



Universidad de Valladolid

Aspectos logopédicos prevalentes en la ataxia de Friedreich.

Trabajo de Fin de Grado

Grado en Logopedia

Alumna:

Andrea Vega Fernández

Tutora:

Dra. Marta Ruiz Mambrilla

Valladolid, junio 2021

Índice

RESUMEN	3
ABSTRACT	4
INTRODUCCIÓN	5
OBJETIVOS	9
MATERIAL Y MÉTODOS	10
RESULTADOS.....	12
DISCUSIÓN.....	28
CONCLUSIONES.....	36
BIBLIOGRAFÍA	37

RESUMEN

Introducción: La ataxia de Friedreich es la ataxia autosómica recesiva más común. Está provocada generalmente, por una expansión homocigótica del trinucleótido GAA en el intrón 1 del gen de la frataxina en el cromosoma 9q13. Se caracteriza por presentar inestabilidad en la marcha, cardiomiopatía, espasticidad, dismetría y síntomas logopédicos como disartria, disfagia, alteraciones vocales y pérdida de audición.

Objetivos: Se pretende revisar cuáles son los principales síntomas logopédicos que aparecen en la ataxia de Friedreich. También se propone el análisis de los principales síntomas neurológicos, así como de los principales métodos de evaluación y las posibles líneas a seguir durante la intervención logopédica.

Material y métodos: Se trata de una revisión bibliográfica en la que se estudia las características de la ataxia de Friedreich y los aspectos de interés logopédico más relevantes que puedan presentarse durante el transcurso de la enfermedad.

Resultados: Los resultados obtenidos muestran la gran cantidad de síntomas neurológicos y logopédicos prevalentes en la ataxia de Friedreich. Asimismo, indican que existen una gran cantidad de métodos de evaluación que se pueden aplicar. En cambio, ponen de manifiesto que la intervención logopédica en estos pacientes se encuentra poco desarrollada.

Conclusiones: Existe una falta de investigación en lo que respecta a la ataxia de Friedreich, lo que dificulta que la intervención logopédica que se pueda llevar a cabo en los pacientes que sufren esta enfermedad sea óptima.

Palabras clave: Ataxia de Friedreich, Voz, Nasalidad, Disfagia, Disartria y Audición.

ABSTRACT

Introduction: Friedreich's ataxia is the most common autosomal recessive ataxia. It is generally caused by a homozygous expansion of the GAA trinucleotide in intron 1 of the frataxin gene on chromosome 9q13. It is characterized by gait instability, cardiomyopathy, spasticity, dysmetria, and speech therapy symptoms such as dysarthria, dysphagia, vocal disturbances, and hearing loss.

Objectives: It is intended to review which are the main speech therapy symptoms that appear in Friedreich's ataxia. Analysis of the main neurological symptoms is also proposed, as well as the main evaluation methods and possible lines to follow during speech therapy intervention.

Material and methods: This is a bibliographic review that studies the characteristics of Friedreich's ataxia and the most relevant aspects of speech therapy interest that may occur during the course of the disease.

Results: The results obtained show the large number of neurological and speech therapy symptoms prevalent in Friedreich's ataxia. They also indicate that there are a large number of evaluation methods that can be applied. On the other hand, they show that speech therapy intervention in these patients is underdeveloped.

Conclusions: There is a lack of research regarding Friedreich's ataxia, which makes it difficult for the speech therapy intervention that can be carried out in patients suffering from this disease to be successful.

Key words: Friedreich's ataxia, Voice, Nasality, Dysphagia, Dysarthria and Audition.

INTRODUCCIÓN

Este trabajo se plantea con el objetivo de dar a conocer la enfermedad de la ataxia de Friedreich, e indagar en sus características logopédicas las cuales son significativas, pero, por desgracia, están poco investigadas, y de este modo, contribuir con ello en la guía de los profesionales a la hora de plantear una intervención logopédica óptima.

La elección del tema ha estado determinada por la gran cantidad de síntomas logopédicos prevalentes que aparecen en esta enfermedad y también por el gran impacto que tienen los mismos sobre la calidad de vida de los pacientes. Además, al tratarse de una enfermedad neurodegenerativa, que inexorablemente conduce a la muerte, apenas se presta atención a algunos de los posibles tratamientos paliativos, como puede ser el logopédico, que, sin duda, pueden ayudar a mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Seguramente, si se realizase una investigación más profunda sobre la enfermedad, se podrían llegar a plantear abordajes logopédicos más acertados.

En la elección de este tema también ha influido el hecho de que se trate de una enfermedad rara y muy poco investigada. Como afectan a un número reducido de personas, estas enfermedades “raras”, suelen ser las grandes olvidadas en el desarrollo de proyectos de investigación. Esto trae como consecuencia que la información de que se disponga sea escasa y, en ocasiones, contradictoria.

La ataxia de Friedreich es una enfermedad degenerativa autosómica recesiva¹. Degenerativa debido a que es progresiva y no remite, autosómica dado que el gen está localizado en uno de los cromosomas no sexuales y recesiva, ya que se necesitan dos copias de la mutación para que se desarrolle la enfermedad.

Se trata de la ataxia autosómica recesiva más común, y, en la gran mayoría de los pacientes es debida a una expansión homocigótica del trinucleótido guanina-adenina-guanina (GAA) en el intrón 1 del gen de la fraxina, localizado en el cromosoma 9q13. La mutación causa un defecto de transcripción, y, la falta de fraxina, que es una pequeña proteína mitocondrial, es la causa aceptada del fenotipo clínico y patológico de la ataxia de Friedreich. No todos los pacientes con ataxia de Friedreich tienen expansiones GAA homocigóticas, ya que entre un 2 y un 4% presentan expansiones heterocigóticas, entre las que se encuentran la expansión GAA, mutaciones puntuales y/o una delección en el alelo contrario². Las repeticiones dentro

de los cromosomas normales contienen hasta aproximadamente 38 tripletes, mientras que las repeticiones asociadas a la enfermedad tienen entre 600 y 900 tripletes¹.

Los tamaños de expansión influyen en la gravedad del fenotipo, estableciéndose una correlación directa entre el tamaño de las repeticiones GAA y una edad de inicio más temprano de la enfermedad, el uso temprano de silla de ruedas, una rápida progresión, cardiomiopatía, la presencia de manifestaciones no universales y pérdidas auditivas. Sin embargo, las diferencias en las expansiones GAA explican solo alrededor del 47 % de la variabilidad en la edad de aparición, lo que indica que influyen otros factores en el fenotipo¹.

Según Massimo Pandolfo, MD¹, un aspecto parcialmente discutible es la función de la frataxina, aunque existe un acuerdo general que indica su involucración en la homeostasis del hierro celular y que su deficiencia da como resultado múltiples déficits enzimáticos, disfunción mitocondrial y daño oxidativo.

Los síntomas de la ataxia de Friedreich generalmente se hacen evidentes, generalmente, durante la pubertad, pero la edad de inicio puede variar notablemente. Un inicio temprano de la enfermedad se establecería en torno a los 2 años, mientras que un inicio tardío se define como aquel que aparece después de los 25 años ¹. Según Arnulf H. Koeppen², la edad de la media de aparición de la enfermedad y de muerte se determinaron como: 10,52 +/- 7,4 años y 37,54 +/- 14,35 años respectivamente. En promedio, a los 10-15 años a partir del inicio de la enfermedad, los pacientes pierden la capacidad de caminar, pararse y sentarse sin apoyo, aunque la evolución es variable¹. Esta situación afecta por igual tanto a los hombres como a las mujeres².

La prevalencia de la enfermedad en la población europea, se estima que se encuentra entre 1/20000 y 1/40000 nacimientos³. La frecuencia portadora del gen estimada varía de 1:50 a 1:100 en pueblos europeos, del norte de África, de Oriente Medio y de la India ².

Según Massimo Pandolfo, MD¹, en los pacientes que padecen ataxia de Friedreich, el tronco cerebral y, sobre todo el cerebelo, se ve afectado de forma temprana y grave, las neuronas primarias de los ganglios de la raíz dorsal se atrofian y desaparecen al inicio de la enfermedad, conduciendo a una neuropatía periférica sensorial axonal y a la atrofia de las columnas posteriores de la médula espinal, que es la base de la pérdida de vibración y el sentido de la posición. La pérdida de neuronas en el núcleo torácico posterior da como resultado la atrofia

de los tractos espinocerebelosos y la pérdida de la entrada propioceptiva al cerebelo, lo que causa la atrofia del núcleo dentado. En cuanto al aspecto motor, se produce una degeneración progresiva de los tractos corticoespinales.

Los síntomas generales más tempranos presentes en la ataxia de Friedreich suelen ser la escoliosis, una deformidad en los pies (pies cavos) e inestabilidad en la marcha. La miocardiopatía suele ser la primera manifestación clínica, mientras que la aparición de la diabetes mellitus se retrasa a lo largo del curso de la enfermedad². Los signos neurológicos más frecuentes son: dismetría de extremidades superiores e inferiores, ataxia de la marcha, disartria, titubación de la cabeza, atrofia y debilidad de las extremidades a nivel distal, ausencia de reflejos de estiramiento muscular, signo de Babinski, pérdida de vibración y neuropatía sensorial, además de espasticidad e hiperreflexia en extremidades inferiores, pérdida de audición, disfagia y nistagmo ocular ^{1,2}.

