

Impacto Psicológico De La Ataxia De Friedreich, En Pacientes Y Familiares.

Psychological Impact Of Friedreich's Ataxia In Patients And Their Families.

Ávila Rojas Jennis Jaritza¹ Bolívar Jimenez Daniela Liseth¹ De La Hoz Torres Odalis Daniela¹
Dominguez Yepes Daniela¹ Guerra Mendoza Maria Teresa¹ Marquez Blanco Stefany¹ Mendoza Manotas
Maria Fernanda¹ Paez Castro Dayana¹ Peralta Jimenez Yareth Alejandra¹ Mostapha Ahmad²

¹ Estudiantes Del Programa De Enfermería, Universidad Simón Bolívar, Barraquilla, Colombia.

² Universidad Simón Bolívar, Facultad de Ciencias de la Salud, Barranquilla, Colombia

* Dirigir correspondencia a: Ávila Rojas Jennis Jaritza, tel:3217183693, correo: jennysavila27@gmail.com

RESUMEN

El termino ataxia de Friedrich (FRDA) normalmente se caracteriza por una ataxia lentamente progresiva con inicio antes de la edad de 25 años, normalmente está asociada con reflejos del tendón deprimidos, disartria, respuestas de Babinski, pérdida del sentido de la posición y vibración, y cardiomiopatía. **Introducción:** la enfermedad ataxia de Friedrich se ve reflejada Aproximadamente en el 25% de casos los cuales tienen una presentación «atípica» con el inicio más tarde (después de la edad de 25 años), los reflejos del tendón retenidos, y una progresión gradual inusual de la enfermedad. Ataxia de Friedreich (FA) Las causas más comunes de ataxia autosómica recesiva Blanco; su frecuencia se estima en 1/40 Millones de nacidos vivos. La característica clínica particular de cada variante permite reducir la cantidad de pruebas moleculares, además de que la comprensión de los mecanismos moleculares conduce a dilucidar la fisiopatología y crear modelos terapéuticos. Debido a la expansión de triples GAA en intrones Gen 1 de FXN (frataxina), su proteína está involucrada Metabolismo del hierro mitocondrial, Existe en el diagnóstico diferencial de AF Variante de ataxia recesiva y esporádica. La riqueza clínico-semiológica y los avances en la biología molecular han convertido a las ataxias en uno de los temas más apasionantes de la neurología. **Conclusiones y recomendaciones:** Aceptar esta enfermedad, es un proceso lento y doloroso tanto para el afectado, como para su familia, amigos y la sociedad en general; como bien sabemos, todos no asimilamos o afrontamos situaciones de la misma manera, por lo cual, cada persona necesita un periodo de tiempo distinto para asimilar y darle frente a una noticia que genera gran impacto en su vida, más aún si se trata de un familiar o un poco más preocupante que sea un cónyuge o un hijo la persona que está afectada, ya que esto generara que cada persona dentro del núcleo familiar obtenga nuevos roles para cuidar y apoyar al afectado. A pesar de esto, la ataxia de Friedrich es una enfermedad que no afecta las capacidades cognitivas e intelectuales de la persona, lo cual sugiere o muestra algunos beneficios durante este proceso. Es por ello que para el seguimiento a llevar a cabo durante las intervenciones recomendamos utilizar algoritmos de diagnóstico clínico, combinado con la investigación molecular, lo cual permitirá establecer un diagnóstico preciso al

menor costo y posibles recursos, esto también es importante en su pronóstico y tratamiento, por lo que proponemos que la clínica sigue siendo una herramienta importante que permite optimizar la realización de pruebas moleculares confirmatorias.

Palabras clave: Impacto psicológico, Ataxia de Friedrich, Ataxia autosómica recesiva, diagnóstico molecular, fisiopatología.

