


Abordaje en la evaluación e intervención logopédica de pacientes con ataxia de Friedreich: revisión bibliográfica

Silvia Moreno Escobar

Universidad Complutense de Madrid ✉

Narcisa Pérez NaranjoUniversidad Complutense de Madrid ✉ 

<https://dx.doi.org/10.5209/rlog.99929> Recibido: 29 de diciembre de 2024 • Aceptación: 2 de mayo de 2025 • Primera revisión: 28 de enero de 2025

Resumen: La ataxia de Friedreich (AF) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria autosómica recesiva con alteración cerebelosa. Cursa con dificultades motoras que repercuten en la marcha, el habla y la deglución, junto con alteraciones neurológicas, conductuales y cognitivas, así como síntomas cardíacos y sensorio-perceptivos. Requiere de una intervención multidisciplinar que parece evidenciar resultados positivos en las escalas de evaluación de esta ataxia y en su calidad de vida, aunque solo la fisioterapia está evidenciada científicamente debido a la importante afectación motórica con carácter degenerativo que se da en todos los casos. Otro tipo de intervenciones como las realizadas en logopedia no han sido tan ampliamente descritas, aunque se reconoce su necesidad terapéutica. Los objetivos de la presente revisión bibliográfica son estudiar las principales dificultades cognitivas, psicolingüísticas y/o de habla existentes en la enfermedad y observar los efectos descritos de la terapia logopédica en la AF, que rehabilita alteraciones como la disartria, disfagia y afectaciones lingüísticas, y su combinación con otras terapias en este trastorno. La búsqueda se basó en el método PRISMA 2020 seleccionando, tras el cribado con criterios de inclusión y exclusión, 71 referencias. En conclusión, se considera necesario continuar estudiando las características asociadas, las técnicas de evaluación e intervención, así como los efectos y la evidencia positiva de la terapia logopédica en esta ataxia ya que, al tratarse de una enfermedad considerada como “rara”, la baja incidencia y el reducido tamaño de las muestras poblacionales estudiadas complejizan el estudio y la generalización de resultados.

Palabras clave: Ataxia de Friedreich; Ataxia hereditaria; Disartria; Disfagia; Logopedia.

ENG Approaching the evaluation and intervention of patients with Friedreich's ataxia: A bibliographic review

Abstract: Friedreich's ataxia (FA) is an autosomal recessive hereditary neurodegenerative disease with cerebellar alterations. It causes motor difficulties that affect walking, speech and swallowing, together with neurological, behavioural and cognitive alterations as well as cardiac and sensory-perceptual symptoms. It requires multidisciplinary interventions that seem to show positive results in the evaluation scales of this ataxia and in its quality of life, although only physiotherapy has scientific evidence due to the significant degenerative motor deterioration that occurs in all cases. Other interventions, such as speech therapy, have not been as widely described, although their therapeutic need is recognized. The aim of the present literature review is to study which are the main cognitive, psycholinguistic and/or speech difficulties associated with the disease and to observe the described effects of speech therapy in FA, which rehabilitates alterations such as dysarthria, dysphagia and language disorders and its combination with other therapies in this disorder. The search is based on the PRISMA 2020 method, selecting 71 references after screening with inclusion and exclusion criteria. In conclusion, it is considered necessary to continue studying the associated characteristics, the evaluation and intervention techniques, as well as the effects and positive evidence of speech therapy in this ataxia since, as it is a disease considered “rare”, the low incidence and the small size of the population samples studied make the study and generalization of results more complex.

Keywords: Dysarthria; Dysphagia; Friedreich's ataxia; Hereditary ataxia; Speech therapy.

Sumario: Introducción. Metodología Resultados Alteraciones y Características de la AF. Disfunciones Lingüísticas. Evaluación médica. Intervención. Discusión. Conclusiones. Referencias.

Como citar: Moreno Escobar, S., y Pérez Naranjo, N. (2025). Abordaje en la evaluación e intervención logopédica de pacientes con ataxia de Friedreich: revisión bibliográfica. *Revista de Investigación en Logopedia* 15(2), e99929, <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.99929>

Introducción

La ataxia es una disfunción neurológica del control muscular, que dificulta el equilibrio y la coordinación necesarias para caminar, deglutir, hablar o realizar movimientos oculares y/o manuales. Surge por afectación cerebelosa, aunque pueden comprometerse otras áreas del sistema nervioso (SN) (Adarmes, 2019; Santacruz y Gavilanes, 2022).

La AF es una ataxia autosómica recesiva con neuropatía sensitiva. Fue descrita en 1863 por el médico Nikolaus Friedreich, caracterizada por alteraciones propias de las ataxias neurodegenerativas genéticas, fundamentalmente a nivel motor, sensorial, físico y cognitivo, con afectación progresiva de la marcha. Se define por la falta de coordinación cerebelosa en movimientos de inicio temprano (en torno al final de la infancia y comienzo de la adolescencia) (Creigh et al., 2019), marcha inestable y un conjunto de alteraciones neurológicas asociadas, como disartria, disfagia o las afectaciones sensoriales y musculares (Buesch y Zhang, 2022; Kuo, 2019). Es causada por una mutación genética, que consiste en repeticiones de guanina-adenina-adenina (GAA) en el gen frataxin (FXN) del cromosoma 9q con una expansión de 200-1700 tripletes, provocando el déficit de frataxina que ocasiona la neurodegeneración de la enfermedad (Adarmes, 2019; Kuo, 2019; Rezende et al., 2018, 2023; Rummey et al., 2018; Saffie et al., 2018; Santacruz y Gavilanes, 2022).

La prevalencia varía entre 1/20000 y 1/50000 (Buesch y Zhang, 2022), considerándose una patología rara. Predomina en la población caucásica (Santacruz y Gavilanes, 2022). Debido a su naturaleza neurodegenerativa, la esperanza de vida promedio es de 40 años, aunque los casos leves pueden alcanzar los 70 (Rodríguez et al., 2019).

Por último, existe una clasificación etiológica, según los distintos fenotipos (Rodríguez et al., 2019):

- a. *LOFA* ("*Late Onset Friedreich's Ataxia*"), caracterizada por la aparición tardía de sintomatología.
- b. *FARR* ("*Friedreich's Ataxia with Retained Reflexes*"), que preserva los reflejos en los miembros inferiores.
- c. Variante acadiana, que presenta un cuadro clínico más progresivo y leve.

En diversos estudios parece existir acuerdo en las dificultades motoras de la marcha, motricidad fina y orofacial en la AF (Adarmes, 2019; Buesch y Zhang, 2022; Kuo, 2019; López-Zuazo et al., 2019; Rodríguez et al., 2019; Santacruz y Gavilanes, 2022; Schirinzi et al., 2020; Schmähmann, 2019). Además, una mayor recogida de muestras ha evidenciado una afectación cognitiva y lingüística, áreas controvertidas respecto a la efectividad terapéutica. La cognición parece preservarse según Nieto et al. (2013), Dogan et al. (2016), Sayah et al. (2018) y Hernández (2019) en las pruebas *Mini-Mental State Examination* (MMSE) (Folstein et al., 1975), Escala de Inteligencia para adultos de Wechsler (WAIS-III) (1997a), *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA) (Nasreddine et al., 2005), *Multiple-choice Word Test* (MWT-B) (Lehrl, 2005) y Matrices Progresivas de Raven (Raven y Court, 1998). Autores como Corben et al. (2017) sugieren alteraciones con el *National Adult Reading Test* (NART) (Nelson, 1982), que estima el cociente intelectual (CI) verbal y el razonamiento mediante la lectura de palabras irregulares (a través del lenguaje).

A nivel atencional, las personas con AF parecen presentar buena atención selectiva (Dogan et al., 2016; Hernández et al., 2019) y sostenida (Nieto et al., 2013; Hernández, 2019), según el Test de Colores y Palabras de Stroop (Golden, 1978) y *Test Continuous Performance Task* (CPT) (Conner's, 1994), aunque otros estudios muestran dificultades en *Paced Auditory Serial Addition Test* (PASAT) (Gronwall, 1977) (Nachbauer et al., 2014; Sayah et al., 2018), que evalúa los tipos de atención mencionados, reflejando alteraciones en memoria de trabajo (MT) (Dogan et al., 2016; Sayah et al., 2018).

En relación a la memoria verbal (Mv), algunos autores obtienen resultados favorables en el test de memoria y aprendizaje verbal (Helmstaedter y Durwen, 1990), *California Verbal Learning Test* (CVLT) (Delis et al., 1978) y Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense (TAVEC) (Benedet y Alexandre, 1998) (Nieto et al., 2013; Nachbauer et al., 2014; Dogan et al., 2016; Hernández, 2019), aunque otros como Sayah et al. (2018) observan dificultades en *The Hopkins Verbal Reading Test* (HVRT) (Brandt, 1991).

Respecto a las funciones ejecutivas (FFEE) existe consenso en la alteración de velocidad de procesamiento (VP) según el tiempo de reacción (TR) y de decisión (Nieto et al., 2013; Corben et al., 2017; Hernández, 2019). Dogan et al. (2016) y Hernández (2019) exponen que el resto de componentes ejecutivos parecen no afectarse tras los resultados en la Stroop (Golden, 1978) y *Wisconsin Card Sorting Test* (WCST) (Heaton et al., 2001). Sin embargo, autores como Nieto et al. (2013), Nachbauer et al. (2014), Corben et al. (2017) y Sayah et al. (2018) sugieren dificultades en inhibición y flexibilidad cognitiva con el WAIS-III (1997a), WCST (Heaton et al., 2001), torre de Londres (Shallice, 1982), Stroop (Golden, 1978), Hayling Test (HSCT) (Burguess y Shallice, 1997), Trail Making Test (TMT) (Reitan, 1958) y PASAT (Gronwall, 1977).

Las habilidades visoperceptivas y visoespaciales parecen preservarse en tareas sencillas en la prueba *Judgment of Line Orientation* (JLOT) (Benton et al., 1955) y *Visual Object and Space Perception Battery* (VOSP) (Warrington y James, 1994), no siendo así en ítems complejas del WAIS-III (1997a) (Nieto et al., 2013; Nachbauer et al., 2014; Hernández, 2019).

En cognición social (CS), Dogan et al. (2016) encuentra con la *Faux Paus Recognition* (Baron-Cohen et al., 1999) dificultades en intencionalidad, empatía e identificación de acciones inapropiadas, mientras que esto último se halla preservado según Sayah et al. (2018), quienes revelan también un correcto reconocimiento emocional con la prueba *Social Cognition and Emotional Assessment* (SEA) (Funkiewiez et al., 2012) y el test de expresiones faciales de Ekman y Friesen (1975).