Según Martinuzzi Andrea, et al.⁴ el perfil intelectual de los pacientes con ataxia de Friedreich, es diferente al de la población normotípica. Estos pacientes se caracterizan por presentar un tipo de pensamiento concreto, que conduce a una capacidad deficiente en la formación de conceptos y el razonamiento visoespacial, aunque no presentan un defecto de inteligencia relevante asociado con la enfermedad.

Se identificó un patrón de deterioro aparentemente específico en pacientes con ataxia de Friedreich, presentando déficits ejecutivos, y problemas de memoria, déficit en la velocidad de pensamiento, reducción de la fluidez verbal y alteraciones en las habilidades visoperceptivas y visoconstructivas complejas. Sin embargo, sigue existiendo debate sobre la presencia de deterioro intelectual en la ataxia de Friedreich ^{4,5}.

Los trastornos psicóticos se definen en la ataxia de Friedreich como de escasa frecuencia. Dado que no existen actualmente pruebas suficientes que otorguen una relación entre los síntomas psicóticos y la lesión orgánica de la ataxia, muchos síntomas psicóticos pasan inadvertidos y se confunden con la presencia de un deterioro progresivo de las funciones superiores ⁵.

Dentro de esta enfermedad existen una amplia variedad de síntomas de carácter logopédico, los cuales tienen especial relevancia en el presente estudio. Estos síntomas logopédicos son:

disfagia, disartria, presencia de neuropatía auditiva, alteración de la nasalidad y problemas relacionados con la voz ³⁻¹⁹.

El término disfagia se refiere a una colección de síntomas relacionados con la dificultad para tragar, y puede incluir odinofagia, dificultad para masticar algunas texturas, aspiración silente, y/o tos y asfixia durante las comidas. Estos signos clínicos pueden estar presentes en las etapas oral, faríngea y/o esofágica de la deglución³. La disfagia se asocia con deshidratación, malnutrición y neumonía aspirativa, así como la reducción de la autoestima y el aislamiento social ⁶.

La disartria es un síntoma neurógeno sensoriomotor adquirido del habla. Está causado por una lesión de las estructuras del sistema nervioso, que da como resultado el deterioro de la programación motora del habla, el control y realización de los movimientos del habla¹¹. Es una característica clínica fundamental en la ataxia de Friedreich, que influye en la calidad de vida de los pacientes afectando a la eficacia comunicativa ⁸. La disartria en la ataxia de Friedreich refleja repetición de sílabas, vocales prolongadas, cambios de entonación y velocidad del habla, afectando y disminuyendo la inteligibilidad ⁷.

Los problemas de audición en sujetos con esta enfermedad es un síntoma frecuente, siendo un trastorno que afecta a la conducción neural en las vías auditivas centrales¹⁷. Estas consecuencias auditivas en los individuos que las padecen pueden ser graves, produciéndose una disincronía auditiva ¹⁶.

La alteración de la nasalidad es otro síntoma frecuente en ataxia de Friedreich. Puede producirse tanto debido a una hipernasalidad, como a una hiponasalidad, dependiendo de las causas que lo provoquen (causas obstructivas o disfunciones velofaríngeas asociadas a la enfermedad) ¹⁸.

Los problemas relacionados con la voz en pacientes con ataxia de Friedreich se caracterizan por una reducción de la inteligibilidad como resultado de una alteración de la prosodia, imprecisiones articulatorias, así como alteración de la nasalidad, dificultades para controlar el tono y el volumen y una voz tensa y estrangulada ¹⁹.

Todos estos síntomas logopédicos se encuentran prevalentes en la ataxia de Friedreich, siendo de gran importancia su estudio en profundidad para poder abordarlos de forma adecuada.

Hay que destacar la importancia del uso de diferentes escalas para la evaluación de la severidad y/o la presencia de estos síntomas logopédicos. Las más generales e importantes para la ataxia de Friedreich son: The International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS), Friedreich Ataxia Rating Scale (FARS) y, Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)²⁰. Además de esas escalas en los diferentes estudios se utilizan otras más específicas para valorar cada componente del habla y el lenguaje.

El tratamiento de los trastornos del habla se ha llevado a cabo mediante la realización de ensayos con diferentes tipos de terapias y fármacos como: rilozole, idebenone, betamethasone, altas dosis versus bajas dosis de coenzima Q10 y vitamina E, fisioterapia y terapia ocupacional, eritropoyetina recombinante humana, entre otros, no obteniéndose evidencia de un tratamiento eficaz para los trastornos del habla en este tipo de ataxia ²¹. Por otro lado, la rehabilitación física parece mejorar los síntomas tanto de disimetría, como de estabilidad de forma significativa en estos pacientes²². Las líneas de investigación sobre posibles tratamientos alternativos no farmacológicos apenas se contemplan en esta enfermedad.

En conclusión, actualmente, la ataxia de Friedreich es una enfermedad escasamente estudiada de la que se desconoce una gran cantidad de parámetros clínicos, sobre todo en lo que referente a posibles tratamientos paliativos.

OBJETIVOS

Mediante el presente estudio, se pretende analizar las implicaciones logopédicas prevalentes en la ataxia de Friedreich, para ello, se han establecido previamente un conjunto de objetivos que se pretenden conseguir. Dichos objetivos son:

- Conocer la principal sintomatología neurológica de la ataxia de Friedreich.
- Conocer los principales síntomas logopédicos prevalentes en la ataxia de Friedreich.
- Conocer los principales métodos de evaluación de los síntomas logopédicos de la ataxia de Friedreich.
- Conocer las principales líneas a seguir durante la intervención logopédica en la ataxia de Friedreich.

MATERIAL Y MÉTODOS

El presente estudio consiste en una revisión bibliográfica de tipo cualitativo sobre los abordajes logopédicos en la ataxia de Friedreich, en la que se ha llevado a cabo una búsqueda exhaustiva de artículos científicos publicados en revistas científicas indexadas. También se ha manejado literatura relacionada con el tema del estudio, la cual ha sido seleccionada en función de su relevancia para el tema, de los objetivos propuestos y del juicio de la autora. Las fuentes documentales utilizadas han sido, en su totalidad, fuentes primarias.

La búsqueda bibliográfica se ha realizado en el periodo comprendido entre enero y marzo de 2021. Se ha utilizado bibliografía escrita en inglés, ya que las investigaciones y los estudios que hay divulgados sobre la ataxia de Friedreich son muy reducidos y se han publicado en este idioma, que es, sin duda, la lengua vehicular del campo médico. Las palabras clave utilizadas han sido: Friedreich ataxia, Voice, Nasality, Dysphagia, Dysarthria y Audition.

Para realizar esta revisión bibliográfica se han consultado los siguientes buscadores bibliográficos biomédicos: Dialnet, Google Scholar, Pubmed y Microsoft academic.

De ellos se han seleccionado un total de 21 artículos además de 1 libro. También se ha utilizado el gestor bibliográfico Mendeley para la gestión de la bibliografía.

Los artículos seleccionados pertenecen a la literatura publicada en los últimos 15 años (2006-2020). Se ha decidido escoger una franja de 15 años de publicaciones debido a la escasez de estudios que se han realizado sobre esta enfermedad y sobre los síntomas logopédicos que prevalecen en la misma.

El entorno en el que se han realizado las investigaciones es un entorno hospitalario, puesto que se trata de una enfermedad neurodegenerativa con tratamiento paliativo y pautas clínicas.

En cuanto a la bibliografía seleccionada para este trabajo, se ha incluido aquella literatura que está relacionada con síntomas logopédicos en la ataxia de Friedreich, aquella que habla sobre la propia enfermedad, la literatura actual, de 15 años de antigüedad como máximo y, se ha tenido en cuenta que toda esta literatura se encuentre publicada en revistas de calidad y con fiabilidad. Ha quedado excluida toda aquella información que no cumple los criterios descritos.

En primer lugar, se han analizado 27 artículos, de los cuales 5 han sido excluidos bien por no presentar aspectos relevantes respecto al tema tratado o bien por no adecuarse a los objetivos del presente estudio. Uno fue excluido debido a que su antigüedad era superior a lo establecido previamente (Fig.1. Diagrama de flujo).

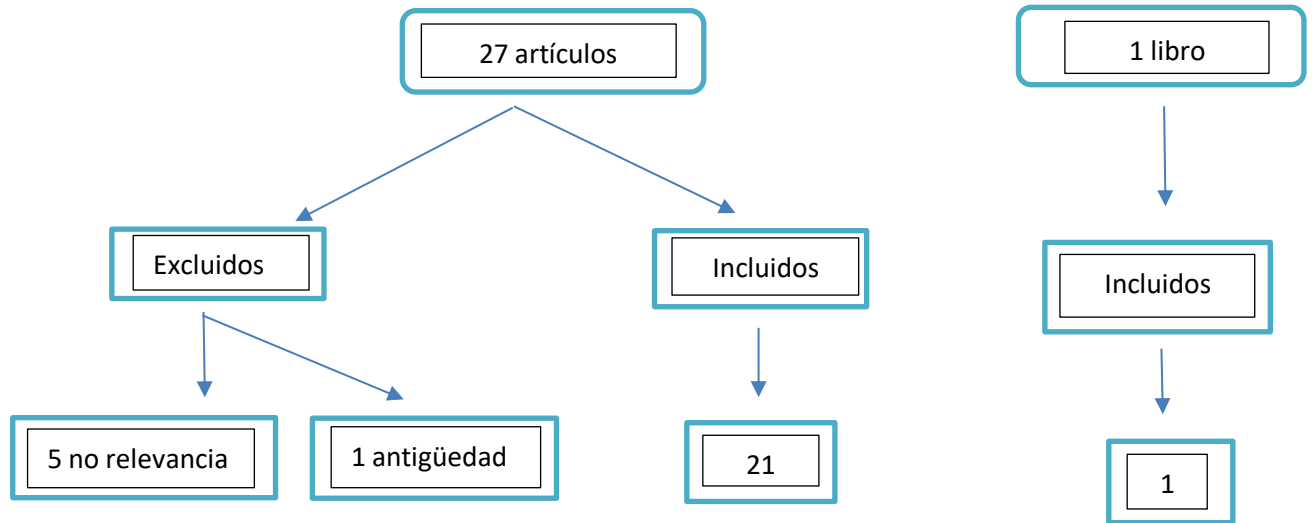


Fig.1. Diagrama de flujo.