ABSTRACT

The term Friedrich ataxia (FRDA) is normally characterized by a slowly progressive ataxia with onset before the age of 25 years, usually associated with depressed tendon reflexes, dysarthria, Babinski responses, loss of sense of position and vibration, and cardiomyopathy. **Introduction:** Friedrich's ataxia disease is reflected in Approximately 25% of cases which have an «atypical» presentation with later onset (after the age of 25 years), retained tendon reflexes, and gradual progression unusual disease. Friedreich's ataxia (FA) The most common causes of autosomal recessive ataxia White; its frequency is estimated at 1/40 Million live births. The particular clinical characteristics of each variant make it possible to reduce the amount of molecular tests, in addition to the fact that the understanding of the molecular mechanisms leads to elucidating the pathophysiology and creating therapeutic models. Due to the expansion of triple GAA in Gen 1 introns of FXN (frataxin), its protein is involved Mitochondrial iron metabolism, It exists in the differential diagnosis of AF Variant of recessive and sporadic ataxia. The clinical-semiological richness and advances in molecular biology have made ataxias one of the most exciting topics in neurology. **Conclusions and recommendations:** Accepting this disease is a slow and painful process both for the affected person, as well as for their family, friends and society in general; As we well know, we all do not assimilate or face situations in the same way, therefore, each person needs a different period of time to assimilate and deal with news that generates a great impact on their life, especially if it is a family or a little more worrying that the person who is affected is a spouse or a child, since this will generate that each person within the family nucleus obtains new roles to care for and support the affected person. Despite this, Friedrich's ataxia is a disease that does not affect the cognitive and intellectual abilities of the person, which suggests or shows some benefits during this process. That is why for the follow-up to be carried out during the interventions we recommend using clinical diagnostic algorithms, combined with molecular research, which will allow an accurate diagnosis to be established at the lowest cost and possible resources, this is also important in its prognosis and treatment Therefore, we propose that the clinic continues to be an important tool that allows optimizing the performance of confirmatory molecular tests.

Keywords: Psychological impact, Friedrich's Ataxia, autosomal recessive Ataxia, molecular diagnosis, pathophysiology.)

I. INTRODUCCIÓN

La Ataxia de Friedreich, se conoce como una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, la cual tiene como cuadro clínico por una disartria, ataxia en los miembros superiores e inferiores, pie de cavo, también presenta dificultad en la visión, la deglución y en los trastornos, cardiovasculares. Los primeros síntomas de esta enfermedad suelen ocurrir en la pubertad de las personas que padecen la Ataxia de Friedreich, aunque ocasiones varía desde la infancia, hasta la adultez, teniendo en cuenta que la enfermedad puede progresar hasta la pérdida de la capacidad de caminar de 10 a 15 años después de detectar la enfermedad [1][2].

Es una enfermedad causada por una deficiencia en el gen de la frataxina (FXN) que codifica para la proteína frataxina (FXN). El gen, de 80 kilobases (kb), está localizado en el brazo largo del cromosoma 9 y formado por 7 exones, a partir de los cuales se sintetiza un transcrito de aproximadamente 1,3 kb compuesto por 5 exones y que codifica para una proteína de 210 aminoácidos. La FXN es una proteína muy conservada en la escala filogenética, habiéndose descrito genes homólogos en numerosas especies y siendo los dominios más conservados los exones 4 y 5ª. [3]

Además de la progresiva incapacidad neurológica, la AF causa patología cardíaca, fundamentalmente miocardiopatía hipertrófica (MCH) y un riesgo aumentado de diabetes mellitus. [4]

Presenta una prevalencia de aproximadamente 1,7 a 4,7 / 100.000, en la mayor parte del mundo, excepto en Asia oriental como en China, Japón, Corea y el sudeste de Asia, África subsahariana y amerindios donde hasta el momento nunca se han informado de la enfermedad. No presenta tratamiento definitivo para los pacientes, aparte de las intervenciones relacionadas por el personal de salud; sin embargo, en la actualidad se han estado investigando algunos agentes potenciales como antioxidantes, agentes inductores de frataxina (inhibidores de histona desacetilasa (HDAC) e interferón gamma) y entre estos la terapia genética [1][5].

