza muscular que caracterizan a la FA.

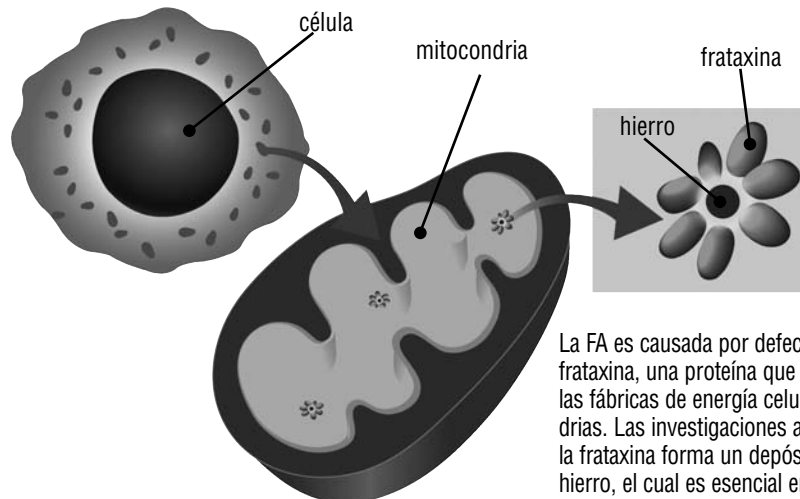
¿Qué le sucede a alguien con FA?

La FA típicamente tiene su inicio en la niñez, entre los 10 y los 15 años de edad, pero ha sido diagnosticada en personas desde los 2 hasta los 50 años. Un inicio temprano generalmente se asocia con un curso más severo.

Para la mayoría de la gente, la ataxia es el primer síntoma, y otros síntomas — incluyendo problemas cardíacos — pueden presentarse más tarde. Conforme vaya leyendo acerca de estos síntomas, recuerde que su secuencia y severidad varían grandemente de persona en persona.

Ataxia, debilidad y espasticidad

Usualmente, la ataxia afecta primero las piernas y el torso, y se descubre cuando la persona afectada — o tal vez un padre o un maestro — nota frecuentes tropiezos, desempeño pobre en los deportes o tan sólo inestabilidad al caminar. El equilibrio y la coordinación continúan empeorando conforme pasa el tiempo, y los músculos de las piernas se debilitan y se fatigan con facilidad, haciendo cada vez más difícil el caminar. Una persona con la forma “típica” de FA puede comenzar a usar una silla de ruedas en cualquier momento de cinco a 15 años después del inicio de la enfermedad.



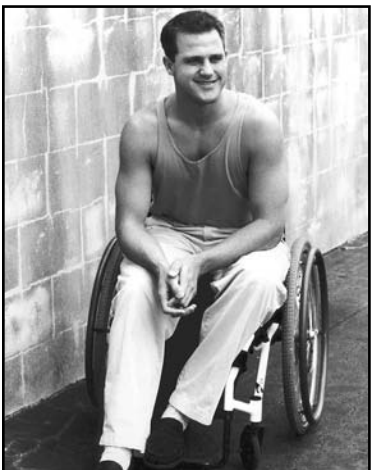
La FA es causada por defectos heredables en la frataxina, una proteína que se encuentra dentro de las fábricas de energía celular llamadas mitocondrias. Las investigaciones actuales sugieren que la frataxina forma un depósito para almacenaje de hierro, el cual es esencial en las mitocondrias pero puede causar daño si no se controla.



La debilidad muscular causada por la FA puede a la larga requerir el uso de una silla de ruedas.



La FA no deteriora el intelecto.



Los efectos de la FA varían grandemente de una persona a otra. Por ejemplo, el hombre de arriba tiene fuerza en la parte superior del cuerpo, mientras que la mujer de abajo necesita ayuda con el aseo cotidiano.



Varios años más tarde, las personas con FA pueden tener dificultad para hablar y sus palabras pueden emitirse en un patrón lento y espasmódico. Este problema, conocido como *disartria*, es causado por la falta de coordinación y debilidad de la lengua y otros músculos faciales, no por un deterioro de las habilidades de lenguaje o del intelecto. Algunas personas con FA también desarrollan dificultad para tragar, o *disfagia*, lo que puede admitir comida en las vías respiratorias y causar asfixia o infecciones respiratorias.