Las variables que forman el presente estudio se pueden clasificar en cuantitativas y cualitativas.

Las variables cuantitativas que se manejan son: la edad de los diferentes participantes en los estudios, los años transcurridos desde el inicio de la enfermedad en dichos participantes y su sexo.

En cuanto a las variables cualitativas se emplean: la predisposición de estos individuos en la realización de las diferentes evaluaciones llevadas a cabo en los estudios, la gran diversidad de la enfermedad, que provoca a los participantes diferentes síntomas en las distintas etapas y el idioma empleado para la realización de los diferentes estudios.

RESULTADOS

Tras el análisis de la literatura seleccionada para llevar a cabo esta revisión bibliográfica, se presentan en la siguiente tabla los datos más relevantes obtenidos durante el proceso de selección de la información.

En la tabla 1 de resultados se recogen los siguientes datos:

- El título del artículo del que proviene la información, así como el año de su publicación.
- El número de participantes.
- La edad.
- El tiempo de evolución de la enfermedad.
- Los síntomas:
 - Síntomas neurológicos.
 - Síntomas logopédicos.
- La frecuencia de individuos con ataxia de Friedreich afectados con síntomas logopédicos según la muestra de estudio.
- La evaluación.
- Las consecuencias.
- La Intervención logopédica.

Tabla 1. Resultados.

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica		
Dysphagia and swallowing-related quality of life in Friedreich ataxia (2014)	36/23-58 7-32	Pobre control muscular y motor del bolo	Dif masticar una o varias texturas	35/36 <u>97,22%</u>	AusToms	↓ calidad de vida	Maniobras posturales		
		Descoordinación	Penetración y aspiración						
	Degeneración de los núcleos relacionados con la ingesta	Dif tragar	RBHOMS					Considerar estrategias que restringen el ámbito social	Estrategias compensatorias
		Odinofagia							
		Deglución prematura							
		Tos asfixia							
	Residuos orales faríngeos	Examen motor oral							
	Bolo incontrolado								
Disfunción lingual									
Dysphagia in Friedreich Ataxia (2017)	60/- 3-32	Degeneración del cerebelo	Regurgitación nasal	59/60 <u>98%</u>	Swallowing-Related QOL	Aspiración no predecible	Estrategias compensatorias		
		Espasticidad	↓ de la elevación palatina						
	Debilidad	Reflejo de deglución faríngeo tardío	Examen motor oral					Comida apropiada	
	Sensibilidad faríngea y laríngea reducida	Bronquitis y neumonía							
		Disfunción lingual	Videofluoroscopia study of Swallowing						
		↓ del aclaramiento de alimentos en estructuras laríngeas			FDA-2				
Voice in Friedreich Ataxia (2017)	36/23-53 7-28	Espasticidad	Inteligibilidad ↓	La gran mayoría de las personas que padecen la enfermedad	CAPE-V	Disfonía leve	Mejorar estabilidad fonatoria		
		Dif control motor fino	Prosodia alterada		ADSV	Aspereza, voz aérea y tensión	Uso mayor soporte respiratorio		
			Electropalatografía						

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑; FDRA: Ataxia de Friedreich

Tabla 1. Resultados continuación

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica
			Imprecisión articulatoria		CSID	Control de tono deficiente	Mejorar tono vocal y control de la calidad
			Nasalidad alterada				↑ velocidad de habla
			Dificultades controlar tono				Ofrecer pautas inteligibilidad
			Longitud frases ↑				
			Fonación estrangulada por tensión				
			Mayor duración del silencio				
			Lentitud de habla y reducción de la entonación				
			Estabilidad de la voz comprometida				
Nasality in Friedreich Ataxia (2015)	37/23-58 Media: 15,7	Espasticidad	Hipernasalidad	Resonancia normal: 5/37	FARS	↓ calidad de vida	-
			Hiponasalidad	Hipernasalidad leve: 23/37	The Great Ormond Street Speech Assessment '98	Consecuencias sociales negativas	
				Hipernasalidad moderada: 4/37	Nasometer	↓ inteligibilidad	
				Hiponasalidad moderada: 4/37	One-third octave spectra analysis	Hiponasalidad relacionada con causas obstructivas	
				Hiponasalidad severa: 1/37			

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑;

Tabla 1. Resultados continuación

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica
Auditory perception in individuals with Friedreich's Ataxia (2010)	14/- 3-28	-	-	-	Pruebas ABR	No afectada la detección del sonido	Audífonos inapropiados
Successful treatment of auditory perceptual disorder in individuals with Friedreich Ataxia (2010)	10/8-42 5-20	Déficit en la discriminación del habla con incremento de ruido de fondo	-	-	-	Trastorno para comprender las señales de habla en presencia de ruido de fondo	Dispositivos FM
		Importantes efectos en la percepción auditiva				Grado de procesamiento auditivo afectado correlacionado con la progresión de la enfermedad	
		Señales temporalmente distorsionadas					
		Acceso a la mitad de información de voz disponible					
Speech perception ability in individuals with Friedreich Ataxia (2008)	10/17-51 8-28	Distorsión de las respuestas del nervio coclear	-	3/10 evidencia clara de trastorno de la vía auditiva	-	-	Uso de tácticas de escucha
				9/10 puntuaciones anormales en la percepción del habla			Trabajar lectura labial
							Maximizar la transmisión de la información no auditiva

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑;

Tabla 1. Resultados continuación

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica
							Fomentar la conciencia de la importancia de condiciones de escucha óptimas
Rapid exhaustion of auditory neural conduction in a prototypical mitochondrial disease, Friedreich Ataxia (2018)	37/- -	Inteligibilidad al percibir el habla en presencia de ruido de fondo	-	Patrón ABR el 38% de los pacientes	Pruebas ABR	Empeoramiento progresivo de la conducción anormal en las vías auditivas ↓ de la inteligibilidad del habla en presencia de balbuceos	Implante Coclear rara vez indicado
Clinical measures of Dysarthria in Friedreich Ataxia (2010)	-/- -	-	Deficiencias en articulación	100%	Pata and Pataka test	-	-
			Cambios entonación		AIDS		
			Cambios velocidad del habla		Cookie theft picture description task of the Boston Aphasia examination		
			Vocales prolongadas y repetición de sílabas		Examen motor oral FARS		
The scale for the assessment and rating of ataxia correlates with dysarthria assessment in Friedreich's ataxia (2012)	22/36.1+-12 3-39	-	-	-	FDA	Diferencias significativas en todos los subelementos de la voz	Prevenir la incompreensión del habla y los problemas de comunicación incapacitantes
					SARA		
					ADS		

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑;

Tabla 1. Resultados continuación

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica
Speech and Language Disorders in Friedreich Ataxia: Highlights on Phenomenology, Assessment, and therapy (2020)	-/- -	Incompetencia velofaríngea	Imprecisión consonante	Afecta hasta el 84-100% de los pacientes	SARA	Mala calidad de vida	Dar instrucciones sobre posturas correctas y modificaciones en el ambiente
		Velocidad de procesamiento lenta	Hipernasalidad		Munich Intelligibility Profile		
		Dificultades en la formación de conceptos	Variación anormal del tono		BODyS		
		Problemas visoperceptivos y visoconstructivos	Mantenimiento de la sonoridad		FARS		
↑ del apoyo respiratorio y de la longitud de la frase							
			↑ de la tensión				
Dysarthria in Friedreich's Ataxia: A Perceptual Analysis (2010)	38/23-58	Combinación de componentes atáxicos/espásticos y flácidos	Conjunto heterogéneo de disfunciones de habla	-	ASSIDS	Los trastornos más graves se distinguieron por la presencia de un aumento de la afectación velofaríngea frente a la laríngea	-
	7-32						

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑;

Tabla 1. Resultados continuación

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica
Voicing status of Word final plosives in Friedreich's Ataxia (2007)	10/22-45	-	Percepción errónea del estado de la voz en una oclusiva al final de palabra	91-100%	-	La duración de las vocales es una de las variables predictoras con mayor impacto en la percepción	Trabajo de creciente complejidad articulatoria
	-	Terapia para mejorar la inteligibilidad de las oclusivas finales de palabra, centrándose en la distinción de la longitud de las vocales					
	-	Estudiar parámetros acústicos para obtener información sobre intervenciones terapéuticas adecuadas					
Friedreich Ataxia: Dysarthria Profile and Clinical Data (2013)	21/16-70	-	Inestabilidad vocal	Le media de inteligibilidad de estos pacientes ronda el 94,5%	SARA	Las tareas que requieren velocidades máximas de movimiento del tracto vocal son exigentes para los sujetos con ataxia de Friedreich	-
	3-52	BoDys					
Spectral measures of the effects of Friedreich's Ataxia on speech (2011)	37/23-58	Alteración de la función respiratoria, velofaríngea, articulatoria y laríngea	Ininteligibilidad	+90%	The Grand Father Passage	Las tareas de habla son más útiles para detectar los efectos de la ataxia de Friedreich en la producción del habla	-
	7-28					Diadococinesias criticadas debido a que los movimientos son diferentes a los	

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑;

Tabla 1. Resultados continuación

Artículo	Nº participantes/Edad Tiempo de evolución de la enfermedad (años).	Síntomas Neurológicos	Síntomas Logopédicos	Frecuencia de individuos FDRA afectados con síntomas logopédicos según la muestra del estudio	Evaluación	Consecuencias	Intervención Logopédica
						que se producen durante el habla	
Evaluating the progression of Friedreich Ataxia and its treatment (2009)	-/- -	-	-	-	ICARS FARS SARA	Necesario incluir escalas de calidad de vida	-

Abreviaturas: número: nº; dificultad: dif; reducción: ↓; aumentar: ↑;

Tras el análisis de los datos de la tabla 1. Resultados, se exponen los resultados en relación con los objetivos planteados al inicio del presente trabajo.

