

## Primeiros sintomas

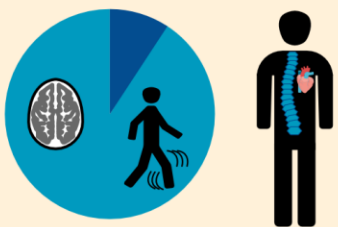
## Diagnóstico

## Tratamento

## Monitorização

Doença

91% são sintomas neurológicos. 9% são sintomas não neurológicos: escoliose e problemas cardíacos



Os testes genéticos estão disponíveis, mas as alterações genéticas na AF não são reconhecidas utilizando as normas de NGS.



Existe uma terapia específica aprovada na Europa e nos EUA, e estão em curso vários ensaios clínicos.



Encaminhamento para um centro especializado. Equipa multidisciplinar para doenças cardíacas e diabetes.



Clínica

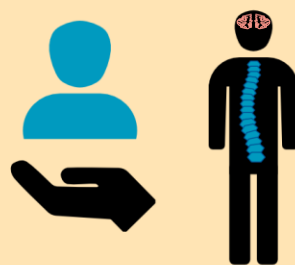
Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas competentes.



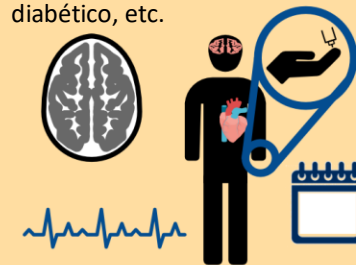
Aconselhamento genético para os pais relativamente a futuras gravidezes e irmãos acima dos 18 anos.



Apoio à saúde mental, avaliação neurológica e de escoliose.



Avaliação anual da mobilidade, capacidade para realizar atividades diárias, saúde cardíaca, risco diabético, etc.



Desafios

A confusão e a complexidade dos sintomas conduzem frequentemente a erros de diagnóstico.



Considerar o diagnóstico em todos os grupos etários, uma vez que 1% das pessoas com AF têm mais de 60 anos de idade.



Manutenção da autonomia pessoal e da capacidade de andar, acesso aos tratamentos atualmente disponíveis.



As crianças tendem a isolar-se. Os pais muitas vezes não sabem como tratar o seu filho com AF.

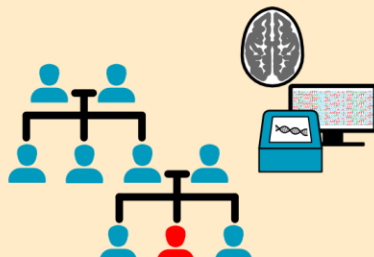


Objetivos

Levar a sério os doentes com queixas multissistémicas, ou seja, falta de jeito, fadiga, dores nas costas.



Aconselhamento e testes genéticos para a família alargada para evitar que a AF se estenda aos primos.



As diretrizes de cuidados estão disponíveis e devem ser partilhadas com a pessoa com AF. Acesso global à terapia.



Maximizar o potencial para viver uma vida tão normal quanto possível, por exemplo, conduzir e trabalhar em regime de part-time.



AF  
NGS

**Ataxia de Friedreich  
Sequenciação de Nova Geração  
(mapeamento de todo o genoma)**

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.

 **Cofinanciado pela  
União Europeia**

Este trabalho é gerado no âmbito da Rede Europeia de Referência para as Doenças Neurológicas Raras.