Posteriormente en la enfermedad, la ataxia y la debilidad de los brazos y las manos pueden interferir con el desempeño de trabajos manuales finos como escribir o manipular botones y cierres de cremallera. Muchas personas con FA que han perdido la habilidad de caminar, mantienen la fuerza y coordinación de la parte superior del cuerpo por varios años posteriores.

La espasticidad (espasmo muscular) es una queja común de personas con FA, y puede ser especialmente prominente en casos de inicio tardío.

Deterioro sensorial

La pérdida de la sensación táctil (tacto) es un síntoma principal de la FA, pero a menudo sólo puede detectarse por medio de pruebas de laboratorio. El sentido de vibración y el sentido de posición (“saber” dónde se encuentra colocado su cuerpo en el espacio) son deteriorados tempranamente en la enfermedad, y las percepciones de tacto ligero, dolor y temperatura pueden ser afectadas más tarde. La mayoría de personas con FA también tienen reflejos en las piernas reducidos o ausentes, tal como el reflejo de la rodilla.

En un pequeño número de personas, la FA lleva a la pérdida del oído o a deterioro visual.

Anomalías del esqueleto

Ciertas anomalías del esqueleto son comunes en la FA. Muchas personas experimentan la inversión (volteo hacia dentro) de los pies y un poco más de la mitad tienen *pes*

cavus — pie acortado con arco elevado. Para las personas que todavía caminan, estas condiciones pueden causar ampollas dolorosas y callos.

Unas dos terceras partes de las personas con FA desarrollan curvatura de la columna, o *escoliosis*, la que puede causar dolor y deterioro de la habilidad de respirar al distorsionar la cavidad del pecho e interferir con el funcionamiento de los pulmones.

Estas anomalías del esqueleto ocurren frecuentemente en las enfermedades neuromusculares, porque a medida que se debilitan algunos músculos alrededor de los huesos, otros permanecen fuertes, jalando los huesos a posiciones anormales. Sin embargo, debido a que el *pes cavus* y la *escoliosis* pueden ocurrir tempranamente en la FA (en algunas personas, la *escoliosis* es aun el primer síntoma), se especula que la deficiencia de frataxina puede tener efectos directos en el desarrollo de los huesos.

Problemas cardíacos

Las anomalías cardíacas ocurren en un 75 por ciento de personas con FA, pero varían grandemente en su severidad. Algunas personas con FA tienen anomalías tan leves que solamente se notan a través de pruebas de laboratorio especializadas. Sin embargo, otros tienen problemas cardíacos que ponen en peligro la vida, haciendo de los fallos cardíacos una causa principal de muerte en la FA.

La anomalía cardíaca que se ve más seguido en FA es la *cardiomiopatía hipertrófica*, un ensanchamiento del músculo cardíaco que encoge las cavidades llenas de sangre en el corazón, disminuyendo su capacidad de bombeo. El ensanchamiento del corazón también puede producir *arritmia* — un pulso que es demasiado rápido o demasiado lento y que no se ajusta eficientemente a las demandas del cuerpo.

La fatiga extrema, los dolores del pecho, la pérdida del aliento, los mareos, las palpitaciones y/o la acumulación de sangre

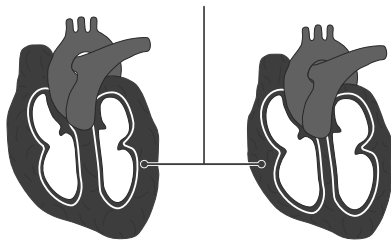


La curvatura de la columna afecta a unas dos terceras partes de personas con FA.



Las personas con FA a menudo tienen pes cavus u otras anomalías del esqueleto.

miocardio
(capa de músculo)



cardiomiopatía
hipertrófica
miocardio espeso

corazón normal
miocardio normal

La FA puede llevar al ensanchamiento del miocardio, la capa de músculo en el exterior del corazón.

en los tobillos podrían ser síntomas de una función cardíaca declinante. Si estos síntomas ocurren de forma regular, conviene visitar a un cardiólogo y regresar para chequeos regulares.