Dentro de las funciones cognitivas, las funciones lingüísticas han sido menos estudiadas en este colectivo, utilizando pruebas que no abarcan la totalidad de la dimensión psicolingüística ni todos sus niveles, sin contemplar, por ejemplo, las habilidades discursivas y pragmáticas conversacionales. Respecto a la fluidez verbal (FV), parece haber consenso en la alteración de la FV semántica (FVS) (Nieto et al., 2013; Nachbauer et al., 2014; Dogan et al., 2016; Hernández, 2019) y fonológica (FVF) con el Test de Fluidez Verbal (FAS) (Buriel et al., 2004) (Nieto et al., 2013; Nachbauer et al., 2014; Dogan et al., 2016; Sayah, 2018). Sin embargo, sobre esta última, Hernández (2019) recoge buenos resultados en el *Controlled Oral Word Association Test* (COWAT) (Benton et al., 1983). Además, Nieto et al. (2013) observan buena FVF en la variante LOFA. En relación a la FV de acción (FVA), existen conclusiones contrarias entre Nieto et al. (2013), quienes encuentran dificultades, y Hernández (2019), quien no obtiene resultados significativos.

Ambos autores encuentran preservadas las funciones léxicas y comprensivas, según tareas de denominación por confrontación visual, anáforas y el "Test de Comprensión de Oraciones de Relativo" (TCOR) (prueba del autor basada en Grossman et al., 1992 y Skeel et al., 2001).

Por último, Sayah et al. (2018) indican dificultades semánticas, en la prueba Mill-Hill (Deltour, 1993), y lectoras según la prueba Stroop (Golden, 1978).

La evaluación en este colectivo está más desarrollada médicamente con escalas generales, de uso multidisciplinar: *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia* (SARA) (Schmitz-Hubsch et al., 2006) e *International Cooperative Ataxia Rating Scale* ICARS (Trouillas et al., 1997), y específicas de AF: *Friedreich Ataxia Rating Scale* (FARS), que es la más utilizada, *Friedreich Ataxia Rating Scale neurologic examination* (FARSn), su versión modificada (FARSm) (Subramony et al., 2005) y *Friedreich Ataxia Functional Composite* (FAFC) (Lynch et al., 2005) que incluyen ítems de motilidad, cognición y actividades diarias (Rummey et al., 2020; Tai et al., 2018, 2021). También se valora la calidad de vida con escalas como la *Friedreich's Ataxia Impact Scale* (FAIS) (Cano et al., 2009) (Perez-Lloret et al., 2021). En el ámbito logopédico, no existen protocolos específicos para AF, sino que se utilizan herramientas comunes para valorar la disartria, disfonía, disfagia y alteraciones lingüísticas asociadas (Álvarez, 2017; Castillo y Muñoz, 2020; Joshy y Raján, 2023; Keage et al., 2017; Lorenzo, 2023; Rodríguez et al., 2018; Sayah et al., 2018; Schirinzi et al., 2020).

La intervención rehabilitadora es la más reciente, por lo que presenta menor evidencia y heterogeneidad de estudios, salvo la fisioterapia debido a la predominancia de las afectaciones motoras. La terapia ocupacional y logopedia se incluyen en el proceso terapéutico por las alteraciones existentes, ya que la combinación de tratamientos supone una mejoría en la calidad de vida global de los/las afectados/as, según Keage (2017) y Palacios et al. (2022). Por este motivo surge la necesidad del actual trabajo, con la finalidad de estudiar los procedimientos terapéuticos en voz, deglución, habla y lenguaje utilizados habitualmente en logopedia según la evidencia científica en dicho colectivo.

El primer objetivo de la presente revisión es recoger las principales alteraciones neurológicas, cognitivas y lingüísticas de la AF. Como segundo objetivo, se busca sintetizar los programas de evaluación e intervención logopédica evidenciados científicamente en beneficio de las personas con AF. Por último, se pretende fomentar la investigación en logopedia para mejorar la calidad de vida de estos pacientes, dado que la limitada cantidad de estudios con grandes muestras dificulta el avance en su estudio.

Metodología

Esta revisión se basa en el método *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* 2020 (PRISMA) (figura 1), realizando una búsqueda exhaustiva en las bases de datos: *PubMed*, *PsycInfo*, *Psyke*, *Google Scholar*, *Cisne* y *SciELO*, utilizando ecuaciones de búsqueda, y en revistas de *Dialnet*, *Logopedia*, *Foniatría* y *Audiología* y la *American Speech-Language-Hearing Association* mediante palabras clave (tabla 1).

Para la búsqueda, se establecieron criterios temporales y temáticos. Debido al criterio temporal, se abarcó desde 2013 hasta marzo de 2025. Respecto al contenido, se incluyeron artículos que contuviesen las palabras clave: ataxias hereditarias cerebelosas, AF, evaluación e intervención médica, farmacológica y, fundamentalmente, logopédica, excluyendo otras terapias. En cuanto a la evaluación e intervención logopédica, se valoró: (a) abordaje en disfagia orofaríngea, disartria atáxica y aspectos derivados y (b) la muestra debe enfocarse, preferiblemente, a ataxias neurodegenerativas o AF con la finalidad de centrarnos en los objetivos propuestos de revisión.

Como criterios de exclusión se consideraron: a) estudios de sujetos con diagnóstico de enfermedades neurológicas no relacionados, b) intervenciones focalizadas en abordajes terapéuticos diferentes a la logopedia, c) investigaciones con datos insuficientes y no replicables, d) publicaciones en idiomas distintos al inglés o español y e) artículos sin acceso a texto completo o duplicados.

Se encontraron 10647 artículos, de los cuales se excluyeron 3275 por título, 8 duplicados, 6728 sin acceso a texto completo y 401 en idiomas diferentes al inglés o español. Posteriormente, con los 235 registros restantes se utilizó el gestor bibliográfico Mendeley para suprimir archivos duplicados. Se consideraron 110 artículos. Se filtraron los resultados con los criterios mencionados, contando con 71 referencias finales.

Tabla 1. Ecuaciones de búsqueda y palabras clave

| Ecuaciones de búsqueda | |
|--|--|
| a) | ("Friedreich ataxia") AND ("speech therapy") NOT (physiotherapy and occupational therapy) |
| b) | ("Friedreich ataxia") AND (medical or drug treatment) |
| c) | ("Speech therapy evaluation and intervention" OR "speech disorders") AND ("methods" OR "treatment") AND ("ataxic dysarthria" OR "oropharyngeal dysphagia" OR "swallowing disorders" OR "voice disorders") AND ("cerebellar ataxia" OR "Friedreich ataxia") |
| d) | ("Friedreich ataxia") AND ("clinical features") AND ("neurological disorders" OR "cognitive disorders" OR "movement disorders" OR "speech disorders" OR "swallowing disorders" OR "ataxic dysarthria" OR "oropharyngeal dysphagia") NOT ("hereditary ataxia" OR "degenerative ataxia") |
| Palabras clave en la búsqueda en revistas y Dialnet | |
| "Speech therapy in Friedreich ataxia", "Intervención en disfagia orofaríngea", "Swallowing mechanism", "Logopedia y disartria", "Ataxia cerebelosa hereditaria". | |

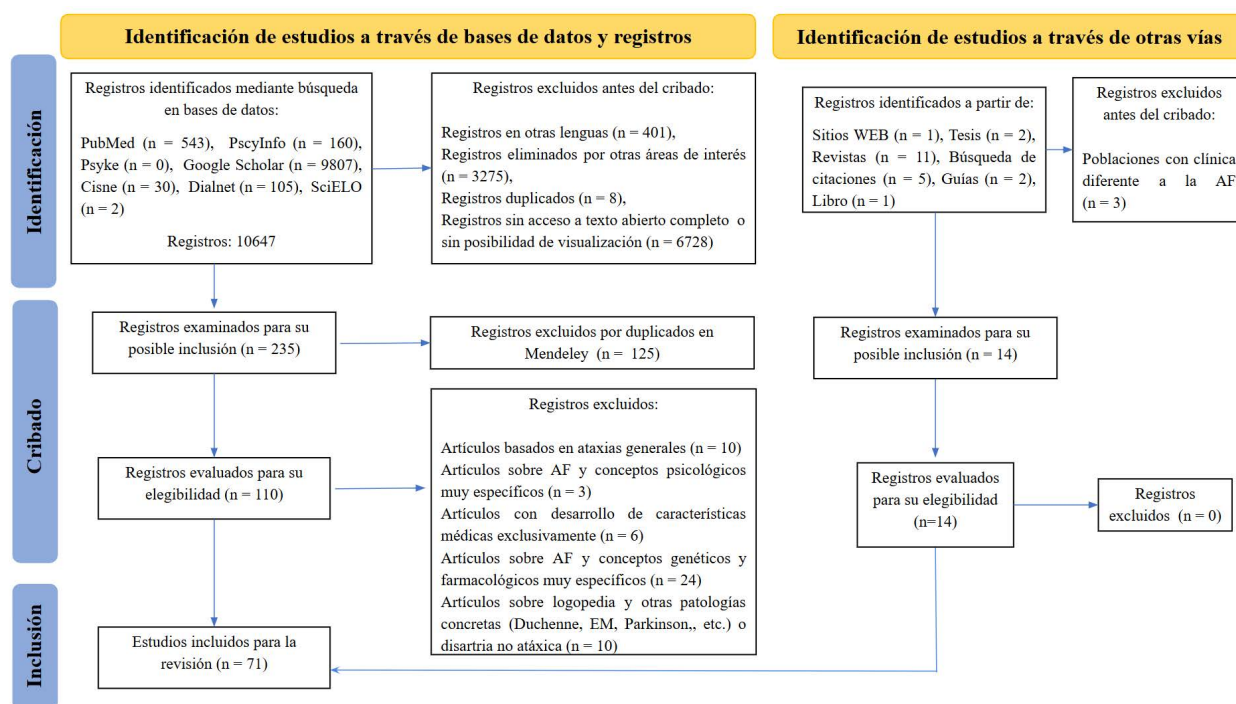


Figura 1. Diagrama de flujo de la búsqueda bibliográfica

Resultados

Alteraciones y Características de la AF

Alteraciones Neurológicas

La degeneración neurológica en AF afecta a sistemas sensoriales de fibras grandes (provoca hiposensibilidad e hiporreflexia), de coordinación cerebelosa (causan ataxia, disartria y descoordinación de extremidades superiores) y motores corticoespinales (conlleva debilidad y espasticidad en extremidades inferiores) (Lynch et al., 2021).

