

FASES	1 - Primeiros sintomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamento	4 - Monitorização
Doença	<p>Dificuldade em andar no escuro, instabilidade ao ficar de pé ou ao andar, seguida de marcha progressiva e falta de jeito nos membros.</p> <p>91% das pessoas apresentam falta de equilíbrio ou quedas.</p> <p>9% apresentam sintomas não neurológicos, ou seja, escoliose ou problemas cardíacos, que podem preceder os sintomas neurológicos.</p>	<p>Os testes genéticos para a AF podem ser efectuados desde 1996, mas não estão incluídos na sequenciação de nova geração (NGS) padrão e requerem ferramentas específicas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Existe uma terapia específica aprovada para a doença na Europa e nos EUA - omaveloxolona. • Estão em curso vários ensaios clínicos, utilizando diferentes tratamentos modificadores da doença. • A cirurgia da escoliose pode ser indicada quando o ângulo de Cobb é >30 graus. • A cardiomiopatia pode ser tratada com medicação. 	<p>Encaminhamento para um centro especializado com a participação de equipas multidisciplinares para o acompanhamento da escoliose durante o crescimento e para o acompanhamento ao longo da vida do coração e do risco de diabetes mellitus.</p>
Clínica	<p>Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas adequados.</p> <p>Equipas multidisciplinares compostas por neurologistas, ortopedistas, cardiologistas, psicólogos e outros profissionais de saúde, consoante as necessidades.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Aconselhamento dos pais relativamente a futuras gravidezes. • Os irmãos, exceto se forem sintomáticos, normalmente não são testados antes dos 18 anos de idade. Alguns centros oferecem o teste genético se o atraso estiver a causar ansiedade. • Aconselhamento para jovens adultos em idade reprodutiva. • Testes genéticos para parceiros de pessoas com AF ou portadoras de AF. 	<p>1) Apoio psicológico e de saúde mental para o indivíduo e para todos os membros da família para fazer face a esta condição que altera a vida. Os adolescentes correm um risco acrescido de ideação suicida.</p> <p>2) Avaliação neurológica anual</p> <p>3) Avaliação da escoliose e da deformidade do pé para verificar se está indicada a fisioterapia, as talas ou a cirurgia.</p>	<p>Visita anual para avaliar:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Mobilidade 2) Actividades da vida diária 3) Problemas cardíacos 4) Estado da diabetes mellitus 5) Evolução de quaisquer outros sintomas ou sinais e avaliar se são devidos à FA.
Desafios	<p>1) É fácil confundir a falta de jeito associada a um surto de crescimento com a falta de jeito devida à AF</p> <p>2) As mudanças são insidiosas na AF e podem não ser evidentes para o indivíduo ou para a sua família numa fase inicial</p> <p>3) A AF pode apresentar-se de forma atípica.</p> <p>Os fatores acima referidos levam a atrasos frequentes ou a erros de diagnóstico.</p>	<p>Como a AF não é facilmente identificada na nova tecnologia NGS, pode não ser detetada, a menos que um neurologista solicite especificamente o teste.</p>	<p>Acesso à omaveloxolona devido ao seu custo elevado</p> <p>Incentivar:</p> <ul style="list-style-type: none"> • A utilização de um andarilho posterior para tentar prolongar a sua capacidade de andar • A participação em actividades sociais com os seus pares • Os pais a recorrerem a ajuda externa, se disponível, o que lhes proporciona uma 	<p>A criança/adolescente pode não ser capaz de competir com os seus pares e pode fechar-se em si mesma.</p> <p>Os pais ficam muitas vezes traumatizados e sem saber como tratar o indivíduo com AF.</p> <p>Os pais devem ser apoiados e aconselhados sobre a forma de comunicar o diagnóstico à criança afetada.</p>

			pequena pausa e alarga as possibilidades sociais do indivíduo com AF <ul style="list-style-type: none"> Os adolescentes a manterem a sua autonomia 	
Objetivos	As queixas multissistémicas (especialmente em crianças e adolescentes) devem ser levadas a sério, ou seja, falta de equilíbrio, fadiga (problemas cardíacos), dores nas costas (escoliose), irritabilidade e ansiedade. Obter uma segunda opinião nos casos de queixas multissistémicas e vagas, especialmente se os pais estiverem muito preocupados.	Os irmãos, tias/tios e avós assintomáticos da pessoa com ataxia devem receber aconselhamento e testes genéticos para evitar que a AF se estenda aos primos e às gerações futuras.	<ul style="list-style-type: none"> Acesso gratuito mundial à omaveloxolona para todos dos que têm AF. Os neurologistas partilham as diretrizes de cuidados atualizadas (2022) para a AF com aqueles que têm a condição, permitindo que o indivíduo as leve para outras consultas médicas e para o Serviço de Urgência, caso surja necessidade. 	Maximizar o potencial da pessoa para viver uma vida tão normal quanto possível. A este respeito, é muito importante aprender a conduzir e trabalhar em regime de part-time.

Por favor, tenha em atenção que os termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados ao domicílio, médico de clínica geral/ médico de família, fisioterapia) não incluem os mesmos serviços em todos os países da UE e podem diferir de país para país. Os grupos de apoio aos doentes podem fornecer, frequentemente, apoio e recursos aos doentes e às famílias.

Declaração de exoneração de responsabilidade

A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou de adequação a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer lesões ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação ou por quaisquer erros ou omissões.