Diabetes

Alrededor del 10 por ciento de personas con FA tienen diabetes y otro 20 por ciento tienen una forma leve de diabetes llamada *intolerancia a la glucosa*. Ambas ocurren cuando el páncreas reduce su producción de insulina, la cual ayuda al cuerpo a almacenar y utilizar azúcar (glucosa). En la FA, estas condiciones parecen ser el resultado directo de la deficiencia de frataxina en el páncreas.

Expectativa de vida

Los estudios de las décadas de 1980 y 1990 descubrieron que la expectativa de vida promedio de personas con FA era de unos 30 a 40 años después del diagnóstico, siendo las enfermedades cardíacas y la diabetes las causantes de mayor riesgo de fallecimiento. Avances médicos recientes han hecho que estas condiciones sean menos mortales que en el pasado.

¿Cómo se trata la FA?

Históricamente, los tratamientos para la FA han apuntado a síntomas específicos en vez de la enfermedad como tal, y en gran medida esos tratamientos todavía son la norma de atención médica en la FA.

Afortunadamente, el síntoma de FA que pone más en peligro la vida — enfermedades del corazón — puede ser controlado con tratamientos desarrollados para utilizarse en la población en general. Por ejemplo, ciertas drogas (inhibidores de ACE, diuréticos y bloqueadores beta) pueden reducir el volumen de trabajo del corazón, y marcapasos o medicinas pueden estabilizar el pulso arrítmico. De la misma forma, la diabetes puede ser controlada con insulina.

Hay procedimientos quirúrgicos para corregir las deformidades de los pies y la escoliosis, y aunque no son triviales, generalmente son efectivos. (Un tipo de cirugía para escoliosis se llama *fusión espinal* porque se trata de enderezar la columna para luego colocar pequeños pedazos de hueso sobre ella, los cuales crecen junto con los huesos de la columna y los fusionan en su lugar).

Aunque no hay manera de detener la progresión de la ataxia o la debilidad muscular en la FA, varios tipos de terapia de rehabilitación pueden ayudar a hacerle frente a estos problemas. Por ejemplo, un terapeuta físico puede ayudarle a estirar los músculos tensos y aumentar la flexibilidad, y un terapeuta del habla puede ayudarle a reentrenar su lengua y músculos faciales para mejorar su habilidad de hablar y tragar. Su clínica MDA puede referirlo con estos especialistas.

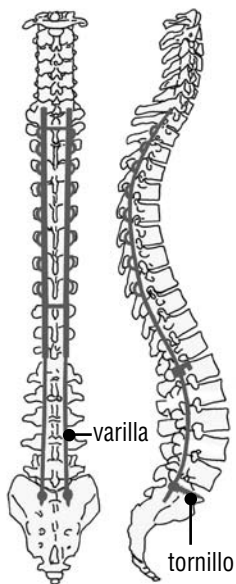
Hasta hace poco, se consideraba que estos eran los únicos tratamientos que ameritaban ser tratados en la FA, pero el descubrimiento de la frataxina y su papel en la regulación del hierro y la tensión oxidativa han abierto las puertas a tratamientos que podrían atacar el proceso subyacente de la enfermedad.

Antioxidantes — químicos que eliminan naturalmente los radicales libres y así nos defienden contra la tensión oxidativa — han demostrado un gran potencial contra la FA. Algunos han sido probados solamente en estudios de laboratorio, pero otros, como la coenzima Q10, la vitamina E y la idebenona, han sido ensayados en pruebas clínicas.

La coenzima Q10 (coQ10) es una pequeña molécula presente en las mitocondrias, donde ayuda a combinar el oxígeno con “combustible” de los carbohidratos y la grasa para producir energía. También conocida como *ubiquinona*, está disponible sin receta como un suplemento dietético.



La terapia física puede ayudar a personas con FA a mantener su movilidad, y los masajes pueden ayudar a aliviar la tensión muscular.