La neuroimagen refleja alteraciones en el SN central y periférico, considerándose un trastorno multisistémico. Se evidencian cambios corticales progresivos y daños en el cerebelo, las columnas dorsales de la médula espinal y la sustancia blanca (Creigh et al., 2019; Harding et al., 2021; Kuo, 2019; Rezende et al., 2018, 2023; Santacruz y Gavilanes, 2022; Selvadurai et al., 2020; Vavla et al., 2018). Autores como Coccozza et al. (2018) encuentran mayor conectividad cortical, exceptuando zonas frontales, atribuida a un fenómeno compensatorio a lo largo de la enfermedad.

Disfunciones Motoras

Alteraciones Motoras Gruesas. Los síntomas iniciales más frecuentes son la marcha atáxica, con alteración de coordinación y equilibrio, y la torpeza general de las extremidades. Además, aparece el signo de Romberg y dismetría (Buesch y Zhang, 2022; López-Zuazo et al., 2019). En consecuencia, numerosas personas precisan silla de ruedas entre 15-20 años tras el diagnóstico (Rodríguez et al., 2019).

Alteraciones Motoras Finas. Aparecen movimientos entorpecidos, irregulares e incoordinados en dedos y manos (Kuo, 2019).

Alteraciones Motoras Orofaciales y/o Disfagia. La AF cursa con disartria, un trastorno motor del habla neurológico, caracterizado por la descoordinación de los sistemas motores implicados en la articulación de la palabra hablada (Buesch y Zhang, 2019; Joshy y Rajan, 2023; Rodríguez et al., 2019). Altera el tono, fuerza, velocidad, rango y precisión muscular necesarios en la respiración, fonación, articulación y resonancia (Castillo y Muñoz, 2020).

En ataxias hereditarias, la disartria puede ser atáxica pura o mixta: atáxico-espástico o atáxico-flácida (Spencer y Dawson, 2019). La disartria atáxica, de origen cerebeloso, causa descoordinación, debilidad muscular, movimientos lentos, imprecisos y un habla irregular con distorsiones y pausas prolongadas e inapropiadas. Causa aspereza vocal y variación rítmica y tonal con acentuación excesiva. En la atáxico-espástica puede dañarse la motoneurona superior provocando voz monotonal y forzada, hipertonía e hipernasalidad. La atáxico-flácida se asocia con una lesión en la motoneurona inferior ocasionando hipernasalidad, voz soplada y prolongación de fonemas (Donneys et al., 2022; Vogel et al., 2017).

Estas alteraciones pueden causar disfagia, que es la dificultad para deglutir en cualquiera de sus fases, comprometiendo la eficacia y seguridad del proceso. En la AF, existe afectación orofaríngea con retraso del disparo deglutorio y disfunción laríngea, respiratoria y lingual (Buesch y Zhang, 2022; Keage, 2017; Keage et al., 2017; Rodríguez et al., 2018).

Disfunciones Cognitivas

Debido a las áreas cerebrales afectadas, se han analizado las posibles repercusiones cognitivas de la AF a través de los siguientes estudios (tabla 2).

Nieto et al. (2013) investigaron una muestra (N) de 36 personas (29 padecían AF típica (AFt), 7 LOFA).

- Evaluaron el **CI** mediante el WAIS-III (1997a) y MMSE (Folstein et al., 1975), sugiriendo un estado cognitivo favorable.
- La **atención** sostenida fue eficaz ($p = ,628$ AFt; $p = ,710$ LOFA) en el CPT (Conner's, 1994), mientras que la atención selectiva se vio alterada en la AFt ($p = ,049$; $p = ,970$ LOFA) con el Test Stroop (Golden, 1978).
- La **MT**, medida con dígitos, mostró peores resultados en LOFA ($p = ,039$; $p = ,121$ AFt; inversos: $p = ,128$ AFt; $p = ,945$ LOFA).
- La **Mv** se estudió con el CVLT (Delis et al., 1987), obteniendo resultados satisfactorios ($p = ,180$ AFt; $p = ,407$ LOFA), al contrario que en el WMS-III (recuperación inmediata: $p = ,021$ AFt; $p = ,091$ LOFA; retardada: $p = ,111$ AFt; $p = ,047$ LOFA).
- Para las **FFEE** se administraron el WCST (Heaton et al., 2001) ($p = ,556$ AFt; $p = ,823$ LOFA) y WAIS-III (1997a), encontrando datos significativamente más bajos en este último ($p = ,002$ AFt; $p = ,003$ LOFA). Además, se observó alterada la VP con TR ($p = ,0001$ AFt; $p = ,007$ LOFA).
- Estudiaron las **habilidades visoperceptivas y visoespaciales** con el *Benton Facial Recognition* (FRT) (1983) ($p = ,008$ AFt; $p = ,210$ LOFA), JLOT (Benton et al., 1955) ($p = ,060$ AFt; $p = ,680$ LOFA) y WAIS-III ($p = ,004$ AFt; $p = ,039$ LOFA; ítems sencillos: $p = ,178$ AFt; $p = ,630$ LOFA) mostrando dificultades en AFt y en ítems complejos.

Nachbauer et al. (2014) desarrollaron un estudio (N=29) donde sugirieron:

- La afectación en **atención selectiva** según la prueba Stroop (Golden, 1978) ($p = ,025$), al igual que estudios predecesores.
- La preservación en **MT** y **Mv** con dígitos y el test de memoria y aprendizaje verbal (Helmstaedter y Durwen, 1990), respectivamente.
- La alteración de **FFEE**, estudiadas con la torre de Londres (Shallice, 1982) y Stroop (Golden, 1978), reflejando dificultades inhibitorias ($p = ,001$).
- El rendimiento **visoespacial y visoperceptivo** parece preservarse en la VOSP (Warrington y James, 1994).

En 2016, Dogan et al. valoraron (N= 22):

- La **cognición**, hallando niveles normales ($p = ,114$; $p = ,351$) con la MoCA (Nasreddine et al., 2005) y MWT-B (Lehrl, 2005).
- La **atención** selectiva y las **FFEE**, evaluadas con la Stroop (Golden, 1978), mostraron datos correctos ($p = ,860$; $p = ,11$), a diferencia de anteriores autores.
- La **MT** se estudió con dígitos ($p = 1$; inversos: $p = ,073$) y la PASAT (Gronwall, 1977), observando en ella un déficit ($p = ,006$).
- En la **Mv**, el CVLT (Delis et al., 1978) indicó datos favorables ($p = ,580$ recuerdo inmediato; $p = ,494$ retardado).
- El estado de la **CS**, hallando dificultades para reconocer acciones inapropiadas ($p = ,012$), identificar intencionalidad ($p = ,045$) y empatizar ($p = ,015$).

Corben et al. (2017) concluyeron (N=43):

- Alteraciones en el **CI** con la NART (Nelson, 1982) ($p = ,05$).

- b) Dificultades notables en **FFEE** (inhibición y flexibilidad) y **VP** ($p=,01$) mediante el HSCT (Burguess y Shallice, 1997), Stroop (Golden, 1978) y TMT (Reitan, 1958).

Sayah et al. (2018) analizaron ($N=47$):

- El **CI**, administrando la prueba de Matrices Progresivas (Raven y Court, 1998), obteniendo eficacia cognitiva ($p=,16$).
- El rendimiento **atencional** en la prueba PASAT (Gronwall, 1977) y Stroop (Golden, 1978), observando un déficit ($p=,03$; $p < ,001$).
- Las **FFEE** parecen preservarse según la prueba Stroop (Golden, 1978) ($p=,26$), mientras que la PASAT (Gronwall, 1977) refleja alteraciones en MT e inhibición ($p=,01$; $p < ,001$).
- En cuanto a la **Mv**, el HVLt (Brandt, 1991) mostró valores significativamente bajos ($p=,07$).
- Se valoró satisfactoriamente la **CS** y el **reconocimiento emocional** con el SEA (Funkiewiez et al., 2012) ($p=,56$), *Faux Paus Recognition* (Baron-Cohen et al., 1999) ($p=,22$) y Test de Ekman y Friesen (1975) ($p=,47$).

Hernández (2019) encontró en un estudio longitudinal de ocho años ($N=29$):

- La preservación del **CI** mediante la utilización del MMSE (Folstein et al., 1975) y WAIS-III (1997a).
- La buena ejecución **atencional** estudiada con el CPT (Conner's, 1994) y Stroop (Golden, 1978).
- La preservación de las **funciones mnésicas** en el WMS-III (1997b) y TAVEC (Benedet y Alexandre, 1998).
- Las **FFEE**, evaluadas con la prueba Stroop (Golden, 1978) y WCST (Heaton et al., 2001), reflejaron resultados favorables, al contrario que la **VP** ($p=,024$; $p=,031$ con interferencia; $p=,005$ sin interferencia).
- Las **habilidades visoespaciales, visoperceptivas y visoconstructivas** se preservaron, exceptuando los ítems complejos ($p=,010$).

Sugiere que el empeoramiento en VP y habilidades visoconstructivas que puede darse en la enfermedad podría deberse a la afectación neurológica progresiva prefrontal y parietal derecha.

Disfunciones Lingüísticas

En el estudio de las funciones lingüísticas (*tabla 3*), Nieto et al. (2013) evaluaron ($N=36$) el léxico con denominación lingüística por confrontación visual, observando mejor rendimiento en AFt ($p=,965$ sustantivos, $p=,167$ verbos; LOFA: $p=,032$ sustantivos, $p=,014$ verbos). La comprensión se encontró preservada con tareas auditivas de anáforas ($p=,177$ AFt; $p=,298$ LOFA; con ambigüedad: $p=,821$ AFt; $p=,581$ LOFA). La FVF, FVS y FVA se evaluaron con el FAS (Buriel et al., 2004), controlando la disartria y el TR, encontrando una alteración total en AFt ($p=,001$) y una correcta FVF en LOFA ($p=,091$; FVS: $p=,039$; FVA: $p=,016$).

Nachbauer et al. (2014) y Dogan et al. (2016) ($N=29$, $N=22$) hallaron un bajo rendimiento en FVS y FVF con el FAS ($p=,010$ semántica; $p < ,0001$ fonológica en el primero y $p=,021$ semántica; $p=,002$ fonológica en el segundo).

