

Recorrido del paciente con ataxia de Friedreich (AF)				
FASES	1 - Primeros síntomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamiento	4 - Seguimiento
Enfermedad	<p>Dificultad para caminar en la oscuridad, inestabilidad al ponerse de pie o caminar, seguido de torpeza progresiva de la marcha y de las extremidades.</p> <p>El 91% de las personas presentan problemas de equilibrio o caídas.</p> <p>El 9% presenta síntomas no neurológicos, por ejemplo: escoliosis o problemas cardíacos, que pueden preceder a los síntomas neurológicos.</p>	<p>Las pruebas genéticas para la AF pueden realizarse desde 1996, pero no están incluidas en técnica estándar de secuenciación de próxima generación (NGS) y se requieren métodos específicos.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia específica aprobada para la enfermedad en Europa y EE.UU - Omaveloxolona. • Varios ensayos clínicos en curso, que involucran diferentes tratamientos modificadores de la enfermedad • La cirugía de la escoliosis estaría indicada cuando el ángulo de Cobb es > 30 grados. • La miocardiopatía puede tratarse con medicación. 	<p>Derivación a un centro experto con la participación de equipos multidisciplinares para el seguimiento de la escoliosis durante el crecimiento, y el seguimiento del corazón y el riesgo de diabetes mellitus a lo largo de su vida.</p>
Clínica	<p>Evaluación de los síntomas y derivación a los especialistas pertinentes.</p> <p>Equipos multidisciplinares que incluyen neurólogos, traumatólogos, cardiólogos, psicólogos y otros profesionales sanitarios en función de las necesidades.</p>	<p>Asesoramiento genético:</p> <ul style="list-style-type: none"> • A los padres, en relación con futuros embarazos. • A los hermanos, a menos que presenten síntomas, no suelen someterse a la prueba genética antes de los 18 años. Algunos centros ofrecen la prueba genética si el retraso provoca ansiedad. • A las parejas de individuos con AF, sobre todo, jóvenes adultos en edad reproductiva. • A los portadores de AF. • A los familiares de individuos con AF en edad reproductiva. 	<ol style="list-style-type: none"> 1) Apoyo psicológico y de salud mental para el individuo y todos los miembros de la familia para esta condición que altera la vida del grupo. Los adolescentes tienen mayor riesgo de ideación suicida. 2) Evaluación neurológica anual 3) Evaluación de la escoliosis y la deformidad del pie para valorar si está indicada la fisioterapia, las férulas o la cirugía. 	<p>Visita anual de evaluación:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Movilidad 2) Actividades de la vida diaria 3) Problemas cardiacos 4) Estado de la diabetes mellitus 5) Desarrollo de cualquier otro síntoma o signo, valorar si es debido a AF.
Desafíos	<ol style="list-style-type: none"> 1) Es fácil confundir la torpeza de la AF con la torpeza asociada a períodos de rápido crecimiento. 2) Los cambios son insidiosos en la AF y pueden no ser evidentes para el individuo o su familia en edades tempranas. 3) La AF puede tener presentaciones atípicas. <p>Los factores anteriores contribuyen a errores diagnósticos o retraso en el diagnóstico en la AF.</p>	<p>Como la AF no se identifica fácilmente con la nueva tecnología NGS, puede pasar desapercibida a menos que un neurólogo solicite específicamente la prueba correspondiente.</p>	<p>Acceso a la omaveloxolona debido a su elevado coste.</p> <p>Alentar:</p> <ul style="list-style-type: none"> • El uso de andador posterior para intentar prolongar su capacidad de caminar. • La participación en actividades sociales con compañeros • Que los padres recurran a ayuda externa, si está disponible, que les proporcione un breve descanso y amplíe las posibilidades sociales de la persona con AF • A los adolescentes a mantener su autonomía. 	<p>Los padres deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo comunicar el diagnóstico a su hijo afectado.</p> <p>El niño/adolescente puede no ser capaz de competir con sus compañeros y aislarse.</p> <p>Como consecuencia, los padres suelen estar traumatizados e inseguros sobre cómo tratar o aconsejar a la persona con AF.</p>
Objetivos	<p>Las quejas multisistémicas (sobre todo en niños & adolescentes) deben considerarse seriamente. Por ejemplo: las alteraciones del equilibrio, la fatiga, los problemas cardíacos, el dolor de espalda (escoliosis) y la ansiedad.</p> <p>Pida una 2ª opinión en aquellos pacientes con dolencias o quejas multisistémicas, vagas,</p>	<p>A los hermanos/as, tías/os y abuelas/os asintomáticos de la persona con ataxia se les debe ofrecer un asesoramiento genético y pruebas genéticas para evitar que la AF se presente en primos y en generaciones futuras.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Acceso gratuito a la omaveloxolona en todo el mundo para todos los individuos con FA. • Los neurólogos comparten las recomendaciones actualizadas para atención de la AF (2022) con los pacientes, lo que les permitiría que sean derivados a otras citas médicas y a Urgencias en caso necesario. 	<p>Maximizar el potencial de la persona para llevar una vida lo más normal posible. En este sentido, es muy importante aprender a conducir y trabajar a tiempo parcial.</p>

	como las anteriores, especialmente si los padres están muy preocupados.			
--	---	--	--	--

Tenga en cuenta que los términos específicos (por ejemplo, servicios de atención domiciliaria, 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.



Cofinanciado por
la Unión Europea

Este trabajo se genera dentro de la Red Europea de Referencia de Enfermedades Neurológicas Raras

