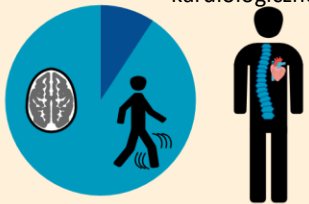


Choroba

Pierwsze objawy

91% objawów neurologicznych.
9% objawów nieneurologicznych: skolioza i problemy kardiologiczne.



Diagnoza

Testy genetyczne są dostępne, ale mutacje powodujące FA nie są diagnozowane przy użyciu standardowego NGS.



Leczenie

Jedna terapia zaaprobowana w Europie i USA specyficzna dla FA. Trwa kilka badań klinicznych.



Monitorowanie

Skierowanie do specjalistycznego ośrodka. Multidyscyplinarny zespół ds. chorób serca i cukrzycy.



Klinika

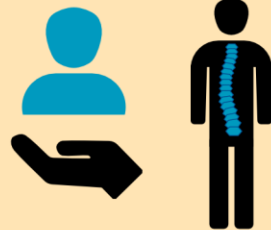
Ocena objawów i skierowanie do odpowiednich specjalistów.



Poradnictwo genetyczne dla przyszłych rodziców planujących ciążę i rodzeństwa powyżej 18 r.ż.



Wsparcie w zakresie zdrowia psychicznego, ocena neurologiczna i kontrola skoliozy.



Coroczna możliwości ruchowych, ocena zdolności do codziennych aktywności, kontrola cukrzycy i kardiologiczna itp.



Wyzwania

Złożoność objawów prowadzi do częstych błędnych diagnoz.



Należy rozważyć diagnozę we wszystkich grupach wiekowych, ponieważ 1% osób z FA ma ponad 60 lat.



Zachowanie autonomii osobistej i możliwości chodzenia, dostęp do osiągalnych obecnie terapii.



Dzieci mogą się izolować. Rodzice często nie są pewni, jak traktować dziecko z FA.

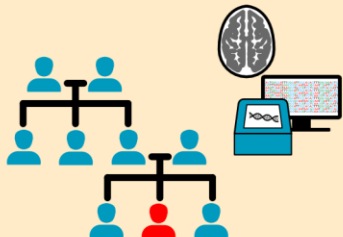


Cele

Poważne traktowanie pacjentów z dolegliwościami wieloukładowymi, tj. niezdarnością, zmęczeniem, bólem pleców.



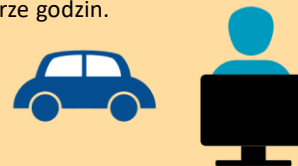
Poradnictwo genetyczne i badania dla dalszej rodziny w celu uniknięcia FA u osób spokrewnionych.



Wytyczne dotyczące opieki są dostępne i powinny zostać udostępnione osobie z FA. Dostęp do terapii na całym świecie.



Maksymalizacja możliwości prowadzenia względnie normalnego życia, np. prowadzenia samochodu i pracy w niepełnym wymiarze godzin.

FA
NGSAtaksja Friedreicha
Sekwencjonowania Nowej Generacji

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) nie obejmują tych samych usług we wszystkich krajach UE i mogą się różnić w zależności od kraju. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

Zastrzeżenie

ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

Dofinansowane przez
Unię Europejską

Prace te są prowadzone w ramach Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych.

European
Reference
Networkfor rare or low prevalence
complex diseasesNetwork
Neurological Diseases
(ERN-RND)