Diversos estudios muestran que sufrir enfermedades crónicas, no solo afecta al estado físico de un individuo, sino también a otros contextos de su vida como el emocional o el social, siendo un proceso complejo, dinámico, cíclico y multidimensional. Algunos síntomas como ansiedad y depresión se asocian a la enfermedad de la Ataxia y repercuten en la calidad de vida de estos pacientes. Aunque la depresión en la Ataxia de Friedreich no se ha estudiado de forma específica hasta recientemente, varios estudios concluyen que la sintomatología depresiva es relativamente frecuente en estos pacientes, llegando incluso a influir en su rendimiento cognitivo.[6]

La familia al recibir el diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa hereditaria que constituye un riesgo para la vida de algunos miembros que conforman dicha familia, esto puede llegar a causar un impacto importante, pues a partir de esta noticia surgen inquietudes, preocupaciones, incógnitas sobre el tratamiento y pronóstico de dicha enfermedad, así como también se experimentan diversas emociones y sentimientos en relación a la evolución de la enfermedad y, por consiguiente, se manifiestan cambios en diferentes ámbitos de la vida diaria, modificando a la vez la dinámica familiar. Al ser la Ataxia de Friedreich incurable, resulta difícil para el paciente enfrentarse a la realidad, además esta patología al ser de naturaleza progresiva crea dependencia en quienes la padecen, es decir, que siempre van a necesitar ayuda para su cuidado y esto normalmente recae en un miembro de la familia [7].

Se ha demostrado que esta enfermedad no solo afecta la parte física de la persona sino también la parte emocional y social, es por esto, por lo que se busca describir el impacto psicológico de la ataxia de Friedreich en pacientes y familiares que conlleva a una disminución de la carga psicológica, emocional y social de las personas implicadas.

II. ATAXIA DE FRIEDREICH

2.1. DEFINICIÓN:

La ataxia de Friedreich es un trastorno neurodegenerativo hereditario que daña el sistema nervioso, se caracteriza clásicamente por una ataxia progresiva de la marcha, disartria, disfagia, disfunción oculomotora, pérdida de los reflejos tendinosos profundos,

signos de afectación del tracto piramidal, escoliosis, y en algunos casos, miocardiopatía, diabetes mellitus, pérdida visual y audición defectuosa [8]. Afecta la médula espinal y los nervios que controlan los movimientos de los músculos de los brazos y las piernas. El principal síntoma es la ataxia, que significa dificultad para coordinar los movimientos. Los síntomas específicos incluyen: Dificultad para caminar, Debilidad muscular, Problemas para hablar, Movimientos involuntarios de los ojos, Escoliosis, Palpitaciones [9]. Los síntomas se presentan entre los 5 y los 15 años, pero existe otra proporción que se puede dar entre los 18 meses y los 30 años [10]. Después de 15 a 20 años de la aparición del primer síntoma, las personas con ataxia de Friedreich suelen necesitar una silla de ruedas. En los casos severos, las personas terminan discapacitadas. No existe una cura. Se pueden tratar los síntomas con medicinas, aparatos ortopédicos, cirugía y fisioterapia.

2.2. CAUSAS

La ataxia de Friedreich es causada por un defecto o anomalía en un gen llamado frataxina (FXN). Los cambios en este gen hacen que el cuerpo produzca demasiada cantidad de una parte del ADN llamada repetición del trinucleótido (GAA). Normalmente, el cuerpo contiene aproximadamente de 8 a 30 copias de GAA. Las personas con ataxia de Friedreich tienen hasta 1,000 copias. Cuantas más copias de GAA tenga la persona, más temprano en la vida será el comienzo de la enfermedad y más rápido su empeoramiento [11].

Esta patología es hereditaria neurodegenerativa de carácter progresivo que ocasiona dependencia en quienes la padecen, por lo que el afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad constituye un factor determinante para lograr el bienestar y calidad de vida para el enfermo y la familia [12].