En lo concerniente a la sintomatología neurológica presente en la ataxia de Friedreich, son 10 los artículos (47,61%) en los que se hace referencia a estos síntomas neurológicos relacionándolos, en mayor o menor medida, con la sintomatología logopédica prevalente. (Fig. 2. Gráfico Artículos Síntomas Neurológicos).



Fig. 2. Gráfico Artículos Síntomas Neurológicos.

En dichos artículos se señala la existencia de multitud de síntomas neurológicos que pueden aparecer en relación con la disfagia. Síntomas como un pobre control muscular y motor del bolo, descoordinación, degeneración de los núcleos relacionados con la ingesta, degeneración del cerebelo, espasticidad, debilidad y sensación faríngea y laríngea reducida. Todo ello puede desembocar en una neumonía aspirativa^{3,6}.

La voz y la nasalidad se encuentran relacionadas en menor medida con síntomas neurológicos, entre los que se podría destacar únicamente la espasticidad^{18,19}.

Los problemas auditivos, presentan una gran base de sintomatología neurológica, dentro de lo que destaca la distorsión temporal de las señales auditivas que presentan estos sujetos, lo cual tiene importantes efectos en la percepción auditiva y en el acceso a la información, sobre todo cuando se produce un incremento en el ruido de fondo¹⁵⁻¹⁷. Todos estos síntomas son provocados debido a la distorsión en las respuestas del nervio coclear¹⁷.

Finalmente, en lo que a la disartria se refiere, existen aspectos neurológicos característicos de este síntoma logopédico como puede ser: la alteración de la función respiratoria, de la laríngea, de la velofaríngea y de la articularia, lo que provoca la mayor parte de la sintomatología visible de la disartria¹². Además, existe una combinación de componentes

tanto atáxicos, como espásticos y flácidos que provocan el fenotipo clínico de la enfermedad⁹. Igualmente se aprecia, en estos pacientes, una velocidad de procesamiento menor a la de las personas normotípicas, así como dificultades en la formación de conceptos y problemas tanto visoperceptivos como visoconstructivos. Todo ello provocado por diversas alteraciones orgánicas a nivel neurológico¹⁰.

En lo referente a los síntomas logopédicos prevalentes en la ataxia de Friedreich, de los 21 artículos seleccionados, 15 describen síntomas de carácter logopédico presentes en el transcurso de la enfermedad, es decir, un 71,4% de los artículos analizados hacen referencia a síntomas de carácter logopédico (Fig. 3. Gráfico Síntomas Logopédicos).

Dentro de estos síntomas destacan:

- La disartria⁷⁻¹³. Síntoma logopédico mayoritario, ya que se trata en un 33,3% de los artículos.
- Las alteraciones auditivas¹⁴⁻¹⁷. Síntoma considerado poco común en la ataxia de Friedreich, que se describe en un 19 % de los artículos.
- La disfagia^{3,6}. Síntoma que se describe en el 9,5% de los artículos que se analizan en este estudio.
- La voz¹⁹. Aspecto que se analiza en el 4,7% de los artículos.
- Las alteraciones en la nasalidad¹⁸. Trastornos que se abordan en un 4,7% de los estudios que se han manejado.

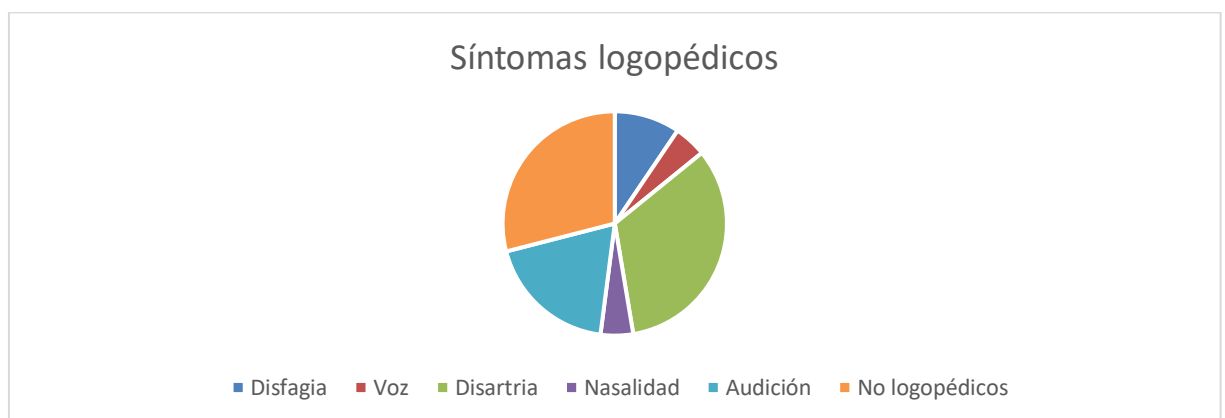


Fig. 3. Gráfico Síntomas Logopédicos.

En el análisis de la disfagia como síntoma de carácter logopédico, se han manejado dos estudios en los que participaron un total de 96 individuos con edades comprendidas entre los 23 y 58 años. Todos ellos eran pacientes con ataxia de Friedreich que presentaban un tiempo

de evolución de la enfermedad de entre 3 y 32 años. Una gran mayoría de ellos (entre un 97,22% y un 98%) presentaron diferentes síntomas relacionados con dificultades deglutorias, lo que pone de manifiesto el amplio porcentaje de pacientes con ataxia de Friedreich que padecen disfagia a lo largo de la enfermedad^{3,6}. Estos pacientes mostraban una gran variabilidad sintomática relacionada con las dificultades deglutorias susceptibles de aparecer en todas las fases de la deglución (oral, faríngea y esofágica)³. Todos los pacientes presentaron, en mayor o menor medida, síntomas característicos de la disfagia orofaríngea, como pueden ser: dificultad al tragar, odinofagia, dificultades en el control del bolo, reflejos deglutorios tardíos, diversas disfunciones en las estructuras orofaciales, tos o asfixia y residuos, que pueden generar neumonía, una causa de muerte a tener en cuenta en la ataxia de Friedreich (10%). En cuantiosas ocasiones, esta neumonía se produce debido a penetraciones y aspiraciones, tanto predecibles como no predecibles, que pueden presentarse en cualquier etapa de la enfermedad. Se debe señalar que todos estos síntomas son progresivos y que empeoran durante el transcurso de la ataxia^{3,6}. Adam P Vogel et al.³ y Megan J. Keage et al.⁶ indicaron que se produce un gran deterioro en la calidad de vida de los pacientes que presentan disfagia. Asimismo, manifiestan dudas sobre si la intervención logopédica, tanto en el uso de maniobras posturales, como en el uso de estrategias compensatorias, es adecuada. La utilización de estas técnicas empeora sustancialmente la calidad de vida de los pacientes, ya que, aunque mitiga el riesgo que supone la disfagia, contribuye a restringir o anular el ámbito social de estos enfermos, provocándoles aislamiento y sentimientos de desesperanza y de reducción de la autoestima^{3,6}.

Por lo que respecta a la voz, se realizó un único estudio en el que participaron 36 personas que presentaban un tiempo de evolución de la enfermedad de 7 a 28 años y cuya edad estaba comprendida entre los 23 y los 53 años. La mayoría de los pacientes presentó algún tipo de alteración vocal, generalmente disfonía, aunque de carácter débil. No se notificaron casos de alteraciones graves de la voz. La voz de los enfermos con ataxia de Friedreich se caracteriza por presentar aspereza debido a la vibración irregular de las cuerdas vocales; escape aéreo, que se observa debido a la presencia de un ruido auditivo; y tensión, como consecuencia de la espasticidad y la compensación por la inestabilidad del tono y las interrupciones vibratorias. Todo ello se debe, entre otras causas, a un control motor fino deficiente y a la gran espasticidad y debilidad que presentan estos enfermos, aspectos que van progresando a

medida que avanza la enfermedad. Estos pacientes presentan, también, dificultades a la hora de controlar el tono, por lo que la calidad y estabilidad de la voz se encuentran comprometidas. La inteligibilidad se encuentra reducida debido a la alteración de la prosodia (monotonía). También existe una evidente imprecisión articulatoria y son comunes las alteraciones de la nasalidad¹⁹.

