

**Enfermedad**

**Primeros síntomas**

91% síntomas neurológicos.  
9% síntomas no neurológicos: escoliosis y problemas cardíacos.



**Diagnóstico**

Las pruebas genéticas están disponibles, pero los cambios genéticos en la AF no se reconocen utilizando NGS estándar.



**Tratamiento**

Aprobada una terapia específica para la enfermedad en Europa y EE.UU. Varios ensayos clínicos en curso.



**Seguimiento**

Derivación a centro experto. Equipo multidisciplinar para cardiopatías y diabetes.



**Clínica**

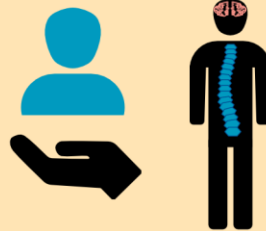
Evaluación de los síntomas y derivación a los especialistas pertinentes.



Asesoramiento genético a los progenitores acerca de futuras gestaciones, así como a hermanos con edad mayor a 18 años.



Apoyo a la salud mental, evaluación neurológica y de la escoliosis.



Revisión anual de la movilidad, capacidad para realizar actividades cotidianas, corazón, riesgo diabético, etc.



**Desafíos**

Confusiones y la complejidad de los síntomas llevan a frecuentes diagnósticos erróneos.



Considerar el diagnóstico en todos los grupos de edad, ya que el 1% de las personas con AF tienen más de 60 años.



Mantener la autonomía personal y la capacidad de caminar, acceso a los tratamientos disponibles en la actualidad.



Los niños pueden aislarse. Los padres a menudo no saben cómo tratar a su hijo con AF.



**Objetivos**

Tomar en serio las dolencias multisistémicas de los pacientes, por ejemplo: torpeza, fatiga, dolor de espalda.



Asesoramiento genético y pruebas al círculo familiar ampliado para evitar que la AF se presente en primos.



Existen guías de cuidados que deben compartirse con la persona con AF. Acceso a la terapia en todo el mundo.



Maximizar las posibilidades de llevar una vida lo más normal posible, por ejemplo, conducir y trabajar a tiempo parcial.



**AF NGS Ataxia de Friedreich Secuenciación de Próxima Generación**

Tenga en cuenta que los términos específicos (por ejemplo, servicios de atención domiciliar, médico general, fisioterapia) no incluyen los mismos servicios en todos los países de la UE y pueden ser distintos de un país a otro. Las asociaciones de pacientes suelen ofrecer apoyo y recursos a pacientes y familiares.

**Descargo de responsabilidad**

ERN-RND rechaza específicamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume responsabilidad alguna por lesiones o daños a personas o bienes derivados o relacionados con el uso de esta información, ni por errores u omisiones.