Sayah et al. (2018) ($N=47$) indicaron afectación semántica ($p < ,001$) en tareas de sinonimia de la prueba *Mill-Hill* (Deltour, 1993) y de FVF ($p=,006$) con el FAS. Sugieren una alteración en la lectura según la prueba Stroop (Golden, 1978).

Hernández (2019) presentó la preservación léxica, con denominación por confrontación visual ($p=,201$ sustantivos; $p=,124$ verbos), y comprensiva ($p=,734$), con tareas de anáforas (Carreiras y Alonso, 1999) y TCOR. La FVF se evaluó con el COWAT (Benton et al., 1983), la FVA con verbos y la FVS, encontrando un empeoramiento en categoría de animales ($p=,03$).

Por último, Schmahmann (2019) expone que en alteraciones cerebelosas puede aparecer agramatismo, habla telegráfica y dificultades para completar los lexemas.

Otras Posibles Alteraciones

La AF suele manifestarse con cambios anatomofisiológicos (en miocardio y páncreas), óseos y estructurales (escoliosis, pie cavo), sensoriomotores (arreflexia, reflejos patológicos, alteración de sensibilidad vibratoria, hipo e hipermetropía ocular, nistagmo, hipoacusia) y alteraciones psicológicas de personalidad (irritabilidad, impulsividad, apatía, baja autoestima) (Giraudet et al., 2018; Hernández, 2019; Lees et al, 2022; Rodríguez et al., 2019; Rojas et al., 2021; Sayah et al., 2018; Schmahmann, 2019).

Tabla 3. Funciones lingüísticas en la AF

| | Léxico | | Comprensión | | FVF | | FVS | | FVA | | Semántica | |
|-------------------------|--|----------------------------------|-------------|-----------|--------|----------------------------------|--------|-----------|--------|-----------|-----------|-----------|
| | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado |
| Nieto et al. (2013) | Denominación | Aft: Normal LOFA: Alterado | Anáforas | Normal | FAS | Aft: Alterado LOFA: Normal | FAS | Alterado | FAS | Alterado | FAS | Alterado |
| | | | | | | | | | | | | |
| Nachbauer et al. (2014) | N=29 Aft, 7 LOFA; N (FAS)=21 Aft, 7 LOFA | | Ne | | FAS | Alterado | FAS | Alterado | FAS | Alterado | ne | ne |
| | | | | | | | | | | | | |
| Dogan et al. (2016) | ne | N=29 | Ne | | FAS | Alterado | FAS | Alterado | FAS | Alterado | ne | ne |
| | | | | | | | | | | | | |
| Sayah et al. (2018) | ne | N=22 | Ne | | FAS | Alterado | FAS | Alterado | ne | | Prueba | Resultado |
| | | | | | | | | | | | | |
| | N=47 | | | | FAS | Alterado | | | | | Mill-Hill | Alterado |
| | | | | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | | | | |
| Hernández (2019) | Léxico | | Comprensión | | FVF | | FVS | | FVA | | Semántica | |
| | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado | Prueba | Resultado |
| | Denominación | Normal | Anáforas | Normal | COWAT | Normal | FAS | Alterado | FAS | Normal | FAS | Normal |
| | N=29 | | TCOR | Normal | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | | | | |

Nota: N: muestra, PR: prueba, R: resultado, Alterado: p<.05, Normal: p>.05, ne: proceso no evaluado, FVF: fluidez verbal fonológica, FVS: fluidez verbal semántica, FVA: fluidez verbal de acciones, Aft: variante típica de AF, LOFA: Late Onset Friedreich's Ataxia

Evaluación médica

Para diagnosticar AF es necesaria una evaluación médica exhaustiva, que puede complementarse con electromiografía, electrocardiograma, analítica, resonancia magnética o tomografía computarizada. Las pruebas genéticas son determinantes para este diagnóstico (National Institute of Health [NIH], 2022).

Evaluación logopédica

- a) La disartria se puede valorar con escalas, pruebas neuromusculares y exploración de pares craneales. Las escalas más utilizadas son el SARA (Schmitz-Hubsch et al., 2006), *Munich Intelligibility Profile* (MIP) (Ziegler et al., 1992), *Bogenhausen Dysarthria Scales* (BoDyS) (Nicola et al., 2004), *Frenchay Dysarthria Assessment* (FDA) (Enderby, 1980), *Dysarthria Profile de Robertson* (1982) y la *Intelligibility rating scale for motor speech disorders* (Duffy, 2005) (Castillo y Muñoz, 2020; Joshy y Raján, 2023; Keage et al., 2017; Schirizzi et al., 2020).
- b) La voz se puede analizar con instrumentos como MultiSpeech, Visi-Pthich III, CSL y PRAAT, que es el más utilizado al ser de libre distribución. Fue creado en la Universidad de Ámsterdam y estudia parámetros acústicos cuantitativa y objetivamente desde el punto de vista científico de la lingüística (Castillo y Muñoz, 2020).
- c) La disfagia puede evaluarse con pruebas clínicas (videoendoscopias o videofluoroscopias) y tests de cribado, utilizando en ellas el pulsioxímetro y la auscultación cervical (Álvarez, 2017; Lorenzo, 2023; Rodríguez et al., 2018):
 - i. *Eating Assessment Tool* (EAT-10) (Belafsky et al., 2008): diez preguntas de autoevaluación.
 - ii. *Modified Mann Assessment of Swallowing Ability* (MMASA) (Mann, 2002): batería de pruebas y exploraciones.
 - iii. Test del agua de DePippo (1992): observación de síntomas tras administrar 10 mililitros (ml) de agua al paciente.
 - iv. *Modifies Swallowing Assessment* (MSA) (Ickenstein y Clavé, 2011): cuestionario para el profesional y observación de la deglución con agua.
 - v. Método de Exploración Clínica de Volumen-Viscosidad (MECV-V) (Clavé y Arreola, 2007): administración de agua en texturas líquido, néctar y pudding en 5, 10 y 20 ml, anotando la textura y el volumen adecuado.
- d) La evaluación lingüística: Puede constar de pruebas como el *Boston Naming Test* (BNT) (Kaplan et al., 1983), que examina el acceso al léxico (Hernández, 2019), o la *Mill-Hill* (Deltour, 1993) que evalúa las capacidades semánticas (Sayah et al., 2018). Para la FV puede hacerse uso del FAS (Buriel et al., 2004) (Hernández, 2019).

Intervención

La variedad de disfunciones motóricas y cognitivas presentes en la AF requieren de un tratamiento multidisciplinar (Buesch y Zhang, 2022; Yang et al., 2022) para abordarlo desde una perspectiva común.

Intervención médica y biogenética. La intervención médica y biogenética busca reemplazar el gen frataxin, patológico en este síndrome, mediante técnicas como el uso del virus adenoasociado o la modificación del genoma, con las que reducir algunos síntomas o aumentar la frataxina. En los últimos años, se han investigado procedimientos con resultados positivos en animales (Clay et al., 2019; Strawser et al., 2017; Yang et al., 2022; Zesiewicz et al., 2020).

Intervención farmacológica. La farmacología ha avanzado proporcionando medicamentos (ibedenona, A-tocoferilquinona, resveratrol, entre otros) útiles en AF (Bürk, 2017; Clay et al., 2019; Dionysiotis et al., 2018; Ghanekar et al., 2019; Lynch et al., 2019; Profeta et al., 2023; Rummey et al., 2018; Tai et al., 2018; Yang et al., 2022; Zesiewicz et al., 2020), destacando la omaveloxona, primera terapia específica aprobada para la AF por la Administración de Alimentos y Medicamentos (2023) y la Comisión Europea (2024) (Naghypour et al., 2024; Scott et al., 2024).

Intervención rehabilitadora. La rehabilitación pretende mejorar la calidad de vida del colectivo desde la fisioterapia, logopedia, neuropsicología y terapia ocupacional (Chien et al., 2022; Palacios et al., 2022). Existe mayor evidencia de la fisioterapia (Marchal-Muñoz et al., 2020; Tai et al., 2018; Yang et al., 2022), ya que su beneficio ha sido ampliamente estudiado, al tratar los aspectos más predominantes e incapacitantes en esta población.

La logopedia aborda alteraciones en el lenguaje, habla, voz, audición y funciones orales no verbales.

- a) En la AF se asocia especialmente con el tratamiento de la disartria (Chien et al., 2022; Fernández et al., 2013), que requiere intervenciones intensivas acorde a los principios del aprendizaje motor (Mendoza et al., 2021a) y técnicas de terapia miofuncional para mejorar la fuerza, movilidad y precisión muscular (Donneys et al., 2022). Mendoza et al. (2021a) demuestran en un estudio (N=2) que la terapia de articulación de refuerzo (*Boost Articulation Therapy*-BArT), con ejercicios intensivos de pares mínimos durante cinco días, es eficaz en personas con disartria. Vogel et al. (2019) encontraron que el tratamiento intensivo del habla en el hogar basado en la retroalimentación, utilizando el software *Melbourne Ataxia Speech Treatment* (MAST), puede mejorar el habla en ataxia multisistémica, cerebelosa y degenerativa (ARSACS) (N=7). Asimismo, se han estudiado los efectos de la

estimulación transcraneal (tDCS), sin encontrar beneficios en ataxias cerebelosas neurodegenerativas (Balzan et al., 2021). Se destaca que en casos donde se limite en gran medida la comunicación, podrán desarrollarse sistemas alternativos o aumentativos (Cook y Giunti, 2017).