La cirugía para escoliosis a menudo involucra el uso de varillas y tornillos para enderezar y estabilizar la columna.

Una prueba clínica demostró que la coQ10 combinada con vitamina E podría incrementar la producción de energía en los músculos cardíacos y voluntarios de personas con FA. La idebenona, un sintético análogo a la coQ10, ha generado aun más entusiasmo porque se ha demostrado que reduce el tamaño de los corazones agrandados de personas con FA.

En pruebas que continúan, estas sustancias están siendo analizadas con respecto a sus efectos potenciales en la función cardíaca y la ataxia. Para mientras, permanecen sin regulación por parte de la Administración de Alimentos y Fármacos de los Estados Unidos y por lo tanto, no hay garantías con respecto a su calidad o seguridad, y no están cubiertas por los seguros.

¿Cómo se diagnostica la FA?

Si usted o su hijo tiene síntomas de FA, probablemente será referido a un neurólogo, quien usará varias pruebas para determinar si tiene FA o una enfermedad diferente con síntomas similares.

Típicamente, el neurólogo comenzará haciendo un examen físico básico y una evaluación cuidadosa de su historia personal y familiar. Durante el examen físico, el neurólogo probablemente dedicará tiempo y atención especiales a *examinar los reflejos*, incluyendo el reflejo de la rodilla. La pérdida de los reflejos es una característica temprana y casi universal de la FA.

En algún momento, el neurólogo puede requerir el uso de exámenes especializados para evaluar las funciones de sus músculos y nervios (o los de su hijo). La *electromiografía (EMG)* se hace insertando un electrodo parecido a una aguja dentro de un músculo y registrando las señales eléctricas que genera durante la contracción.

La prueba de *velocidad de conducción nerviosa (NCV)* se hace colocando electrodos de superficie sobre la piel en varios puntos

encima de un nervio. Un electrodo envía pequeñas descargas al nervio y los otros registran las respuestas del nervio. Debido a que la FA daña los nervios, en personas con FA estas respuestas son típicamente más débiles que lo normal.

Pueden hacerse *tomografía computarizada (CT scan)* o *imagen de resonancia magnética (MRI)* para buscar cambios extensos en el cerebelo, los que son más comunes en ataxias espinocerebelares que en FA.

Finalmente, el neurólogo probablemente tomará muestras de *sangre* y de *orina*. Ambas serán utilizadas para buscar desequilibrios químicos que ocurren en enfermedades que no son FA.

Quizá lo más importante, las células en la sangre proporcionan ADN (material genético) que puede ser usado para *pruebas genéticas*. Aunque estudios recientes describen una variante poco común de FA que no está atada al gene de la frataxina, las pruebas buscando mutaciones de la frataxina son altamente confiables y pueden utilizarse para confirmar o excluir un diagnóstico de FA en casi todos los casos. Las pruebas también pueden usarse antes del nacimiento y para determinar el estatus de portador (vea “¿Es hereditaria?” en la página 8).

¿Es hereditaria?

Cuando son informados que su hijo tiene una enfermedad genética como la FA, los desconcertados padres a menudo preguntan: “Pero si nadie la tiene en la familia, ¿cómo puede ser genética?”

La respuesta es que las mutaciones subyacentes de la FA pueden pasar en silencio por una familia, porque la enfermedad se hereda en un patrón *autosomal recesivo*.

Autosomal se refiere al hecho que el gene de la frataxina está en el cromosoma 9, uno de los 22 pares de autosomas (cromosomas que no son el X o el Y). *Recesivo* significa que se necesitan dos copias defectuosas del gene de la frataxina para causar la FA, con una copia heredada de cada progenitor, ninguno de los cuales tendría normalmente síntomas de FA.

Por lo tanto, la FA podría aparentar que ocurre “de la nada”. Pero en realidad, ambos progenitores son portadores, cada uno abrigando en silencio una mutación de la frataxina. Muchos padres y madres no se imaginan que son *portadores* de la FA hasta que tienen un hijo con la enfermedad.

Aproximadamente 1 de cada 100 norteamericanos es portador de la FA, pero en ciertos grupos étnicos la frecuencia es mayor. Por ejemplo, aproximadamente 1 de cada 70 personas de ascendencia acadiana (Cajun) es portadora.