A partir del diagnóstico y evolución de la Ataxia de Friedreich los familiares experimentaron sentimientos negativos, surgieron cambios a nivel económico, familiar, social y calidad de vida, además el cuidado resulta difícil, por lo que el cuidador principal presenta sobrecarga. Sin embargo, la familia logra afrontar positivamente esta

situación utilizando estrategias enfocadas al problema y emociones. Para esto La familia tiene que utilizar estrategias de afrontamiento enfocadas en las emociones y centradas en el problema, pues emplean el autocontrol emocional, aceptación de responsabilidades, reevaluación positiva, apoyo familiar y espiritual, búsqueda de información sobre la enfermedad y alternativas de tratamiento [13].

2.3. DIAGNÓSTICOS

Para realizar un diagnóstico es necesario que el médico tratante busque sus causas. Además de esto también realizará una exploración física y un examen neurológico, incluyendo en este el control de la memoria y de la concentración, la vista, el oído, el equilibrio, la coordinación y los reflejos [14].

2.3.1 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Incluye Charcot-Marie-Tooth tipos 1 y 2, ataxia con deficiencia de vitamina E, ataxia-apraxia oculomotora tipos 1 y 2 y otras ataxias de aparición temprana, para la ataxia no existe cura y tiene un manejo multidisciplinar, aunque no se diagnostica una vida muy larga se puede llegar a un pronóstico de 40 años [15]. (Esta es variable ya que puede tener dependencia de la edad de aparición y de la presencia de otras enfermedades)

2.3.2 DIAGNÓSTICO GENÉTICO

La mutación del gen, consistente en una repetición de un triplete GAA, se puede identificar y es de utilidad tanto para el diagnóstico de portadores como para el prenatal. En los alelos mutantes el número de repeticiones varía de 200 a 900 tripletes [16]. Esto es relevante, ya que un mayor número de tripletes se asocia tanto a una edad de inicio de la enfermedad más precoz como a un peor pronóstico [17].

2.4. TRATAMIENTO

Actualmente no existe un tratamiento eficaz para la Ataxia de Friedreich, dado a esto es importante que el médico de atención primaria lleve un estrecho seguimiento del paciente para de tal manera mantenerlo con la mejor calidad de vida posible, durante el

máximo tiempo posible; en este la terapia física es adecuada para disminuir o ralentizar el avance de los problemas motores, pero en algunos casos, es necesario realizar intervenciones quirúrgicas o tratar por medio de la ortopedia para así, ayudar a controlar las malformaciones, tanto en la columna como en las extremidades [18]. Además, el médico podría recomendar un tratamiento para controlar los síntomas, como depresión, rigidez, temblores, fatiga o mareos, o sugerir dispositivos o terapias de adaptación para ayudar con la ataxia [19].

Según el aspecto farmacológico, algunos estudios demuestran que los antioxidantes como la coenzima Q10, y derivados (Idebenona), y la vitamina E, pueden llegar a ser beneficioso, ya que se ha explorado que es una terapia potencial para evitar la progresión de esta condición [20].

Algunos de los problemas que se presentan como los ortopédicos, las deformidades de los pies, la escoliosis, se pueden tratar con aparatos, terapias, o cirugías, para mejorarla calidad de vida, para prolongar el uso de los brazos y piernas. Se buscan avances en la comprensión genética de la Ataxia de Friedreich para que lleven a descubrir un tratamiento eficaz.

El tratamiento para la ataxia de friedreich incluye la logopedia, la fisioterapia, asesorías y ayudas para caminar o sillas de ruedas; en ocasiones férulas para la escoliosis y para los problemas en los pies. En términos de prevención, las personas con antecedentes familiares de ataxia de friedreich que tengan intención de tener hijos, deben realizarse una prueba de detección genética para así determinar el riesgo. Una persona que tenga solo una copia del gen es portadora pero no desarrollará la enfermedad, aunque si podrá trasladar el gen a sus hijos [21].