- b) La rehabilitación de la voz está relacionada con el trabajo de la respiración e incluye la mejora del tono vocal con escalas y el uso de voz cantada y hablada. El timbre vocal puede trabajarse con la técnica masticatoria, simulando dicho proceso emitiendo una /m/ e introduciendo vocales, y la resonancia con emisiones de consonantes nasales o laterales y la técnica del bostezo. Por último, la intensidad puede abordarse específicamente con la técnica *Lax Vox* (aumenta la presión supraglótica con tubo de resonancia en agua), método del acento de Svend Smith (combina respiración, fonación y prosodia con movimientos rítmicos) o *Lee Silverman Voice Therapy* (LSVT) (mejora el cierre glótico y la respiración con ejercicios de esfuerzo). Este último en algunos estudios solo encuentra evidencia en disartrias no progresivas (Castillo y Muñoz, 2020; Cobeta et al., 2013; Mendoza et al., 2021b).
- c) La intervención en disfagia se compone de técnicas compensatorias, cambios posturales y maniobras deglutorias que favorecen la eficacia y seguridad (Catini, y Falduti, 2020; Cook y Giunti, 2017; Jiménez et al., 2019; Langmore y Pisegna, 2015; Méndez-Sánchez et al., 2017; Rodríguez et al., 2018): Las estrategias compensatorias implican una adaptación y son útiles a corto plazo reduciendo el riesgo de aspiraciones. Incluyen modificaciones en la alimentación, aportando espesor a los líquidos, que reducen la velocidad de transporte del bolo. En enfermedades degenerativas estas modificaciones son inevitables y en pacientes severos se utiliza la sonda de gastronomía percutánea (PEG). En la AF, los cambios posturales de cabeza recomendados son la inclinación hacia el lado sano y la flexión anterior. Las estrategias rehabilitadoras modifican los mecanismos de la deglución a largo plazo con técnicas pasivas, indirectas y directas. Las técnicas pasivas consisten en la movilización y masaje de la zona oral y del cuello, incluyendo liberación miofascial y masaje laríngeo. Las técnicas indirectas engloban ejercicios isométricos e isotónicos, cuyo objetivo es mejorar la fuerza, el tono y la resistencia, que pueden medirse con instrumentos como el IOPI en la fuerza lingual o manometrías para las presiones de las paredes faríngeas. Las técnicas directas son maniobras deglutorias: deglución forzada (deglutir con esfuerzo favoreciendo el paso del bolo, reduciendo residuos en vallécula), supraglótica (apnea previa a la deglución con espiración forzada posterior para proteger la vía aérea), supersupraglótica (deglución forzada seguida de una apnea), maniobra de Masako (se mantiene la punta de la lengua entre los dientes para mayor propulsión lingual) y maniobra de Mendelsohn (se eleva la laringe unos segundos para una mejor coordinación, resistencia suprahióidea y contracción faríngea). Además, se puede hacer uso de la estimulación eléctrica neuromuscular (EENM) para complementar las técnicas anteriores.

Discusión

Los resultados encontrados sobre los programas que evalúan habilidades cognitivas en la AF indican una preservación de las capacidades cognitivas generales y una afectación en FFE, fundamentalmente en VP y TR (Nieto et al., 2013; Nachbauer et al., 2014; Hernández, 2019). Asimismo, puede cursar con déficits visoperceptivos, mayormente en habilidades complejas según avanza la alteración cerebelosa (Hernández, 2019).

Existen múltiples evidencias en dichos estudios de que en la AF pueden afectarse, aunque en menor grado, diferentes aspectos psicolingüísticos como la FVF y FVS (Nieto et al., 2013; Nachbauer et al., 2014; Dogan et al., 2016). Sin embargo, en los artículos seleccionados se han identificado escasos programas de intervención en habla y lenguaje descritos con exhaustividad que trabajen estos procesos. La revisión Cochrane de 2017 (Vogel et al., 2017) concluyó que no se disponía de pruebas suficientes y que las existentes eran de baja calidad sobre la eficacia de las intervenciones logopédicas para esta población.

En la revisión bibliográfica de este trabajo, la logopedia en la AF se centra en abordar la disartria, disfonía y disfagia, con técnicas comunes a otras patologías que cursan con sintomatología similar. Estudios como el de Schirinz et al. (2020) muestran la variabilidad existente en la disartria asociada, identificando perfiles diferenciales de alteración del habla. La hipernasalidad y disfunción fonatoria se resaltan como características esenciales de esta enfermedad cerebelosa, según los resultados obtenidos en evaluaciones instrumentales (N=7).

Dentro del ámbito de la intervención logopédica con evidencia, destaca el abordaje de la disartria debido al impacto positivo que tiene sobre la calidad de vida y su evolución en la enfermedad (Fernández et al., 2013). Existen metodologías específicas para la AF como la descrita por Vogel et al. (2019) quienes estudiaron los efectos del tratamiento intensivo en el hogar a través del software MAST (programa que ofrece retroalimentación multisensorial y comparación de resultados en tareas de articulación, aportando feedback en la ejecución motora articuladora de la disartria) y, según sus resultados, parece ser efectivo en medidas de inteligibilidad del habla, aunque no están estandarizadas ni traducidas a idiomas diferentes del inglés. La intervención en disfonía incluye técnicas convencionales conocidas en terapia foniátrica y logopédica para la distonía y disartria cerebelosa. De entre ellas, Rodríguez et al. (2018) exponen que la técnica LSVT mejora determinados rasgos perceptivos sonoros afectados en la AF, como la intensidad y sonoridad, aunque autores como Mendoza et al. (2021b) consideran que solo es beneficioso en patologías no progresivas.

Cabe destacar la investigación realizada por Lowit et al. (2022), quienes comprobaron la eficacia de un programa de intervención en disartria denominado "ClearSpeechTogether" (N=9 AFt), que combinaba el uso de técnicas logopédicas individuales con telerrehabilitación para mejorar la articulación e inteligibilidad. Durante dos semanas se impartían cuatro sesiones individuales, seguidas de 20 sesiones grupales.

online dirigidas y realizadas por los mismos participantes durante cuatro semanas más. Se recogieron datos cuantitativos y cualitativos con el programa *Audacity*, registrando el habla de los participantes en lectura en voz alta y discurso monológico junto a escalas de comunicación funcional. Los resultados estadísticos mostraron una reducción significativa de la tensión vocal, de los tiempos de fonación medios, una mejora de la inteligibilidad del habla en lectura y un aumento de la participación y la confianza de los pacientes en las sesiones de tratamiento según las escalas comunicativas empleadas. Las entrevistas a los participantes destacaron el valor del apoyo grupal para la interiorización de las estrategias del habla y el bienestar psico-social de los pacientes afectados.

El tratamiento en la disfagia asociada, se compone de técnicas compensatorias, cambios posturales y maniobras deglutorias. Cook y Giunti (2017) y Rodríguez et al. (2018) determinan que en enfermedades degenerativas es necesario modificar las texturas de los alimentos, ya que en ocasiones la evolución de la enfermedad puede derivar en el uso de PEG. En la AF será importante que los objetivos terapéuticos aborden la mejora de la fase oral, faríngea y el disparo deglutorio (Catini y Falduti, 2020; Jiménez et al., 2019; Langmore y Pisegna, 2015; Méndez-Sánchez et al., 2017; Rodríguez et al., 2018; Vogel et al., 2014) ya que, debido a su carácter neurodegenerativo, dichas alteraciones pueden empeorar, aumentando el retardo y reduciendo la eficacia deglutoria. En los últimos años, según Rodríguez et al. (2018), se está estudiando el uso de EENM como herramienta complementaria a las intervenciones mencionadas, con resultados positivos, pero poca generalización debido al efecto de tamaño muestral y errores de sesgo en la heterogeneidad de protocolos de tratamiento realizados a nivel orofacial y laríngeo.

Balzan et al. (2021) estudiaron los efectos de la tDCS sobre dicho trastorno, encontrando evidencias de que no parece ser beneficiosa en la AF. No obstante, señalan que no son datos determinantes e insisten en la continuidad de investigación, fundamental para alcanzar resultados concluyentes.

En el área de la comunicación y lenguaje es necesario definir, mediante estudios con muestras mayores y evaluaciones más completas y específicas, los rasgos propios de la AF y las alteraciones psicolingüísticas existentes, al no encontrarse evidencia de un perfil. Sin embargo, no se puede concluir una absoluta normalidad según los resultados obtenidos por los subtipos de AF en pruebas de FV que son significativamente inferiores, especialmente en la AFt. Los estudios consultados utilizan pocas pruebas específicas para medir el funcionamiento de procesos psicolingüísticos más allá de tareas de FV y denominación. Se deberían considerar evaluaciones que incluyan, por ejemplo, procesos fonológicos, sintácticos y habilidades comunicativas funcionales. Por tanto, los resultados obtenidos no pueden generalizarse a todo el colectivo ni a todas las alteraciones lingüístico-comunicativas presentadas en la AF. Tampoco se dispone de evidencias sobre el impacto de la degeneración cortical y cerebelosa en el procesamiento lingüístico-comunicativo con el curso de la enfermedad, salvo por las aportaciones de Schmahmann (2019) quien describe, en su revisión sobre síndromes cerebelosos, la posible aparición de agramatismo, habla telegráfica y dificultades para seleccionar lexemas complejos. En consecuencia, la elaboración de objetivos y estrategias terapéuticas a nivel lingüístico se encuentra limitada y debe desarrollarse en futuras líneas de investigación e intervención.

Conclusiones

La AF cursa con alteraciones en diversas áreas, lo que resalta la importancia de una identificación más precisa de las disfunciones cognitivas y lingüísticas, para definir las necesidades logopédicas y sus posibles beneficios. Se requieren evaluaciones psicolingüísticas más extensas y exhaustivas que las recogidas en la literatura actual, orientadas al diseño de intervención adaptadas. Asimismo, se propone incorporar metodologías longitudinales que analicen las intervenciones en el habla, lenguaje y comunicación para observar el progreso de la enfermedad y su posible impacto en los patrones de habla o lingüísticos, como las utilizadas por Lowit et al. (2022). Los distintos perfiles disártricos asociados con la AF requieren enfoques que aborden múltiples subsistemas para caracterizar y cuantificar el trastorno motor del habla existente, junto a la utilización de métodos instrumentales objetivos como registros fonéticos y escalas de inteligibilidad y funcionalidad comunicativa.

La presente revisión incluye técnicas de evaluación e intervención logopédicas, recogidas por la evidencia científica, útiles en la rehabilitación de personas con AF. Se ha evidenciado mejora en el área de la deglución, habla, planificación motora articulatoria y habilidades comunicativas tras el tratamiento. Dichas dificultades pueden surgir en el curso evolutivo de la discapacidad que conlleva asociada la AF y su carácter neurodegenerativo.

Los resultados obtenidos en las escalas de valoración son favorables al combinar terapias en distintos aspectos, como la ENMN orofacial y laríngea, el neurofeedback en el aprendizaje motor del habla, la tele-rehabilitación o la intervención comunicativa grupal, contribuyendo a una recuperación más efectiva. Se recomienda adoptar una intervención neurorrehabilitadora multidisciplinar, al estar afectadas múltiples áreas cognitivas y físicas, siendo estas últimas las más evidentes.

Finalmente, se subraya la necesidad de estudios con diseños pre-post amplios, que evalúen la efectividad logopédica en las terapias e incluyan metodologías de intervención definidas y precisas en los distintos aspectos de tratamiento.