Matthew L. Poole et al.¹⁸, estudió la nasalidad en un total de 37 pacientes afectados con ataxia de Friedreich, que presentaban una media de 15,7 años de evolución de la enfermedad y que tenían una edad comprendida entre los 23 y los 58 años. Estos enfermos mostraron, en su mayoría, hipernasalidad (27/37), aspecto que ayuda a agravar su patología vocal, ya que reduce la inteligibilidad, y provoca una reducción de la calidad de vida con consecuencias sociales negativas. Esta hipernasalidad se atribuye al deterioro de la función velofaríngea y a la flacidez causada por la degeneración de uno o más núcleos de los pares craneales responsables de la inervación velofaríngea. También se aprecia la presencia de hiponasalidad (5/37), que se atribuye a causas de carácter obstructivo que provocan una reducción del flujo de aire nasal. Estos pacientes pueden experimentar una hiponasalidad intermitente causada por la falta de sincronización del cierre velofaríngeo provocado por la descoordinación del velo del paladar.

Las alteraciones auditivas se evaluaron a un total de 71 pacientes que presentaban un tiempo de evolución de la enfermedad de entre 3 y 28 años y una edad comprendida entre los 8 y los 51 años. Se llegó a la conclusión de que las alteraciones auditivas eran un síntoma común en la ataxia de Friedreich, aunque la mayoría de ellos mostrara en la detección del sonido niveles normales. La presencia de este trastorno hace que la calidad de vida disminuya drásticamente. Estas dificultades auditivas se basan en la presencia de una neuropatía auditiva con disincronía del disparo neural que dificulta la discriminación del habla, sobre todo ante la presencia de ruido de fondo, lo que implica que las señales acústicas se perciban como temporalmente distorsionadas¹⁴⁻¹⁷. Las estructuras cocleares se encuentran preservadas, pero existe un daño selectivo en el nervio coclear, que afecta al tronco cerebral^{14,16,17}. Esta distorsión empeora progresivamente con el transcurso de la enfermedad. Sin embargo, la detección del sonido no se encuentra afectada y la gravedad de la neuropatía se correlaciona con la dificultad que presente el paciente para entender el habla¹⁴⁻¹⁷. Según Gary Rance et al.¹⁴, el procesamiento auditivo básico de estos sujetos reveló que la capacidad de percibir los

cambios rápidos en señales auditivas a lo largo del tiempo se encuentra gravemente comprometido.

Finalmente, se realizaron diferentes estudios de disartria con un total de 128 pacientes, que presentan un tiempo de evolución de la enfermedad de entre 3 y 52 años y una edad comprendida entre los 16 y los 70 años, si bien, no todos los estudios se basan en el análisis de una muestra de población. La disartria es un síntoma que padecen entre el 84% y el 100% de los individuos afectados con ataxia de Friedreich. Afecta principalmente a la inteligibilidad del habla y provoca, por tanto, una disminución de la calidad de vida⁷⁻¹³. La disartria aparece en un intervalo entre los dos y los cinco años desde el inicio de la enfermedad¹³. Esta disartria presenta una gran heterogeneidad clínica¹². Según Joanne Folker et al.⁹ la disartria en la ataxia de Friedreich se compone por un conjunto heterogéneo de disfunciones del habla, y puede clasificarse, según sus perfiles de habla en tres subgrupos diferentes: un subgrupo 1 que es el mayoritario, caracterizado por presentar síntomas leves como: imprecisiones consonánticas, variación del tono, inteligibilidad, soporte respiratorio y longitud de la frase reducidos; un subgrupo 2 cuyos síntomas son más graves puesto que muestran incompetencia velofaríngea, tono, longitud de la frase y soporte respiratorio muy reducidos, además de hipernasalidad; y un subgrupo 3 cuyos síntomas son más graves ya que se caracterizan por un incremento de la tensión estrangulada, hipernasalidad y alteración del mecanismo laríngeo. A grandes rasgos, esta disartria se suele clasificar como disartria mixta, ya que es una mezcla entre disartria flácida-atáxica o mezcla de flácida, espástica y atáxica. Su habla suele presentar una inestabilidad vocal llamativa, variaciones de tono, imprecisiones articulatorias que reducen la inteligibilidad y cambios en la velocidad de habla⁷. También destaca la percepción errónea en una oclusiva al final de palabra que presentan estos sujetos y que dificulta su inteligibilidad, rondando ésta más del 90%⁸.

En lo que respecta a los principales métodos de evaluación utilizados en la ataxia de Friedreich, un total de 13 artículos (61,9%) muestra, de forma explícita, los diferentes métodos de evaluación empleados para valorar los síntomas logopédicos analizados en los diferentes estudios. En los 8 artículos restantes (38,1%) no se hace referencia a los métodos de evaluación empleados, bien porque no se utilizan, o bien porque no son relevantes para el estudio llevado a cabo. (Fig 4. Gráfico Pruebas Logopédicas.)

Según Martin B. Delatycki²⁰, existen tres principales baterías de evaluación que se usan en esta enfermedad y que pueden manejar para realizar la evaluación de síntomas logopédicos (SARA, ICARS y FARS).

Para cada síntoma logopédico destacan algunas pruebas de evaluación que se utilizan con asiduidad, como pueden ser:

- Las pruebas ABR en las alteraciones de la audición^{14,15}.
- Diversas pruebas como la videofluoroscopia, el examen motor oral o pruebas como AusToms, el RBHOMS o el Swallowing Related QOL, para la disfagia^{3,6}.
- El uso del CAPE-V, y las pruebas ADSV y CSID para la voz¹⁹.
- Pruebas como el FARS, el nasometer o el test "The Great Ormond Street Speech Assessment'98" en las alteraciones de la nasalidad¹⁸.
- Para la disartria, existen multitud de instrumentos de evaluación estableciéndose como los más importantes SARA, FARS e ICARS²⁰.

Además de esos instrumentos evaluadores, existen otras pruebas con menos relevancia que las anteriores, pero que pueden servir para analizar objetivamente aspectos logopédicos como: "Pata and Pataka test", "AIDS", "Cookie theft picture description task of the Boston Aphasia examination", "FDA", un examen motor oral, "Munich Intelligibility Profile", "BOdyS", "MUP online" y "The Grand Father Passage"^{7,10,11,12,13}.

El test de evaluación "AIDS" no presenta unos tiempos ideales para su uso en ataxia de Friedreich, debido a la naturaleza fatigable de esta población. El examen motor oral y la prueba "Pata and Pataka test" presentan un rango de puntuaciones relativamente limitado. Por su parte, la prueba "Cookie theft picture description task of the Boston Aphasia examination" no ha demostrado diferencias entre la población con ataxia de Friedreich y el grupo control. Por todo esto, se desaconseja el uso de todas las baterías de evaluación anteriores con individuos afectados por la ataxia de Friedreich. El resto de los instrumentos utilizados para evaluar en disartria sí que presentan unos resultados objetivos en la evaluación de los síntomas logopédicos en la ataxia de Friedreich⁷.



Fig. 4. Gráfico Pruebas Logopédicas.

En lo referente a la intervención logopédica, la literatura seleccionada no refleja, de forma explícita, la posible intervención logopédica que se puede llevar a cabo o que fuera recomendable. Sin embargo, en 10 artículos (47,6%) se dejan entrever algunas orientaciones de hacia dónde se puede enfocar. (Fig. 5. Gráfico Artículos Intervención Logopédica.)

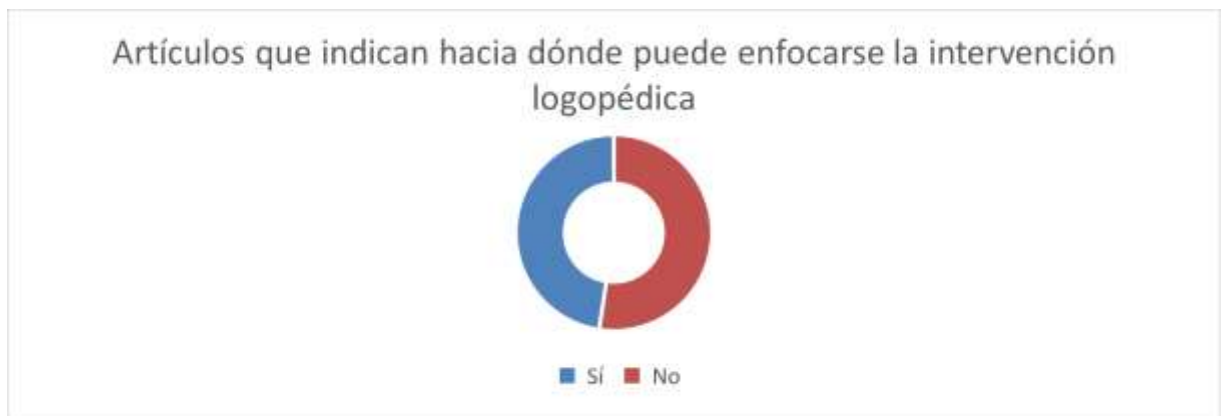


Fig. 5. Gráfico Artículos Intervención Logopédica.

Por lo que respecta a la intervención logopédica para abordar los síntomas que aparecen en la ataxia de Friedreich, encontramos diferentes estrategias según el síntoma que se trate. Así, para intervenir la disfagia, está recomendado el uso de maniobras posturales y de diferentes estrategias compensatorias que faciliten y provoquen una deglución segura, tales como introducir modificaciones en la dieta, o evitar determinadas texturas; siempre teniendo en cuenta cómo estos cambios afectan a la calidad de vida de la persona^{3,6}.

Como intervención logopédica dentro del área de la voz, se podrían ofrecer pautas para mejorar la inteligibilidad, y terapias enfocadas a aumentar la velocidad del habla, además de un trabajo del tono vocal que ayude al paciente a mejorar la estabilidad fonatoria¹⁹.