El tipo más común de mutación en el gene de la frataxina se conoce como una *repetición trinucleótida expandida*. Deletreada en las cuatro “letras” químicas que conforman el ADN, parece un tartamudeo en el gene de la frataxina.

Normalmente, el gene contiene de cinco a 30 repeticiones de la frase química de tres letras “GAA”, pero en personas con FA, el gene puede contener de cientos a miles

de repeticiones de GAA. Las repeticiones expandidas más largas tienden a ocasionar un inicio más temprano y una progresión más rápida, pero esta asociación no es lo suficientemente fuerte para predecir el curso de la FA en casos individuales.

En más del 95 por ciento de las personas con FA, ambas copias del gene de la frataxina contienen repeticiones expandidas. En los demás, solamente una copia del gene de la frataxina está expandida y la otra contiene un cambio de una sola letra en el código ADN, llamado *mutación de punto*.

En los portadores de FA, el gene de la frataxina puede contener una repetición expandida, una mutación de punto, o una *premutación* — una cantidad de repeticiones expandidas que está apenas por debajo de la gama que ocasiona la enfermedad. En la línea germinal (óvulos y espermatozoides), las premutaciones pueden o no expandirse hacia el rango que ocasiona la enfermedad, lo que complica para algunos portadores determinar sus riesgos de pasar la FA.

Como regla general, un niño con un hermano biológico afectado por la FA tiene una probabilidad de 25 por ciento de heredar la enfermedad.

El médico o el consejero genético de su clínica MDA pueden darle más información acerca de los riesgos de heredar o transmitir la FA. Además, vea el folleto de la MDA, “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”.



Las personas de descendencia acadiana, como este adolescente, pueden correr un riesgo más alto de tener FA.



Dos de los tres niños de esta familia tienen FA.

Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Lea las más recientes noticias de investigación en mda.org/whatsnew.

En 1988, científicos financiados por la MDA asociaron la ataxia de Friedreich al cromosoma 9 y en 1996 identificaron mutaciones que causan FA en el gene de la frataxina. Para el año siguiente, habían diseñado una prueba genética para FA.

Además de estos importantes avances en el diagnóstico y las pruebas de portador, el descubrimiento de las mutaciones de la frataxina ha abierto las puertas a varios tratamientos potenciales para la FA.

El gene de la frataxina era desconocido hasta que fue identificado como culpable de la FA. Desde entonces, muchas investigaciones se han enfocado en determinar las funciones normales de la proteína frataxina, en un esfuerzo por encontrar maneras de compensar su escasez en la FA.

Un descubrimiento importante ocurrió cuando científicos financiados por la MDA descubrieron que un organismo unicelular, la levadura de pan, tiene su propia versión de frataxina. La levadura de pan tiene una larga historia en la investigación genética, y cuando los científicos eliminaron el gene de la frataxina en células de levadura, encontraron que las mitocondrias de las células acumulaban hierro y eran dañadas por tensión oxidativa. Las células de personas con FA demostraron tener defectos similares.

Estos estudios establecieron los fundamentos para probar los antioxidantes — como idebenona, coQ10 y vitamina E — primero en experimentos de laboratorio en células con deficiencias de frataxina y después en pruebas clínicas con personas con FA.

Dado que la acumulación de hierro ocurre en la FA, los científicos financiados por la MDA están investigando también la posibilidad de tratar la FA con quelantes del hierro — drogas que capturan el hierro y lo transportan por el cuerpo para excretarlo.

Para mientras, la investigación financiada por la MDA está conduciendo a pruebas más eficientes de estos tratamientos potenciales. En 2001, los científicos reportaron que habían desarrollado un modelo de ratón de FA que podía ser utilizado para determinar cuáles tratamientos debían acelerarse hacia pruebas clínicas. Y los investigadores están desarrollando mejores maneras de monitorear la tensión oxidativa y el funcionamiento del corazón y de los músculos en personas con FA, lo que hará más fácil interpretar los resultados de las pruebas clínicas.