Declaración de la contribución por autoría

Silvia Moreno Escobar

Conceptualización del artículo

Metodología

Recogida de datos
 Redacción primer documento
 Revisión de la primera redacción del documento

Narcisa Pérez Naranjo

Conceptualización del artículo
 Metodología
 Realización de las estadísticas
 Redacción primer documento
 Revisión de la primera redacción del documento

Referencias

- Adarmes, A. (2019). Síndromes atáxicos. Ataxias heredodegenerativas. *Medicine-Programa de Formación Médica Continuada Acreditado*, 12(73), 4300-4308. <https://doi.org/10.1016/j.med.2019.03.004>
- Álvarez, W. A. (2017). Neck auscultation using acoustic analysis to determine the time and the sounds of swallowing mechanics. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 37(2), 70-74. <https://doi.org/10.1016/j.rlfa.2016.11.002>
- Balzan, P., Tattersalla, C., y Palmer, R. (2021). Non-invasive brain stimulation for treating neurogenic dysarthria: A systematic review. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, 65(5), 101580. <https://doi.org/10.1016/j.rehab.2021.101580>
- Baron-Cohen, S., O'riordan, M., Stone, V., Jones, R., y Plaisted, K. (1999). Recognition of faux pas by normally developing children and children with Asperger syndrome or high-functioning autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 29, 407-418. <https://doi.org/10.1023/A:1023035012436>
- Belafsky, P. C., Mouadeb, D. A., Rees, C. J., Pryor, J. C., Postma, G. N., Allen, J., y Leonard, R. J. (2008). Validity and reliability of the Eating Assessment Tool (EAT-10). *Annals of Otology, Rhinology & Laryngology*, 117(12), 919-924 <https://doi.org/10.1177/000348940811701210>
- Benedet, M.J., y Alejandro, M.A. (1998). TAVEC: Test de Aprendizaje Verbal España Complutense. Manual. Madrid: TEA ediciones.
- Benton, A.L., Hamsher, S.K. y Sivan, A.B. (1983). Controlled Oral Word Association Test (COWAT). American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/t10132-000>
- Benton, A.L., Hamsher, K.S., Varney, N.R., y Spreen, O. (1955). Judgement of line orientation form: contribution to neuropsychological assessment. Oxford: Oxford University Press.
- Benton, A. L., Sivan, A. B., Hamsher, K. D. S., Varney, N. R., y Spreen, O. (1983). Facial recognition: Stimulus and multiple choice pictures. Contribution to neuropsychological assessment, 30-40. New York, NY: Oxford University Press.
- Brandt, J.(1991). Hopkins Verbal Learning Test (HVLT). American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/t49859-000>
- Brendel, B., Ackermann, H., Berg, D., Lindig, T., Schölderle, T., Schöls, L., Synofzik, M., y Ziegler, W. (2013). Friedreich Ataxia: Dysarthria Profile and Clinical Data. *Cerebellum*, 12, 475-484. <https://doi.org/10.1007/s12311-012-0440-0>
- Buesch, K., y Zhang, R. (2022). A systematic review of disease prevalence, health-related quality of life, and economic outcomes associated with Friedreich's Ataxia, *Current Medical Research and Opinion*, 38,10, 1739-1749. <https://doi.org/10.1080/03007995.2022.2112870>
- Burgess, P.W., y Shallice, T. (1997). The Hayling and Brixton tests. Bury St Edmunds: Thames Valley Test Company
- Bürk, K. (2017). Friedreich Ataxia: current status and future prospects. *Cerebellum & Ataxias*, 4, 4. <https://doi.org/10.1186/s40673-017-0062>
- Buriel, Y., Fombuena, N.G., Böhm, P., Rodés, E., y Peña-Casanova, J. (2004). Fluencia verbal-estudio normativo piloto en una muestra española de adultos jóvenes (de 20 a 49 años). *Neurología*,19, 153-159.
- Castillo, C. y Muñoz, M. D. (2020). La disartria desde la interacción entre logopedia y fonética acústica. seguimiento y rehabilitación para la obtención de una "voz funcional". *Pragmalingüística*, 2(2), 70-88. <https://doi.org/10.25267/Pragmalinguistica.2020.iextra2.04>
- Catini, M. E., y Falduti, A. (2020). Maniobras deglutorias utilizadas en el tratamiento de la disfagia orofaríngea. *Argentinian Journal of Respiratory & Physical Therapy*, 2(3). <https://doi.org/10.58172/ajrpt.v2i3.135>
- Chien, H. F., Zonta, M. B., Chen, J., Diaferia, G., Viana, C. F., Teive, H. A. G., Pedroso, y Barsottini, O. G. P. (2022). Rehabilitation in patients with cerebellar ataxias. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 80, 306-315. <https://doi.org/10.1590/0004-282X-ANP-2021-0065>
- Clavé, P., y Arreola, V. (2007). Método de Exploración Clínica Volumen-Viscosidad (MECV-V) para la detección de la disfagia orofaríngea. Novartis Medical Nutrition
- Clay, A., Hearle, P., Schadt, K., y Lynch, D. (2019). New developments in pharmacotherapy for Friedreich ataxia. *Expert opinion on pharmacotherapy*, 20(15), 1855-1867. <https://doi.org/10.1080/14656566.2019.1639671>
- Cobeta, I., Núñez, F. y Fernández, S. (2013). Patología de la voz (2a. ed.). Marge Médica Books.
- Cocozza, S., Costabile, A., Tedeschi, E., Abate, F., Russo, C., Liguori, A., Del Vecchio, W., Paciello, F., Quarantelli, M., Filla, A., Brunetti, A., y Saccà, F. (2018). Cognitive and functional connectivity alterations in Friedreich's ataxia. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 5(6), 677-686. <https://doi.org/10.1002/acn.3.555>
- Conners, C. K.(1994). Conner's continuous performance test (CPT). Toronto, Canada: Multi-Health Systems.

- Cook, A., y Giunti, P. (2017). Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. *British Medical Bulletin*, 124(1), 19-30. <https://doi.org/10.1093/bmb/ldx034>
- Corben, L. A., Klopfer, F., Stagnitti, M., Georgiou-Karistianis, N., Bradshaw, J., Rance, G., y Delatycki, M. (2017). Measuring Inhibition and Cognitive Flexibility in Friedreich Ataxia. *Cerebellum* 16, 757-763. <https://doi.org/10.1007/s12311-017-0848-7>
- Creigh, P., Montaña, J., Sowden, J., Eichinger, K., Ravina, B., Larkindale, J. y Hermann, D. (2019). Measuring peripheral nerve involvement in Friedreich's ataxia. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 6(9), 1718-1727. <https://doi.org/10.1002/acn3.50865>
- Delis, D.C., Kramer, J.H., Kaplan, E. y Ober, B.A. (1987). California Verbal Learning Test (CVLT). Psychological Corporation. <https://doi.org/10.1037/t15072-000>
- Deltour, J. J. (1993). Echelle de vocabulaire de Mill-Hill de JC Raven. Adaptation Française et Normes Européennes du Mill-Hill et du Stand Progress Matrices Raven. Éditions L'Application des Techniques Modernes.
- DePippo, K. L., Holas, M. A. y Reding, M. J. (1992). Validation of the 3-oz water swallow test for aspiration following stroke. *Archives of Neurology*, 49(12), 1259-1261. <https://doi.org/10.1001/archneur.1992.00530360057018>
- Dionyssiotis, Y., Kapsokoulou, A., Danopoulou, A., Kokolaki, M., y Vadalouka, A. (2018). Clinical management of Friedreich's Ataxia: a report of two cases. *Spinal Cord Series and Cases*, 4, 38. <https://doi.org/10.1038/s41394-018-0071-x>
- Dogan, I., Tinnemann, E., Romanzetti, S., Mirzazade, S., Costa, A.S., Werner, C.J., Heim, S., Fedosov, K., Schulz, S., Timmann, D., Giordano, I.A., Klockgether, T., Schulz, J.B., y Reetz, K. (2016). Cognition in Friedreich's ataxia: a behavioral and multimodal imaging study. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 3(8), 572-587. <https://doi.org/10.1002/acn3.315>
- Donneys, X., Córdoba, J. A., Matos, D., y Sánchez, L. (2022). Estrategias de intervención fonoaudiológicas empleadas para el manejo de la disartria: Una revisión narrativa. *Areté*, 22(2), 27-39. <https://doi.org/10.33881/1657-2513.art.22204>
- Duffy J. R. (2005a). Motor speech disorders: Substrates, differential diagnosis, and management (2nd Ed.). Elsevier Mosby.
- Ekman P. y Friesen W. V. (1975). Pictures of facial affect. Consulting Psychologists Press.
- Enderby, P. (1980) Frenchay dysarthria assessment. *British Journal of Disorders of Communication*, 15(3), 165-173. <https://doi.org/10.3109/13682828009112541>
- Fernández, E., Rodríguez, J.L., Rodríguez, D., Crespo, M., y Fernández, J. (2013). Neurorehabilitation as an essential alternative in the therapeutic approach to cerebellar ataxia. *Revista Cubana de Salud Pública*, 39(3), 489-500. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662013000300007
- Folstein, M.F., Folstein, S.E., y McHugh, P.R. (1975). Mini-Mental State: a practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *Journal of Psychiatric Research*, 12, 129-132. [https://doi.org/10.1016/0022-3956\(75\)90026-6](https://doi.org/10.1016/0022-3956(75)90026-6)
- Funkiewiez, A., Bertoux, M., de Souza, L. C., Lévy, R. y Dubois, B. (2012). The SEA (Social cognition and Emotional Assessment): a clinical neuropsychological tool for early diagnosis of frontal variant of frontotemporal lobar degeneration. *Neuropsychology*, 26(1), 81-90. <https://doi.org/10.1037/a0025318>
- Ghanekar, S. D., Miller W. W., Meyer C. J., Fenelon, K. J., Lacdao, A. y Zesiewicz, T. A. (2019). Orphan drugs in development for the treatment of Friedreich's ataxia: focus on omaveloxolone. *Degenerative Neurological and Neuromuscular Disease*, 9, 103-107. <https://doi.org/10.2147/DNND.S180027>
- Giraudet, F., Charles, P., Mom, T., Boespflug-Tanguy, O., Dürr, A., Deltenre, P., y Avan, P. (2018). Rapid exhaustion of auditory neural conduction in a prototypical mitochondrial disease, Friedreich ataxia. *Clinical Neurophysiology*, 129(6), 1121-1129. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2018.03.005>
- Golden, C. J. (1978). Stroop Color and Word Test. A manual for clinical and experimental uses. Stoelting Company. <https://doi.org/10.1037/t06065-000>
- Gronwall, D. M. A. (1977). Paced auditory serial-addition task: a measure of recovery from concussion. *Perceptual and Motor Skills*, 44(2), 367-373. <https://doi.org/10.2466/pms.1977.44.2.367>
- Harding, I. H., Chopra, S., Arrigoni, F., Boesch, S., Brunetti, A., Cocozza, S. ... y Thompson, P. M. (2021). Brain structure and degeneration staging in Friedreich ataxia: magnetic resonance imaging volumetrics from the ENIGMA ataxia working group. *Annals of Neurology*, 90(4), 570-583. <https://doi.org/10.1002/ana.26200>
- Heaton, R. K., Chelune, G. J., Talley, J. L., Kay, G. G. y Curtiss, G. (2001). Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin (WCST). Hogrefe TEA Ediciones.
- Helmstaedter, C., y Durwen, H.F. (1990). The verbal learning and retention test. A useful and differentiated tool in evaluating verbal memory performance. *Schweizer Archiv für Neurologie und Psychiatrie*, 141, 21-30.
- Hernández, A. (2019). Evolución del estado cognitivo en la ataxia de Friedreich. [Tesis doctoral, Universidad de la Laguna]. RIULL. <http://riull.ull.es/xmlui/handle/915/24088>
- Ickenstein, G. W., y Clavé, P. (2011). Diagnosis and treatment of neurogenic dysphagia. UNI-MED-Verlag.
- Jiménez, K. L., Ochoa, R. M., Ávila, G. M. y León, H. L. (2019). Tratamientos de la disfagia orofaríngea (DOF/DO). Revista científica de investigación actualizada del mundo de las ciencias, 3(3), 693-708. <http://reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/297>
- Josh, A. A., y Rajan, R. (2023). Dysarthria severity classification using multi-head attention and multi-task learning. *Speech Communication*, 147, 1-11. <https://doi-org.bucm.idm.oclc.org/10.1016/j.specom.2022.12.004>