En aquellos pacientes con ataxia de Friedreich que presenten neuropatía auditiva, la intervención logopédica irá destinada al trabajo de la lectura labial, para facilitar la comprensión; al uso de tácticas de escucha e instrumentos que se ha demostrado que son favorables en ataxia de Friedreich, como los dispositivos FM; y a enseñar al paciente cuáles son las condiciones óptimas de audición para que pueda aprovecharlas¹⁴⁻¹⁷.

Finalmente, en relación con la disartria, la intervención logopédica podrá enfocarse tanto en dar instrucciones sobre las posturas más adecuadas y las modificaciones necesarias para que el ambiente sea favorable, como a tratar la inteligibilidad, el control vocal y la prosodia mediante instrucciones y feedback¹⁰. Además, sería interesante realizar un trabajo de creciente complejidad articulatoria⁸. También, desde el punto de vista logopédico, se podrían proponer labores de prevención de la disartria, con el fin de reducir lo máximo posible el inicio de la misma y los problemas de comunicación e incomprensión del habla que estos pacientes presentan¹¹. Se podría realizar, con un enfoque logopédico, una terapia para mejorar la inteligibilidad de las oclusivas finales de palabra que se centre en la distinción de la longitud de las vocales. Sería interesante el estudio de parámetros acústicos que nos permitan obtener información sobre otro tipo de intervenciones terapéuticas más acertadas⁸.

DISCUSIÓN

Los síntomas neurológicos prevalentes en la ataxia de Friedreich son heterogéneos y dependen, en buena medida, de los síntomas clínicos que presente el paciente. Así pues, aquellos pacientes que padecen disfagia presentarán los síntomas neurológicos que presenta cualquier sujeto que padezca dicha enfermedad, aunque no esté afectado por ataxia de Friedreich, tal y como señalan en sus estudios tanto Adam P. Vogel et al.³ como Megan J. Keage et al.⁶. Aunque, es destacable, las diferencias interpuestas entre ambos autores en lo relativo a la disfagia producida por la ataxia de Friedreich, y aquella disfagia que no se encuentra derivada de esta enfermedad. Adam P. Vogel et al.³ resalta la degeneración de los núcleos relacionados con la ingesta, mientras Megan J. Keage et al.⁶ destaca la degeneración del cerebelo en general como la causante de la disfagia en la ataxia de Friedreich.

Tanto en el estudio de Adam P. Vogel et al.¹⁹ como en el de Matthew L. Poole et al.¹⁸ se indica un síntoma neurológico común en individuos afectados por ataxia de Friedreich, que es la espasticidad. Esta provoca gran parte de las afecciones vocales presentes en la ataxia de Friedreich.

El área auditiva es, quizás, la que presenta una mayor cantidad de síntomas de carácter neurológico en esta enfermedad, debido, principalmente, a la distorsión de las respuestas en el nervio coclear y en el tronco encefálico¹⁴⁻¹⁷.

Por lo que respecta a la disartria, es en sí misma es un síntoma neurológico que presenta diferentes signos tanto atáxicos, como flácidos y espásticos⁹. Lo que provoca que pueda haber una amplia variedad de síntomas neurológicos derivados de esta enfermedad.

Se puede afirmar que la disfagia es un síntoma logopédico que padecen prácticamente todos los individuos que padecen ataxia de Friedreich, como se indica en los estudios de Adam P. Vogel et al.³ y Megan J. Keage et al.⁶. En ambos artículos se destaca la reducción de la calidad de vida, el aislamiento social, las limitaciones de actividad y las restricciones de bienestar y participación social en las que se encuentran sumergidos los pacientes que padecen disfagia, debido, sobre todo, a la necesidad de utilizar estrategias de deglución seguras y modificaciones dietéticas.

Por esta causa, a la hora de seleccionar diferentes estrategias deglutorias, es recomendable que el logopeda considere el impacto que tendrá el uso de estas para la calidad de vida de las

personas y, en consecuencia, tenga en cuenta el beneficio global que le puede acarrear al paciente^{3,6}. El estudio de Adam P. Vogel et al.³ no hace referencia a las posibles aspiraciones que pueden aparecer al deglutir, y por ello, recomienda considerar las diferentes estrategias deglutorias. Por su parte, Megan J. Keage et al.⁶ sí que analiza las aspiraciones silentes que padecen estos sujetos y lo relaciona con el porcentaje de mortalidad por neumonía aspirativa que presentan. Pese a ello, también recomienda la consideración de las estrategias de deglución seguras con el fin de evitar el aislamiento social. Estos investigadores no relacionan, en su artículo, la gravedad de la disartria con la penetración y aspiración en las vías respiratorias. En cambio, Adam P Vogel et al.³ relaciona la disfagia, en concreto la alteración de los movimientos linguales, con los efectos negativos en la comunicación que presentan estos sujetos, por lo cual, sería recomendable por parte del logopeda valorar todas las áreas del lenguaje, el habla y la voz, además de la propia disfagia.

En cuanto a las alteraciones de la voz, la existencia de un único estudio hace que se limiten las posibilidades de discutir sobre los resultados. Pese a ello, cabría destacar que la disfonía leve, es, según Adam P Vogel et al.¹⁹ un síntoma que presenta la gran mayoría de las personas que padecen la enfermedad, y se trata de una voz que destaca por su aspereza, tensión y presencia de escape aéreo durante la fonación. Asimismo, en este estudio, se relaciona la falta de control preciso en los movimientos orales existentes en el habla con los problemas deglutorios de estos pacientes, lo que podría señalar la interrelación existente en la ataxia de Friedreich de los signos y síntomas logopédicos. No existe ningún otro estudio que señale lo contrario o que amplíe al de Adam P Vogel et al.¹⁹, por lo que se puede considerar una investigación un tanto incompleta y de una baja fiabilidad. A pesar de esto, existen aspectos relacionados con la voz, como la nasalidad, que sí se encuentran investigados. Según Adam P Vogel et al.¹⁹, la nasalidad es una característica que presenta la voz en los pacientes con ataxia de Friedreich, pero no determina qué tipo de alteraciones de la nasalidad presentan estos sujetos.

Por su parte, Matthew L. Poole et al.¹⁸ señala que la mayor parte de los sujetos con ataxia de Friedreich presentan una hipernasalidad leve o moderada y que, sorprendentemente, incluso existen casos de hiponasalidad, lo que complementa a lo investigado por Adam P. Vogel et al.¹⁹. Asimismo, Matthew L. Poole et al.¹⁸ relaciona la hipernasalidad con la disartria flácida y espástica, debido al deterioro de la función velofaríngea y la posible degeneración de pares craneales. Este autor también relaciona la hiponasalidad con la disartria atáxica, debido a la

falta de sincronización del cierre velofaríngeo. Todo esto indica que los síntomas logopédicos antes mencionados se encuentran todos ellos relacionados entre sí.

En lo referente a la disartria, existen discrepancias entre los distintos autores sobre el porcentaje de personas con ataxia de Friedreich que padecen este síntoma. Arunjot Singh, MS et al.⁷ señala que la frecuencia de individuos afectados es del 100%, mientras que Tommaso Schirinzi et al.¹⁰ sitúa este porcentaje entre el 84 y el 100%. Por su parte Kristin M. Rosen et al.¹² lo sitúa en un porcentaje superior al 90%, y B.E Blaney et al.⁸ considera que este porcentaje se encontraría entre el 91% y el 100%. Por lo tanto, y aunque no existe un acuerdo en el porcentaje de individuos afectados, se puede observar que los cuatro autores sí están de acuerdo en que el porcentaje es muy elevado. Tanto las investigaciones de Joanne Folker et al.⁹, como las de Kristen M. Rose et al.¹² y Tommaso Schirinzi et al.¹⁰ están de acuerdo en que la disartria puede presentar una gran heterogeneidad clínica con síntomas tanto atáxicos, como espásticos y flácidos. Kristen M Rosen et al.¹² considera, en su estudio, que estos síntomas no corresponden a un solo tipo de disartria, pero no concreta si es porque esta heterogeneidad se presenta a medida que evoluciona la enfermedad o porque existen diferentes subgrupos de disartria. Joanne Folker et al.⁹, en cambio, sí que clasifica la disartria en tres subgrupos diferenciados por sus perfiles de habla. Estas pequeñas discrepancias entre los diferentes autores sobre la clasificación de la disartria en la ataxia de Friedreich pueden deberse a la falta de estudios concluyentes que permitan una clasificación fiable y objetiva.

La gran mayoría de los estudios de disartria en ataxia de Friedreich ponen de manifiesto la inteligibilidad como característica fundamental^{7,8,10,11,13} que influye de forma directa y sustancial en las habilidades comunicativas, eficacia y calidad, de los sujetos que lo padecen. Esta inteligibilidad parece estar en mayor medida reducida en los fonemas oclusivos que se encuentran al final de palabra^{8,10}. Como se ha señalado anteriormente, la eficacia y la calidad de la comunicación verbal se encuentran relacionadas con los déficits motores del habla, al igual que la voz y la deglución¹³. Finalmente, Tommaso Schirinzi et al.¹⁰ señala que la disartria suele comenzar 2 años después del inicio de la enfermedad, mientras que Bettina Brendel et al.¹³ sitúa la aparición de los déficits motores entre los 2 y los 5 años desde el inicio de la misma. En conclusión, todos los estudios reflejan que la disartria es la característica clínica fundamental en la ataxia de Friedreich⁷⁻¹³.