III. IMPACTO PSICOLÓGICO DE LA ATAXIA DE FRIEDREICH EN PACIENTES Y FAMILIARES

En este artículo de revisión se evidencia la necesidad de enfatizar el funcionamiento de los pacientes con ataxia la intención de mostrar el enfoque de resistencia psicológica en la familia y directamente en el paciente desde un punto de vista familiar y psicológico

revisando las diferentes adaptaciones y funcionalidades familiares y personas que experimentan casos con pacientes con ataxia de tal manera ver las diferentes formas de afrontamiento en las diferentes etapas de la enfermedad y el sistema de resiliencia del cuidador , permitiendo reconocer los cambios a nivel social, familiar intrafamiliar y expresiones emocionales de los directamente implicados [26]. Como es de saber el afrontamiento familiar y personal frente a el diagnóstico y el proceso de la enfermedad es diferente en cada persona es por esto que el proceso psicológico y emocional de los individuos es fundamental en este proceso para aceptar la enfermedad tanto el afectado como su familia y la sociedad que rodea al individuo.

3.1. PRESENTACIÓN CLÍNICA CON EL EFECTO PSICOLÓGICO

La Ataxia de Friedreich o degeneración espino cerebelosa, Se manifiesta en la infancia o adolescencia normalmente aparece entre los cinco y los quince años, pero se han registrado edades de inicio de la enfermedad desde los 18 meses a los 30 años, afectando por igual a hombres y mujeres [22]. Esta es una enfermedad neurodegenerativa que cursa principalmente con alteraciones progresivas e incapacitantes de la marcha, que se manifiesta como dificultad, inestabilidad y falta de coordinación al caminar y esto se refleja en forma de marcha tambaleante y caídas frecuentes que empeoran progresivamente.

Aunque no pueden darse cifras muy precisas, la ataxia de friedreich es una enfermedad poco frecuente [22], en la que desde hace décadas se ha descrito la presencia de síntomas psiquiátricos asociados tales como: deterioro cognitivo, psicosis, principalmente alteraciones afectivas, el interés psiquiátrico se centra en el deterioro cognitivo y los trastornos mentales graves asociados, por ello al momento de diagnosticarse con dicha enfermedad se inicia el consejo genético y al hacer la historia clínica, explorar al paciente y evaluar algunas opciones de tratamiento se da consejo y educación a la familia y las personas relacionadas [23].

Desde los primeros años de la enfermedad, la vivencia de pérdida de la autonomía provoca síntomas depresivos como tristeza, ansiedad, aislamiento y sentimientos de minusvalía como por ejemplo << la vida no vale nada... No quiero salir porque soy un monstruo>> [23].

Los autores clásicos como Bleuler, Walter y Schneider, explican síntomas como esquizofreniformes de tipo paranoide como episodios de agitación psicomotriz frecuentes como alucinaciones nocturnas y la explican desde la perspectiva del síndrome psicoorgánico que hace referencia a la alteración de la función mental debida a una enfermedad no psiquiátrica. Donde las intervenciones se centran en los aspectos afectivos pautando así primero un tratamiento antidepresivo y ansiolítico y más tarde con fármacos neurolépticos encaminando los síntomas psicóticos en síndromes confusionales.

3.2. DIAGNÓSTICO PSICOLÓGICO

La función cognoscitiva del cerebelo ha sido objeto de estudios exhaustivos en los últimos tiempos. La descripción de un síndrome cognitivo-afectivo cerebeloso en pacientes con lesiones vasculares o tumorales de la fosa posterior y las alteraciones conductuales y del desarrollo en niños con síndrome de Joubert agenesia del cerebelo, es prueba suficiente del papel cognoscitivo que tiene el cerebelo [24][25]. En series de pacientes con AF se ha demostrado que las hipótesis que postulan que hay una alteración en la velocidad para procesar la información, así como en el rendimiento en la prueba de interferencia de Stroop, son ciertas; pero no se encontró impedimento en las funciones ejecutivas o en otras pruebas sensibles a lesiones de la corteza prefrontal [26].