- Kaplan, E., Goodglass, H. y Weintraub, S. (1983). Boston Naming Test (BNT). American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/t27208-000>
- Keage, M. J. C. (2017). Swallowing difficulties in Friedreich ataxia (Doctoral dissertation, The University of Melbourne).
- Keage, M. J., Delatycki, M. B., Gupta, I., Corben, L. A., y Vogel A. P. (2017). Dysphagia in Friedreich Ataxia. *Dysphagia*, 32(5), 626-635. <https://doi.org/10.1007/s00455-017-9804-4>
- Kelekçi, S., Burak, A., Sevinç, K., Uğurlu, D. y Önder, T. (2022). Perspectives on current models of Friedreich's ataxia. *Frontiers in cell and developmental biology*, 10, 958398. <https://doi.org/10.3389/fcell.2022.958398>
- Kuo, S. H. (2019). Ataxia. *Continuum*, 25(4), 1036. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7339377/pdf/nihms-1595099.pdf>
- Langmore, S. E., y Pisegna, J. M. (2015). Efficacy of exercises to rehabilitate dysphagia: a critique of the literature. *International Journal of Speech-Language Pathology*, 17(3), 222-229. <https://doi.org/10.3109/17549507.2015.1024171>
- Lees, J. G., Napierala, M., Pébay, A., Dottori, M., y Lim, S. Y. (2022). Cellular pathophysiology of Friedreich's ataxia cardiomyopathy. *International Journal of Cardiology*, 346, 71-78. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2021.11.033>
- Lehrl S. (2005). Mehrfachwahl-Wortschatz-Intelligenztest MWT-B. Spitta Verlag.
- López-Zuazo, I., Caravilho, G., y Povedano, B. (2019). Enfermedades cerebelosas. *Medicine-Programa De Formación Médica Continuada Acreditado*, 12(77), 4527-4536. <https://doi.org/10.1016/j.med.2019.05.001>
- Lorenzo, J. (2023). Disfagia: Escalas De Evaluación. Disfagia: Guía Práctica Sociedad Venezolana De Otorrinolaringología, 32(10), 10-15. https://svorlive.org/wp-content/uploads/2022/11/SUPLEMENTO_2022-2-comprimido.pdf#page=10
- Lowit, A., Cox, J., Loucas, M., Grassly, J., Egan, A., Brenk, F. V., y Hadjivassiliou, M. (2022). Clearspeechtogether: a rater blinded, single, controlled feasibility study of speech intervention for people with progressive ataxia. *The Cerebellum*, 22(5), 865-876. <https://doi.org/10.1007/s12311-022-01462-9>
- Lynch, D.R., Farmer, J.M., Wilson, R.L., y Balcer, L. J. (2005). Performance measures in Friedreich ataxia: potential utility as clinical outcome tools. *Movement Disorders*, 20(7), 777-82. <https://doi.org/10.1002/mds.20449>
- Lynch, D. R., Farmer, J., Hauser, L., Blair, I. A., Wang, Q. Q., Mesaros, C., Snyder, N., Boesch, S., Chin, M., Delatycki, M. B., Giunti, P., Goldsberry, A., Hoyle, C., McBride, M. G., Nachbauer, W., O'Grady, M., Perlman, S., Subramony, S.H., Wilmot, G. R.,...y Meyer, C. (2019). Safety, pharmacodynamics, and potential benefit of omaveloxolone in Friedreich ataxia. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 6(1), 15-26. <https://doi.org/10.1002/acn3.660>
- Lynch, D. R., Schadt, K., Kichula, E., McCormack, S., y Lin, K. Y. (2021). Friedreich ataxia: multidisciplinary clinical care. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, 1645-1658. <https://doi.org/10.2147/JMDH.S292945>
- Mann, G. (2002). MASA: The Mann assessment of swallowing ability. Singular Publishing Group.
- Marchal-Muñoz, A., García-Aranda, M., Marchal-Muñoz, M., Marchal-Escalona, C., y Redondo, M. (2020). Efecto de la rehabilitación física en pacientes con ataxia espinocerebelosa hereditaria. Una revisión sistemática. *Rehabilitación*, 54(3), 200-210. <https://doi.org/10.1016/j.rh.2020.01.003>
- Méndez-Sánchez, I. M., García-Aranda, M., Marchal-Muñoz, M., Marchal-Escalona, C., y Redondo, M. (2017). Disfagia orofaríngea. Algoritmo y técnicas diagnósticas. *Revista Andaluza de Patología Digestiva*, 40(3), 132-140. <https://www.sapd.es/revista/2017/40/3/03>
- Mendoza, V., Vasquez-Correa, J. C., Cremers, R., Van Den Steen, L., Nöth, E., De Bodt, M., y Van Nuffelen, G. (2021a). Automatic boost articulation therapy in adults with dysarthria: Acceptability, usability, and user interaction. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 56, 892-906. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12647>
- Mendoza, V., Paulyn, C., Van der Steen, L., Hernandez-Diaz, M. E., De Bodt, M., y Van Nuffelen, G. (2021b). Effect of boost articulation therapy (BART) on intelligibility in adults with dysarthria. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 56, 271-282. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12595>
- Nachbauer, W., Bodner, T., Boesch, S., Karner, E., Eigentler, A., Neier, L., Benke, T., y Delazer, M. (2014). Friedreich ataxia: executive control is related to disease onset and GAA repeat length. *The Cerebellum*, 13, 9-16. <https://doi.org/10.1007/s12311-013-0513-8>
- Naghypour, S., Corben, L. A., Hulme, A. J., Dottori, M., Delatycki, M. B., Lees, J. G., y Lim, S. Y. (2024). Omaveloxolone for the Treatment of Friedreich Ataxia: Efficacy, Safety, and Future Perspectives. *Movement Disorders*, 40(2), 226-230. <https://doi.org/10.1002/mds.30070>
- Nasreddine, Z.S., Phillips, N.A., Bédirian, V., Charbonneau, S., Whitehead, V., Collin, I., Cummings, J.L. y Chertkow, H. (2005). The Montreal Cognitive Assessment, MoCA: a brief screening tool for mild cognitive impairment. *Journal of the American Geriatric Society* 53, 695-699. <https://doi.org/10.1111/j.1532-5415.2005.53221.x>
- National Institute of Health [NIH] (2022). *Ataxia de Friedreich*. <https://espanol.ninds.nih.gov/es/trastornos/forma-larga/ataxia-de-friedreich>
- Nelson, H. E. (1982). The National Adult Reading Test (NART). *Journal of Clinical Psychology*, 38(1), 1-6.
- Nicola, F., Ziegler, W. y Vogel, M. (2004). The Bogenhausener Dysarthria Scales (BODYS): an instrument for clinical diagnostic of dysarthria. *Forum Logopädie*. 18(2), 14-22.
- Nieto, A., Correia, R., Nóbrega, E., Montón, F., y Barroso, J. (2013). Cognition in late-onset Friedreich ataxia. *The Cerebellum*, 12, 504-512. <https://doi.org/10.1007/s12311-013-0457-z>