En cuanto a la audición, los artículos analizados muestran que las personas que padecen ataxia de Friedreich presentan una dis-sincronía en el disparo neural de las vías centrales, pero que presentan una detección sonora normal. Las estructuras cocleares se encuentran conservadas y existe un daño en el nervio auditivo¹⁴⁻¹⁷. Además, el grado de afección del procesamiento auditivo se encuentra correlacionado con la progresión de la enfermedad¹⁶. Gary Rance et al.¹⁴ desaconseja el uso del audífono en este tipo de pacientes, ya que no supondría ninguna mejora, Fabrice Giraudet et al.¹⁵, en cambio, considera que el implante coclear puede mejorar la calidad de vida solo de algunos de los pacientes, por lo que aconseja su uso con cautela. Finalmente, Gary Rance et al.¹⁶ en otro de sus artículos, se decanta por la utilización de los dispositivos de FM como la mejor alternativa para los pacientes con ataxia de Friedreich que padezcan neuropatía auditiva.

En la evaluación de la disfagia, se utiliza una amplia variedad de test o pruebas para su valoración. Adam P. Vogel et al.³ utiliza el “AusTOMS”, herramienta que evalúa tanto el deterioro de la función, como la participación, la actividad y el bienestar, y, además, el “RBHOMS” que describe la presencia de dificultades y cambios en la deglución. Tanto en este estudio como en el realizado por Megan J. Keage et al.⁶ se utiliza un examen motor oral de las funciones orofaciales. En esta investigación se utiliza además un análisis más instrumental como es la videofluoroscopia, un cuestionario sobre deglución (“Swallowing Related QOL”) y el “FDA-2” que consiste en una evaluación de la función oromotora. Todas estas pruebas tienen gran utilidad logopédica y pueden utilizarse dentro de la profesión para el diagnóstico y evaluación clínicas.

La evaluación de la voz se ha llevado a cabo mediante un análisis perceptual con “CAPE-V” por parte de un observador. También mediante un análisis instrumental con el programa informático “Analysis of Dysphonia in Speech and Voice” (“ADSV”), que capta las cualidades vocales, y con el programa “CSID” que estima el grado de severidad vocal. De todos estos estudios solo presenta utilidad logopédica el “CAPE-V”, mientras que los otros dos necesitarían una gran especialización por parte del logopeda para poder comprender los resultados y llevarlo a cabo¹⁹.

La evaluación de la nasalidad se realizó primeramente mediante “The Friedreich Ataxia Rating Scale” (“FARS”), escala utilizada para valorar la severidad de la enfermedad. Esta escala tiene un gran interés, dado que analiza diferentes síntomas logopédicos. También se llevó a cabo

un análisis instrumental mediante la utilización del “Nasometer”, para evaluar los niveles de resonancia nasal. Se utilizó además “The Great Ormond Street Speech Assessment ‘98” con la finalidad de efectuar un análisis perceptual de los participantes mediante la utilización de muestras de habla en las que se evaluó la resonancia. Finalmente se utilizó un análisis acústico mediante “One third octave spectra analysis”, que es un programa acústico que analiza la intensidad respecto a la frecuencia fundamental. Tanto el “Nasometer” como “The Great Ormond Street Speech Assessment ‘98” tienen utilidad logopédica, puesto que evalúan un aspecto fundamental en logopedia: la resonancia. En cambio, “One third octave spectra analysis” no es un procedimiento de evaluación con interés logopédico¹⁸.

En cuanto a la audición, se ha utilizado como método evaluativo, tanto por Gary Rance et al.¹⁴ como por Fabrice Giraudet et al.¹⁵ las pruebas “ABR”, que consisten en que el paciente escuche un sonido mediante unos cascos a la vez que unos electrodos recogen la respuesta del tronco cerebral. Esta prueba presenta utilidad logopédica, puesto que sus resultados son cruciales para enfocar una terapia, aunque el logopeda no es el profesional indicado para llevarlo a cabo.

La disartria, por ser el síntoma logopédico más prevalente en la ataxia de Friedreich, es el que presenta más y más variados métodos de evaluación. Dentro de las escalas más generales en ataxia de Friedreich destaca “SARA”, que es una escala que mide la severidad de la ataxia, así como las escalas “ICARS” y “FARS”^{7,10,11,13,20}. Estas escalas sí que presentan utilidad logopédica, ya que, al evaluarse la severidad de la ataxia de Friedreich en general, se valoran componentes logopédicos.

Además de esas escalas generales, aparecen otras más específicas como el “Pata and Pataka test” que consiste en la repetición, durante un periodo de tiempo determinado, de las pseudopalabras /pata/ y /pataka/; la escala “AIDS”, que consiste en un test estandarizado que evalúa la inteligibilidad del habla; la prueba “Cookie theft picture description task of the Boston Aphasia examination”, en la que los pacientes tienen que describir una escena que sirve para valorar la inteligibilidad; y un examen motor oral ⁷. Cualquiera de estas pruebas puede usarse en pacientes que presenten ataxia de Friedreich, excepto el “Cookie theft picture description task of the Boston Aphasia examination”, si bien la prueba “Pata and Pataka test”, el examen motor oral y la escala “AIDS” presentan un rango de puntuaciones muy limitadas. Todas estas escalas pueden ser utilizadas en logopedia y tienen una gran

utilidad en la evaluación logopédica. Andreas Eigentler et al.¹¹, utilizó las escalas “FDA”, que es una prueba validada para la evaluación de la disartria, y “ADS” que evalúa la velocidad de habla, el acento de las sílabas, la duración de la pausa, la articulación imprecisa, la continuidad del volumen, la tasa de estabilidad vocal y la variación del tono. Ambas escalas tienen una utilidad notoria en logopedia, dado que se centran en aspectos puramente logopédicos. Otra escala utilizada por varios autores es “BOdyS”, que evalúa la calidad del habla (disartria) en pacientes con ataxia de Friedreich centrándose en la inestabilidad vocal^{10,13}. Finalmente, otra prueba de evaluación utilizada por Tommaso Schirinzi et al.¹⁰ es la escala “Munich Intelligibility Profile” que analiza un aspecto logopédico fundamental como es la inteligibilidad, algo que también se analiza en “The Grand Father Passage” donde, además, evalúa las disfluencias¹².

En lo referente a la intervención logopédica, y a la disfagia, Megan J. Keage et al.⁶ en su estudio muestra algunas orientaciones de cómo el logopeda puede ayudar a estos pacientes mediante el uso de modificaciones en la textura, el uso de espesantes y diversas estrategias compensatorias, que, aunque palían la disartria, no son, sin embargo, recomendables debido al impacto que presentan en la calidad de vida de estos pacientes. Esta idea coincide con la expuesta por Adam P. Vogel et al.³, que también encausa el trabajo logopédico hacia las estrategias de deglución segura y las modificaciones de la dieta. El logopeda, por tanto, tiene que valorar cómo su intervención puede afectar a todos los ámbitos de la vida del paciente y debe hacer un análisis de riesgo versus beneficio.

Adam P Vogel et al.¹⁹ en su estudio relativo a la voz en la ataxia de Friedreich destacó la necesidad para el logopeda de la creación de dianas terapéuticas para poder mejorar la conciencia de la trayectoria de la enfermedad. Asimismo, indicó que los tratamientos que se utilicen para mejorar la función comunicativa deben considerar: la mejora de la estabilidad fonatoria mediante el uso de un mayor soporte respiratorio, la mejora del tono vocal y el control de calidad. Además, es muy recomendable utilizar métodos terapéuticos encauzados a aumentar la velocidad del habla. Estas pautas no tienen más base que este estudio, pero tampoco existen otros estudios que nieguen su efectividad.

Como ya se ha comentado anteriormente, en lo referente a la intervención logopédica en los problemas de audición, se desaconseja el uso de audífonos por su ineficacia en este trastorno¹⁴. También se destaca la dudosa efectividad del implante coclear, indicado únicamente para algunos pacientes muy concretos¹⁵. El tratamiento más satisfactorio se basa,

por tanto, en la utilización de dispositivos FM¹⁶. El logopeda puede comenzar su intervención tomando como base la rehabilitación del implante coclear y aprovechando al máximo las pautas correctas de utilización del dispositivo de FM. En el estudio llevado a cabo por Gary Rance et al.¹⁷ en contraposición con los otros tres estudios relativos a la audición, se pone de manifiesto la necesidad por parte del logopeda del uso de tácticas de escucha y de fomento de la lectura labial, así como la maximización de la transmisión de la información no verbal y el ofrecimiento de pautas para la concienciación de las condiciones óptimas de audición. Todo ello facilitará la consecución de información por otras vías complementarias a la auditiva, consiguiendo suplir o atenuar las dificultades en la audición.

Entre los diversos artículos de disartria analizados, solo tres de ellos señalan posibles líneas que se pueden tener en cuenta durante la intervención logopédica^{8,10,11}. Andreas Eigentler et al.¹¹ en su estudio, pone de manifiesto cómo se pueden prevenir los problemas de comunicación incapacitantes y la inteligibilidad del habla mediante estrategias logopédicas adaptadas a pacientes con ataxia de Friedreich. Por su parte, Tommaso Schirinzi et al.¹⁰ también hace referencia al tratamiento de la inteligibilidad del habla mediante la logopedia usando la retroalimentación y las instrucciones para el control vocal y la prosodia, y señala la importancia de que el logopeda dé instrucciones sobre las posturas más adecuadas y las modificaciones del ambiente necesarias. Finalmente, B. E. Blaney et al.⁸, al igual que sus compañeros, señala una terapia para mejorar la inteligibilidad, en este caso, de las oclusivas al final de palabra, como un posible enfoque de la intervención logopédica. Además, señala, como novedad, el trabajo con una creciente complejidad articulatoria, aspecto no tratado por ninguno de los artículos previamente mencionados. De igual modo, B.E. Blaney et al.⁸ señala la importancia del estudio de parámetros acústicos para obtener información sobre intervenciones terapéuticas efectivas, aspecto fundamental para la rehabilitación logopédica.