Mientras que los científicos financiados por la MDA tienen la esperanza que los antioxidantes y los quelantes del hierro desacelerarán el curso de la FA, también se esfuerzan por lograr una corrección a largo plazo de la FA usando terapia genética. En un paso hacia ese objetivo, han encontrado que las repeticiones expandidas subyacentes en la FA hacen que el ADN de la frataxina se pliegue en una figura anormal que inhibe la producción de la proteína frataxina. Aunque pasarán muchos años antes de que la terapia genética pueda ser ensayada en personas, los experimentos de laboratorio han demostrado que es posible diseñar fragmentos cortos de ADN que previenen el pliegue anormal del ADN de la frataxina e incrementan su conversión en proteína frataxina.



MDA está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular ofrece una amplia variedad de servicios para usted y su familia que ayudan a manejar la ataxia de Friedreich. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones de todo tipo de equipo médico duradero
- consultas anuales para terapia ocupacional, físico, respiratorio y del habla
- vacunas anuales contra la gripe
- grupos de apoyo para los afectados, sus cónyuges, padres u otros cuidadores
- servicios de apoyo por el Internet mediante la comunidad electrónica *myMDA* y a través de *myMuscleTeam*, un programa que ayuda a reclutar y coordinar ayuda en casa

El programa de educación pública de la MDA ayuda a mantenerse al día con noticias de investigación, descubrimientos médicos e información sobre discapacidad, mediante revistas, publicaciones, conferencistas educativos, seminarios, videos y boletines de noticias.

Los sitios Web de la MDA en mda.org y espanol.mda.org contienen miles de páginas de valiosa información, incluyendo datos específicos sobre enfermedades, hallazgos de investigación, pruebas clínicas y artículos de revistas anteriores.

Todas las personas inscritas con la MDA reciben automáticamente *Quest*, la galardonada revista trimestral de la MDA. *Quest* (solamente disponible en inglés) publica artículos detallados sobre descubrimientos de investigación, cuidados médicos y cotidianos, productos y dispositivos útiles, asuntos sociales y familiares, y mucho más. Puede encontrar otras publicaciones de la MDA en mda.org/publications; muchos folletos están disponibles en español. Pregunte en su oficina local MDA para Servicios MDA para el individuo, la familia y la comunidad y ayuda para obtener ejemplares de otras publicaciones.

Si tiene cualquier pregunta sobre la ataxia de Friedreich, alguien de la MDA le ayudará a encontrar la respuesta. Para ponerse en contacto con su oficina local MDA, llame al (800) 572-1717.



En la portada:
Erin Kiernan, una adolescente con ataxia de Friedreich, monitorea de cerca su función cardíaca y obtiene ayuda de varios especialistas.



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa.

mda.org
(800) 572-1717

©2010, Asociación de la Distrofia Muscular

Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular del anillo óseo
Distrofia muscular facioescápulohumeral
Distrofia muscular miotónica
(*enfermedad de Steinert*)
Distrofia muscular congénita
Distrofia muscular oculofaríngea
Distrofia muscular distal
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)
Atrofia muscular espinal infantil progresiva
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)
Atrofia muscular espinal intermedia
(*Tipo 2*)
Atrofia muscular espinal juvenil
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)
Atrofia muscular espinal bulbar
(*enfermedad de Kennedy*)

Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis
Polimiositis
Miositis con cuerpos de inclusión

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Ataxia de Friedreich
Enfermedad de Dejerine-Sottas

Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa
(*enfermedad de McArdle*)
Deficiencia de maltasa ácida
(*enfermedad de Pompe*)
Deficiencia de fosfofructoquinasa
(*enfermedad de Tarui*)
Deficiencia de enzimas bifurcadoras
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)
Miopatía mitocondrial
Deficiencia de carnitina
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa
Deficiencia de fosfogliceratomutasa
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea
Miopatía hipotiroidea

Otras miopatías

Miotonía congénita
Paramiotonía congénita
Enfermedad del núcleo central
Miopatía nemalínica
Miopatía miotubular
(*miopatía centronuclear*)
Parálisis periódica
(*hipercalémica e hipocalémica*)