- Palacios, B. M., Bedoya, N., Sánchez, N., Bartolomé, M. T., Loren, N., y Ortín, J. A. (2022). Ataxia de friedreich, lucha por la supervivencia. *Revista Sanitaria de Investigación*, 3(8), 229. <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/ataxia-de-friedreich-lucha-por-la-supervivencia/>
- Perez-Lloret, S., Van de Warrenburg, B., Rossi, M., Rodríguez-Blázquez, C., Zesiewicz, T., Saute, J. A. M., Durr, A., Nishizawa, M., Martinez-Martin, P., Stebbins, G. T., Schrag, A., y Skorvanek, M. (2021). Assessment of ataxia rating scales and cerebellar functional tests: critique and recommendations. *Movement Disorders*, 36(2), 283-297. <https://doi.org/10.1002/mds.28313>
- Profeta, V., McIntyre, K., Wells, M., Park, C. y Lynch, D. R. (2023). Omaveloxolone: an activator of Nrf2 for the treatment of Friedreich ataxia. *Expert Opinion on Investigational Drugs*, 32(1), 5-16. <https://doi.org/10.1080/13543784.2023.2173063>
- Raven, J.C., y Court, J.H. (1998). Raven's progressive matrices and vocabulary scales. Oxford: Oxford Psychologists Press.
- Reitan R. (1958). Validity of the trail making test as an indicator of organic brain damage. *Perceptual and Motor Skills*, 8, 271-276. <https://doi.org/10.2466/pms.1958.8.3.271>
- Rezende, T. J. R., Martinez, A. R. M., Faber, I., Girotto, K. A., Martins, M. P., De Lima, F. D., Lopes-Cendes, I., Cendes, F., y França, M. C. (2018). Developmental and neurodegenerative damage in Friedreich ataxia. *European Journal of Neurology*. <https://doi.org/10.1111/ene.13843>
- Rezende, T. J. R., Adanyeguh, I. M., Arrigoni, F., Bender, B., Cendes, F., Corben, L. A., Deistung, A., Delatycki, M., Dogan, I., Egan, G. F., Görcke, S. L., Georgiou-Karistianis, N., Henry, P.G., Hutter, D., Jahanshad, N., Joers, J. M., Lenglet, C., Lindig, T., Martinez, A. R. M.,..., França, M. C. (2023). Progressive Spinal Cord Degeneration in Friedreich's Ataxia: Results from ENIGMA-Ataxia. *Movement Disorders*, 38, 45-56. <https://doi.org/10.1002/mds.29261>
- Rodríguez, J. M., Núñez, E., Rojas, Y., Aguilera, Y., y Amieiro, Y. (2019). Ataxias cerebelosas hereditarias: principales avances neurofisiológicos, clínicos y genéticos. *Correo Científico Médico*, 23(2), 599-622. <http://scielo.sld.cu/pdf/ccm/v23n2/1560-4381-ccm-23-02-599.pdf>
- Rodríguez, M. N., Vaamonde, P., González, T., Quintana, A., y González, M. J. (2018). Disfagia orofaríngea: actualización y manejo en poblaciones específicas. *Sociedad Gallega de Otorrinolaringología y Patología Cervicofacial*, 253-259
- Rojas, P., De Hoz, R., Cadena, M., Salobrar-García, E., Fernández-Albarral, J. A., López-Cuenca, I., Elvira-Hurtado, L., Urcelay-Segura, J. L., Salazar, J. J., Ramírez, J. M., y Ramírez, A. I. (2021). Neuro-ophthalmological findings in Friedreich's ataxia. *Journal of Personalized Medicine*, 11(8), 708. <https://doi.org/10.3390/jpm11080708>
- Robertson, S. J. (1982). Robertson Dysarthria Profile. Communication Skill Builders.
- Rummey, C., Rummey, C., Kichula, E. y Lynch, D. R. (2018). Clinical trial design for Friedreich ataxia-Where are we now and what do we need? *Expert Opinion on Orphan Drugs*, 6, 3, 219-230. <https://doi.org/10.1080/21678707.2018.1449638>
- Rummey, C., Zesiewicz, T. A., Perez-Lloret, S., Farmer, J. M., Pandolfo, M. y Lynch, D. R. (2020). Test-retest reliability of the Friedreich's ataxia rating scale. *Annals of Clinical and Translational Neurology* 7, 1708-1712. <https://doi.org/10.1002/acn3.51118>
- Saffie, P., Vial, F., y Chaná-Cuevas, P. (2018). Clinical features of 63 patients with ataxia. *Revista Médica de Chile*, 146(6), 702-707. <https://dx.doi.org/10.4067/s0034-98872018000600702>
- Santacruz, C. A., y Gavilanes, D. A. (2022). Ataxia de Friedreich. Una patología que afecta el sistema nervioso. *Revista E-IDEA 4.0 Revista Multidisciplinar*, 4 (13), 23-33. <https://doi.org/10.53734/mj.vol4.id247>
- Sayah, S., Rotgé, J. Y., Francisque, H., Gargiulo, M., Czernecki, V., Justo, D., Lahlou-Laforet, K., Hahn, V., Pandolfo, M., Pelissolo, A., Fossati, P., y Durr, A. (2018). Personality and neuropsychological profiles in Friedreich ataxia. *The Cerebellum*, 17, 204-212. <https://doi.org/10.1007/s12311-017-0890-5>
- Schirinz, T., Sancesario, A., Bertini, E., Castelli, E., y Vasco, G. (2020). Speech and Language Disorders in Friedreich Ataxia: Highlights on Phenomenology, Assessment, and Therapy. *Cerebellum*, 19(1), 126-130. <https://doi.org/10.1007/s12311-019-01084-8>
- Schmahmann J. D. (2019). The cerebellum and cognition. *Neuroscience letters*, 688, 62-75. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2018.07.005>
- Schmitz-Hubsch, T., Tezenas, S., Baliko, L., Berciano, J., Boesch, S., Depondt, C., Giunti, P., Globas, C., Infante, J., Kang, S., Kremer, B., Mariotti, C., Melegh, B., Pandolfo, M., Rakowicz, M., Ribai, P., Rola, R., Schöls, L., Szymanski, S.,...Klockgether, T. (2006). Scale for the assessment and rating of ataxia (SARA): development of a new clinical scale. *Neurology*, 66(11), 1717-1720. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000219042.60538.92>
- Schuhfried, G. (1947). Vienna Test System. Schuhfried GmbH.
- Scott, V., Delatycki, M.B., Tai, G., Corben, L.A. (2024). New and Emerging Drug and Gene Therapies for Friedreich Ataxia. *CNS Drugs* 38, 791-805. <https://doi.org/10.1007/s40263-024-01113-z>
- Selvadurai, L. P., Corben, L. A., Delatycki, M.B., Storey, E., Egan, G.F., Georgiou-Karistianis, N., y Harding, I.H. (2020). Multiple mechanisms underpin cerebral and cerebellar white matter deficits in Friedreich ataxia: The IMAGE-FRDA study. *Human Brain Mapping*, 41(7), 1920-1933. <https://doi.org/10.1002/hbm.24921>
- Shallice, T. (1982). Specific impairments in planning. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London* 298, 199-209. <https://doi.org/10.1098/rstb.1982.0082>
- Spencer, K. A. y Dawson, M. (2019). Dysarthria profiles in adults with hereditary ataxia. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 28(2), 915-924. https://doi.org/10.1044/2018_AJSLP-MS18-18-0114

- Strawser, C., Schadt, K., Hauser, L., McCormick, A., Wells, M., Larkindale, J., Lin, H., y Lynch, D. R. (2017). Pharmacological therapeutics in Friedreich ataxia: the present state. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 17(9), 895-907. <https://doi.org/10.1080/14737175.2017.1356721>
- Subramony, S. H., May, W., Lynch, D., Gomez, C., Fischbeck, K., Hallett, M., Taylor, P., Wilson, R., y Ashizawa, T. (2005). Measuring Friedreich ataxia: interrater reliability of a neurologic rating scale. *Neurology*, 64(7), 1261-1262. <https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000156802.15466.79>
- Tai, G., Corben, L. A., Yiu, E.M., Milne, S.C., y Delatycki, M.B. (2018). Progress in the treatment of Friedreich ataxia. *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, 52(2), 129-139. <https://doi.org/10.1016/j.pjnns.2018.02.003>
- Tai, G., Corben, L. A., Woodcock, I. R., Yiu, E. M., y Delatycki, M.B. (2021). Determining the Validity of Conducting Rating Scales in Friedreich Ataxia through Video. *Movement Disorders*, 8, 688-693. <https://doi.org/10.1002/mdc3.13204>
- Trouillas, P., Takayanagi, T., Hallett, M., Currier, R. D., Subramony, S. H., Wessel, K., Bryer, A., Diener, H. C., Massaquoi, S., Gomez, C.M., Coutinho, P., Ben Hamida, M., Campanella, G., Filla, A., Schut, L., Timann, D., Honnorat, J., Nighoghossian, N. y Manyam, B. V. (1997). International cooperative ataxia rating scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. *Journal of the Neurological Sciences*, 145(2), 205-211. [https://doi.org/10.1016/s0022-510x\(96\)00231-6](https://doi.org/10.1016/s0022-510x(96)00231-6)
- Vavla, M., Arrigoni, F., Nordio, A., De Luca, A., Pizzighello, S., Petacchi, E., Paparella, G., Grazia, M., Brighina, E., Russo, E., Fantin, M., Colombo, P. y Martinuzzi, A. (2018). Functional and Structural Brain Damage in Friedreich's Ataxia. *Frontiers in Neurology*, 9, 747. <https://doi.org/10.3389/fneur.2018.00747>
- Vogel, A. P., Brown, S. E., Folker, J. E., Corben, L. A. y Delatycki, M.B. (2014). Dysphagia and swallowing-related quality of life in Friedreich ataxia. *Journal of Neurology*, 261(2), 392-399. <https://doi.org/10.1007/s00415-013-7208-4>
- Vogel, A. P., Wardrop, M. I., Folker, J. E., Synofzik, M., Corben, L. A., Delatycki, M. B., y Awan, S. N. (2017). Voice in Friedreich ataxia. *Journal of Voice*, 31(2), 243-e9. <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2016.04.015>
- Vogel, A. P., Stoll, L. H., Oettinger, A., Rommel, N., Kraus, E. M., Timmann, D., Scott, D., Atay, C., Storey, E., Schöls, L., y Synofzik, M. (2019). Speech treatment improves dysarthria in multisystemic ataxia: a rater-blinded, controlled pilot-study in ARSACS. *Journal of Neurology*, 266(5), 1260-1266. <https://doi.org/10.1007/s00415-019-09258-4>
- Warrington, E. K. y James, M. (1994). The visual object and space perception battery: VOSP. Harcourt.
- Wechsler, D. (1997a). Wechsler Adult Intelligence Scale-Third Edition: Administration and scoring manual. The Psychological Corporation.
- Wechsler, D. (1997b). Wechsler Memory Scale-Third Edition: Administration and scoring manual. The Psychological Corporation.
- Yang, W., Thompson, B. y Kwa, F.A.A. (2022). Molecular approaches for the treatment and prevention of Friedreich's ataxia. *Drug Discovery Today*, 27(3), 866-880. <https://doi.org/10.1016/j.drudis.2021.11.003>
- Zesiewicz, T., Hancock, J., Ghanekar, S. D., Kuo, S. H., Doshe, C. A. y Vega, J. (2020). Emerging therapies in Friedreich's ataxia. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 20(12), 1215-1228. <https://doi.org/10.1080/14737175.2020.1821654>
- Ziegler, W., Hartmann, E., y Wiesner, I. (1992). Dysarthrie diagnostik mit dem "Münchener Verständlichkeits-Profil". *Konstruktion des Verfahrens und Anwendungen. Nervenarzt*, 63, 602-608.