En cuanto a las limitaciones del estudio, hay que señalar la escasez de material bibliográfico disponible sobre este tema, a lo que hay que añadir la lengua en la que se encuentran publicados los estudios, que es mayoritariamente el inglés. También es necesario señalar que algunos de los estudios utilizados han desarrollado su metodología en idiomas diferentes del español, lo que puede suponer que haya aspectos fonéticos de la propia lengua que no se puedan extrapolar a otra.

En todos los artículos relativos a los objetivos anteriores se señala la necesidad imperiosa que existe de realizar un mayor número de estudios, ya que la información disponible es escasa y en buena parte antigua y basada en estudios de poca calidad y fiabilidad. Algunas de estas informaciones, como, por ejemplo, el artículo de Adam P. Vogel et al.¹⁹ no se ha podido contrastar con ningún otro estudio disponible hasta la fecha, lo que supone que la información disponible tanto sobre esta enfermedad, como sobre los síntomas logopédicos prevalentes, sea poco fiable.

Esto abre la puerta a futuras investigaciones que puedan dar pie al contraste de datos y a la indagación sobre nuevos aspectos tanto médicos, como de carácter logopédico, en esta enfermedad tan desconocida y tan poco investigada. Sobre todo, se propone la investigación de posibles alternativas terapéuticas, como puede ser la logopedia, y de técnicas y estrategias que se puedan utilizar para paliar los efectos de la ataxia de Friedreich y que sean beneficiosas y efectivas para el paciente.

CONCLUSIONES

Después de realizar una revisión sistemática de todos los artículos analizados, se pueden extraer las siguientes conclusiones:

1. Los síntomas logopédicos que se asocian a la ataxia de Friedreich aparecen en todas las personas que padecen dicha enfermedad, en mayor o menor medida, y se encuentran interrelacionados entre sí.
2. Los principales síntomas logopédicos que aparecen en la ataxia de Friedreich son: la disfagia, la disartria, los problemas auditivos, las alteraciones vocales y las alteraciones en la nasalidad.
3. Existen muy pocos estudios que analicen en profundidad la ataxia de Friedreich, y son menos los que proponen posibles líneas de tratamiento no farmacológico. Esto provoca que no se hayan desarrollado tratamientos eficaces para muchos de los síntomas que presenta esta enfermedad.
4. A la hora de programar cualquier intervención logopédica habrá que tener en cuenta la influencia de la misma en la calidad de vida de los pacientes, ya que, en ocasiones, determinadas intervenciones, como el uso de maniobras posturales y técnicas de deglución seguras, afectan al ámbito social de los pacientes y les provocan sentimientos de desesperanza y soledad que empeoran, todavía más, su estado anímico y psicológico.
5. Gran parte de los síntomas que presenta la ataxia de Friedreich, son de carácter logopédico, por lo que la gran cantidad de métodos de evaluación existentes para evaluar las afecciones de esta enfermedad se pueden utilizar para realizar una valoración de tipo logopédico.
6. La ataxia de Friedreich es una enfermedad que presenta una gran heterogeneidad clínica, por lo que es complicado establecer parámetros para valorar la diferente sintomatología que pueda desarrollar cada paciente y, por tanto, será difícil determinar su evolución y proponer una intervención general.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pandolfo M. Friedreich Ataxia. Archives of Neurology [Internet]. 1 de octubre de 2008;65(10). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18852343/>
2. Koeppen AH. Friedreich's ataxia: pathology, pathogenesis, and molecular genetics. J Neurol Sci [Internet]. 2011;303(1-2):1-12. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21315377/>
3. Vogel AP, Brown SE, Folker JE, Corben LA, Delatycki MB. Dysphagia and swallowing-related quality of life in Friedreich ataxia. J Neurol [Internet]. 2014;261(2):392-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24371004/>
4. Mantovan MC, Martinuzzi A, Squarzanti F, Bolla A, Silvestri I, Liessi G, et al. Exploring mental status in Friedreich's ataxia: a combined neuropsychological, behavioral and neuroimaging study. Eur J Neurol [Internet]. 2006;13(8):827-35. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16879292/>
5. Santamaría GO, Blanco BV, Serret L. Un caso de ataxia de Friedreich. Archivos de Psiquiatría [Internet]. 2008;2-4:128-139. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=3146112>
6. Keage MJ, Delatycki MB, Gupta I, Corben LA, Vogel AP. Dysphagia in friedreich ataxia. Dysphagia [Internet]. 4 de mayo de 2017;32(5):626-35. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00455-017-9804-4>
7. Singh A, Epstein E, Myers LM, Farmer JM, Lynch DR. Clinical measures of dysarthria in Friedreich Ataxia: Speech Measures in Friedreich Ataxia. Mov Disord [Internet]. 2010;25(1):108-11. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20014117/>
8. Blaney BE, Hewlett N. Voicing status of word final plosives in Friedreich's Ataxia dysarthria. Clin Linguist Phon [Internet]. 2007;21(10):759-69. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17852154/>
9. Folker J, Murdoch B, Cahill L, Delatycki M, Corben L, Vogel A. Dysarthria in friedreich's ataxia: a perceptual analysis. Folia Phoniatica Et Logopaedica [Internet]. 2010;62(3):97-103. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20424464/>
10. Schirinzi T, Sancesario A, Bertini E, Castelli E, Vasco G. Speech and language disorders in Friedreich ataxia: Highlights on phenomenology, assessment, and therapy. Cerebellum

- [Internet]. 2020;19(1):126–30. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31701351/>
11. Eigentler A, Rhomberg J, Nachbauer W, Ritzer I, Poewe W, Boesch S. The scale for the assessment and rating of ataxia correlates with dysarthria assessment in Friedreich's ataxia. *J Neurol* [Internet]. 2012;259(3):420–6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21805332/>
 12. Rosen KM, Folker JE, Murdoch BE, Vogel AP, Cahill LM, Delatycki MB, Corben LA. Spectral measures of the effects of Friedreich's ataxia on speech. *International Journal of Speech-Language Pathology* [Internet]. 9 de noviembre de 2010;13(4):329-34. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/17549507.2011.529940>
 13. Brendel B, Ackermann H, Berg D, Lindig T, Schölderle T, Schöls L, Synofzik M, Ziegler W. Friedreich Ataxia: Dysarthria profile and clinical data. *The Cerebellum* [Internet]. 13 de enero de 2013;12(4):475-84. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23315038/>
 14. Rance G, Corben L, Barker E, Carew P, Chisari D, Rogers M, et al. Auditory perception in individuals with Friedreich's ataxia. *Audiol Neurootol* [Internet]. 2010;15(4):229–40. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19893304/>
 15. Giraudet F, Charles P, Mom T, Boespflug-Tanguy O, Dürr A, Deltenre P, et al. Rapid exhaustion of auditory neural conduction in a prototypical mitochondrial disease, Friedreich ataxia. *Clin Neurophysiol* [Internet]. 2018;129(6):1121–9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29625343/>
 16. Rance G, Corben LA, Du Bourg E, King A, Delatycki MB. Successful treatment of auditory perceptual disorder in individuals with Friedreich ataxia. *Neuroscience* [Internet]. 2010;171(2):552–5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20849937/>
 17. Rance G, Fava R, Baldock H, Chong A, Barker E, Corben L, Delatycki MB. Speech perception ability in individuals with Friedreich ataxia. *Brain* [Internet]. 30 de mayo de 2008;131(8):2002-12. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/brain/awn104>
 18. Poole ML, Wee JS, Folker JE, Corben LA, Delatycki MB, Vogel AP. Nasality in Friedreich ataxia. *Clinical Linguistics & Phonetics* [Internet]. 10 de septiembre de 2014;29(1):46-58. Disponible en: <https://doi.org/10.3109/02699206.2014.954734>
 19. Vogel AP, Wardrop MI, Folker JE, Synofzik M, Corben LA, Delatycki MB, Awan SN. Voice in Friedreich Ataxia. *Journal of Voice* [Internet]. Marzo de 2017;31(2):243.e9-243.e19. Disponible en: [https://www.jvoice.org/article/S0892-1997\(16\)30017-0/abstract](https://www.jvoice.org/article/S0892-1997(16)30017-0/abstract)

20. Delatycki MB. Evaluating the progression of Friedreich ataxia and its treatment. *J Neurol* [Internet]. 2009;256 Suppl 1(S1):36–41. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19283349/>
21. Vogel AP, Folker J, Poole ML. Treatment for speech disorder in Friedreich ataxia and other hereditary ataxia syndromes. *Cochrane Database Syst Rev* [Internet]. 2014;(10):CD008953. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25348587/>
22. Serrano Aguilar P, Montón Álvarez F, Trujillo Martín M, Carrillo Fumero R, González Marrero J, Ramos Goñi JM, et al. Efectividad y seguridad de las alternativas terapéuticas frente a las ataxias degenerativas. Servicio Canario de la Salud, Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias. Santa Cruz de Tenerife: Informes, estudios e investigación. Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006.