Debe entonces considerarse que las pruebas neuropsicológicas permiten cuantificar el deterioro cognoscitivo de un paciente, siempre y cuando las escalas usadas se ajusten a la discapacidad motora de los pacientes. Por otro lado, la evaluación psiquiátrica continua permitirá establecer diagnósticos y tratamientos oportunos en caso de presentarse depresión, ansiedad u otros problemas psiquiátricos que puedan alterar la respuesta del paciente al tratamiento o su desempeño social [27].

La Ataxia de Friedrich es una enfermedad que afecta tanto personal como a nivel familiar, ya que esta es una patología neurodegenerativa que cohibe a la persona enferma a realizar actividades por sí solo, necesitando así acompañamiento por parte de un familiar ya que este necesita ser atendido totalmente por alguien más, lo cual genera una sobrecarga a los miembros de la familia, causando impacto social, físico y psicológico al paciente y a su cuidador. Es por ello, por lo que explorar y evaluar al paciente brinda algunas opciones de tratamiento, donde se da consejo y educación a la familia y las personas implicadas para disminuir su carga.

IV. CONCLUSIONES

La ataxia de friedrich es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria que afecta al sistema nervioso central y al periférico, además el corazón, el esqueleto o el sistema endocrino, además de esto tiene un gran impacto psicológico tanto en pacientes como en la familia, Aceptar la enfermedad es un proceso lento Cada persona necesita un periodo de tiempo para aceptar una noticia que suponga un gran impacto en su vida. A pesar de esto la ataxia no afecta las capacidades cognitivas e intelectuales lo cual sugiere un poco de beneficios en medio de este proceso.

Desde el punto de vista psicológico, no existe una pauta general de comportamiento para afrontar el diagnóstico y el proceso de la enfermedad.

Cada persona, dependiendo de su edad, de su personalidad y de cómo se ha ido desarrollando su vida, así como de la red social que disponga, tiene una forma diferente de enfrentarse a los problemas y acontecimientos que le abordan.

Aceptar la enfermedad, tanto para el afectado como para su familia, amigos y la sociedad en general es un proceso lento y doloroso, más aún si cabe si es uno o varios de nuestros hijos los afectados. Esta es una enfermedad aparte de las denominadas raras, estigmatizante, es decir, debido al desequilibrio, la descoordinación y el habla, a veces ininteligible, parece que vivieran en una eterna borrachera. Por tanto, lo primero que hay que hacer para afrontar la enfermedad es informarse e informar a los demás de lo que les ocurre, de este modo evitara sentirse observado, y sentir vergüenza de ellos mismos, ya

que estos sentimientos provocan ansiedad y conllevan al aislamiento y a la depresión. El apoyo tanto social como familiar es fundamental para convivir con la enfermedad.

La ataxia, aunque poco prevalente en su manifestación hereditaria, es un trastorno que afecta a las actividades de la vida diaria y la independencia en la vida de muchas personas, especialmente en población joven. Además, las prioridades farmacéuticas y empresariales hacen que la investigación en este campo avance con lentitud, por lo cual las propuestas en cuanto a tratamiento se centran en los cuidados paliativos.

Es por eso que se debe divulgar su existencia y dar conocer sus afectaciones. Cada paso, por pequeño que sea, puede representar mejoras en la calidad de vida de estos pacientes, con el alivio para el sistema sanitario que esto supone. El estudio y desarrollo en detección precoz y la automatización de sistemas de tratamiento resultarán beneficiosos tanto para pacientes, familiares, cuidadores y profesionales sanitarios. Cuando avanzamos en estos campos, todos salimos ganando y, por esta razón, debemos dar a conocer y apoyar estas causas sociales.

Para concluir podemos deducir que el impacto psicológico de esta enfermedad puede afectar tanto en pacientes como en familiares de este creando así un cambio brusco en su diario vivir sin embargo llevando la situación de la mejor manera brindándole apoyo, compañía al paciente suele ser muy beneficioso para este llevar de mejor manera este duro proceso por el cual atraviesa con esta enfermedad.

Contribución de los autores/Author Contributions: Todos los autores del presente artículo contribuyeron de manera colectiva e igualitaria, por medio de una búsqueda bibliográfica en bases de datos, descarga de los artículos, los ingresos en la biblioteca mendeley, la lectura de los artículos encontrados, y posteriormente se generó la construcción del artículo. Todos los autores han leído y aceptado la versión publicada del manuscrito.

Fondos: Esta investigación no recibió fondos externos, y se utilizaron recursos propios.

Conflictos de intereses: Los autores declaran no tener ningún tipo de conflicto de interés.

REFERENCIAS

- 1) Varela, C., Pikielny, R., Balbi, N., Faraj, S. E., Santos, J, Ferrari, A. A. (2018). Desarrollo de un sistema de cuantificación de frataxina humana para el diagnóstico complementario y seguimiento de individuos con Ataxia de Friedreich. <https://ri.conicet.gov.ar/handle/11336/100131>
- 2) García Ron, A., Rodríguez Mesa, M. (2020). Utilidad del tratamiento como uso compasivo de mecasermina (factor de crecimiento insulínico recombinante humano tipo 1) en ataxia de Friedreich. <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-articulo-utilidad-del-tratamiento-como-uso-S0213485317303717>
- 3) Fernández Frías, Iván. Nuevas aproximaciones a la terapia génica de la ataxia de Friedreich con el locus genómico de la frataxina. 2017. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10486/681802>
- 4) Cuesta López, Emilio. Resonancia magnética cardiaca en ataxia de Friedreich : seguimiento cardiaco de las terapias antioxidantes. 2017. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10486/679947>
- 5) Aranca, T, Jones, T, Shaw, J, Staffetti, J, Ashizawa, T, Kuo, Zesiewicz, T. (2016). Emerging therapies in Friedreich's ataxia. <https://www.futuremedicine.com/doi/full/10.2217/nmt.15.73>
- 6) Acosta Gonzalez, Paola. Afrontamiento de la enfermedad en Ataxia de Friedreich y su relación con la sintomatología depresiva. 2021. Disponible en: <http://riull.ull.es/xmlui/handle/915/22682>
- 7) 6. Lopez E, Yeisy C. “Afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad ataxia de friedreich” 2021. Disponible en: <https://revistamedica.com/afrontamiento-familiar-diagnostico-evolucion-enfermedad-ataxia-friedreich/>
- 8) INSERM US14 -- TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS. Orphanet: Ataxia de Friedreich [Internet]. Orpha.net. [citado el 28 de septiembre de 2021]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=95

- 9) Ataxia de Friedreich. Brain and Nerves [Internet]. 2006 [cited 2021 sep 28]; Available from: <https://medlineplus.gov/spanish/friedreichataxia.html>
- 10) Rasmussen A, Gomez M, Alonso E, Bidichandani S I. Clinical heterogeneity of recessive ataxia in the Mexican population. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2006 Dec;77(12):1370-2. Epub: doi:10.1136/jnnp.2006.090449. <https://www.redalyc.org/pdf/5517/551757265014.pdf>
- 11) Ataxia de Friedreich [Internet]. Medlineplus.gov. [citado el 15 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001411.htm>
- 12) López Rios EE. Afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad ataxia de friedreich. 2021 [citado el 15 de octubre de 2021]; Disponible en: <https://repositorio.uta.edu.ec/handle/123456789/32409>
- 13) Diagnóstico molecular en la ataxia de Friedreich - Revista Electronica de PortalesMedicos.com [Internet]. Portalesmedicos.com. [citado el 28 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://www.portalesmedicos.com/publicaciones/articles/872/1/Diagnostico-molecular-en-la>
- 14) Ataxia [Internet]. MayoClinic.org. [citado el 16 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/ataxia/diagnosis-treatment/drc-20355655>
- 15) F. Palau. El gen de la Ataxia de Friedreich: un hito para la neurología y para la genética humana. Neurología, 11 (1996), pp. 163-165
- 16) Tai, G, Corben, L, Yiu, E, Milne, S, Delatycki, M. (2018). Progress in the treatment of Friedreich ataxia. Neurologia i neurochirurgia polska (<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0028384318300392?via%3Dihub>)
- 17) Gonzales P. Ataxia de Friedreich. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad [Internet]. 2020 [cited 2 October 2020]. Available from: https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AtaxiaFriedreich_Es_es_HAN_ORPHA95.pdf

- 18) Ataxia de Friedreich, sus síntomas y tratamiento [Internet]. Neural.es. 2018 [citado el 20 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://neural.es/ataxia-de-friedreich-sus-sintomas-y-tratamiento/>
- 19) Ataxia [Internet]. Mayoclinic.org. [citado el 20 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/ataxia/diagnosis-treatment/drc-20355655>
- 20) Rubio B, García J, Monzón J, Herreros O, Gastaminza X. La familia ante la enfermedad. [Internet]. 2019. Available from: https://www.researchgate.net/profile/Xavier_Gastaminza2/publicación/330834557_La_familia_ante_la_enfermedad/links/5c5626af92851c22a3a4b590/La-familia-ante-la-enfermedad.pdf
- 21) Ataxia de Friedreich: Causas, síntomas y tratamiento [Internet]. Oroitu.com. 2017 [citado el 30 de septiembre de 2021]. Disponible en: <https://www.oroitu.com/la-ataxia-friedreich-causas-sintomas-tratamiento/>
- 22) Ataxia de Friedreich [Internet]. Enfermedades-raras.org. [citado el 20 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=731>
- 23) Gómez OS, Venzalá MB, Serret L. Un caso de ataxia de Friedreich. Arch psiquiatr. 2008;71(2):128–39.
- 24) Holroyd S, Reiss AL, Bryan RN. Autistic features in Joubert syndrome: a genetic disorder with agenesis of the cerebellar vermis. Biol Psychiatry 1991; 29: 287-94.
- 25) White M, Lalonde R, Botez-Marquard T. Neuropsychologic and neuropsychiatric characteristics of patients with Friedreich's ataxia. Acta Neurol Scand 2000;102: 222-6.
- 26) Botez-Marquard T, Botez MI. Cognitive behavior in hereditary degenerative ataxias. Eur Neurol 1993; 33: 351-7.

- 27) Gómez OS, Venzalá MB, Serret L. Un caso de ataxia de Friedreich. Arch psiquiatr.2008;71(2):128–39.
- 28) Gómez OS, Venzalá MB, Serret L. Un caso de ataxia de Friedreich. Arch psiquiatr.2008;71(2):128–39.
- 29) García J, Patricia. Reeducción del cuidador de un paciente con Ataxia de Friedreich e intervención en el entorno desde Terapia Ocupacional. 2018.
Disponible en: <https://zaguan.unizar.es/record/89106?ln=es>
- 30) Acosta Gonzalez, Paola. Afrontamiento de la enfermedad en Ataxia de Friedreich y su relación con la sintomatología depresiva. 2021. Disponible en: <http://riull.ull.es/xmlui/handle/915/22682>
- 31) Lopez E, Yeisy C. “Afrontamiento familiar ante el diagnóstico y evolución de la enfermedad ataxia de friedreich” 2021. Disponible en: <https://revistamedica.com/afrontamiento-familiar-diagnostico-evolucion-enfermedad-ataxia-friedreich/>
- 32) Mejias P. Investigación actualizada para la ataxia de Friedreich [Internet]. Fundacionalmar.org. 2020 [citado el 22 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.fundacionalmar.org/investigacion-ataxia-de-friedreich/>