

PATIENT JOURNEY VAN DE ATAXIE VAN FRIEDREICH (FA)

FASEN	1 - Eerste symptomen	2 - Diagnose	3 - Behandeling	4 - Monitoring
<p>Ziekte</p>	<p>Moeite met lopen in het donker, onvastheid in staan of lopen, gevolgd door progressieve loopproblemen en onhandigheid.</p> <p>91% van de mensen heeft een slecht evenwicht of valt.</p> <p>9% klaagt over andere symptomen zoals scoliose of hartproblemen die aan neurologische symptomen vooraf kunnen gaan.</p>	<p>Genetische tests voor FA kunnen sinds 1996 worden gedaan, maar veranderingen in het FA-gen worden niet herkend met standaard NGS. Er is een specifieke test voor nodig.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Eén ziektespecifieke therapie is goedgekeurd in Europa en de VS: omaveloxolone. Er lopen verschillende klinische onderzoeken met verschillende ziektemodificerende behandelingen. Een scoliose-operatie kan in bepaalde gevallen geïndiceerd zijn, wanneer de Cobb-hoek meer dan 30 graden Cardiomyopathie kan worden behandeld met medicijnen. 	<p>Verwijzing naar een expertisecentrum met betrokkenheid van multidisciplinaire teams voor het monitoren van scoliose tijdens de groei en levenslange monitoring van het hart en het risico op diabetes mellitus.</p>
<p>Klinisch</p>	<p>Beoordeling van symptomen en doorverwijzing naar relevante specialisten.</p> <p>Multidisciplinaire teams met (kinder)neuroloog, orthopeed, cardioloog, psycholoog en andere zorgverleners, afhankelijk van de behoefte.</p>	<p>Begeleiding:</p> <ul style="list-style-type: none"> Ouders met betrekking tot toekomstige zwangerschappen Broers en zussen worden meestal niet getest voor de leeftijd van 18 jaar, tenzij ze symptomatisch zijn. Sommige centra bieden de genetische test aan als uitstel angst veroorzaakt. Partners van mensen met FA FA-dragers Familieleden in de vruchtbare leeftijd 	<ol style="list-style-type: none"> Psychologische en geestelijke ondersteuning voor het individu en alle gezinsleden bij deze levens veranderende aandoening. Adolescenten lopen een verhoogd risico op zelfmoordgedachten. Jaarlijkse neurologische beoordeling Beoordeling van scoliose en voetafwijkingen om te zien of fysiotherapie, spalken of chirurgie nodig is. 	<p>Jaarlijks bezoek om te beoordelen:</p> <ol style="list-style-type: none"> Mobiliteit Activiteiten van het dagelijks leven Hartproblemen Diabetes mellitus status Ontwikkeling van andere symptomen of verschijnselen, beoordelen of deze het gevolg zijn van FA
<p>Uitdagingen</p>	<ol style="list-style-type: none"> Het is makkelijk om de onhandigheid van FA te verwarren met een groeispuurt Veranderingen zijn verraderlijk bij FA en kunnen in een vroeg stadium niet duidelijk zijn voor de persoon of zijn familie. FA kan zich atypisch uiten. <p>Bovenstaande factoren leiden tot een verkeerde diagnose of een vertraging in de diagnose van FA.</p>	<p>Omdat FA niet gemakkelijk kan worden geïdentificeerd met de nieuwe gensequentietechnologie (NGS), moet voor de diagnose een specifieke DNA-test worden gebruikt.</p>	<p>Toegang tot omaveloxolone vanwege de hoge kosten</p> <p>Aanmoedigen:</p> <ul style="list-style-type: none"> het gebruik van een specifieke rollator voor zijdelingse steun om te proberen zo lang mogelijk goed rechtop te blijven lopen. deelname aan sociale activiteiten met anderen. ouders om als het kan externe hulp in te schakelen, wat hen een korte pauze geeft en de sociale kring van de persoon met FA vergroot jongeren om hun zelfstandigheid te behouden 	<p>Ouders moeten worden ondersteund en geadviseerd over hoe ze met hun kind over de diagnose kunnen praten.</p> <p>Het kind of de jongere is misschien niet in staat om fysiek te concurreren met leeftijdsgenoten en kan zich in zichzelf terugtrekken.</p> <p>Als gevolg hiervan zijn de ouders vaak getraumatiseerd en onzeker over hoe ze de persoon met FA moeten behandelen en of adviseren.</p>

<p>Doelen</p>	<p>Multisysteemklachten (d.w.z. slecht evenwicht, vermoeidheid, hartproblemen, rugpijn (scoliose) en angst), moeten vooral bij kinderen en adolescenten serieus worden genomen.</p> <p>Vraag om een 2nd mening bij degenen met de bovenstaande vage klachten van meerdere systemen, vooral als de ouders erg bezorgd zijn.</p>	<p>Asymptomatische broers en zussen, tantes, ooms en grootouders van de persoon met ataxie moeten genetisch advies en genetische tests aangeboden krijgen om te voorkomen dat FA voorkomt bij neven en nichten en toekomstige generaties.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Wereldwijde toegang tot omaveloxolone voor iedereen die FA heeft. • Neurologen delen de actuele FA-zorgrichtlijnen uit 2022 met mensen die FA hebben, zodat de persoon deze kan meenemen naar andere afspraken in de gezondheidszorg en naar de Spoedeisende Hulp als dat nodig mocht zijn. 	<p>De mogelijkheden van de persoon om een zo normaal mogelijk leven te leiden maximaliseren.</p> <p>In dit opzicht zijn leren autorijden en deeltijds werken heel belangrijk.</p>
----------------------	---	---	--	---

Houd er rekening mee dat specifieke termen (bijv. thuiszorg, huisarts, fysiotherapie) niet in alle EU-landen dezelfde diensten omvatten en van land tot land kunnen verschillen. Belangenverenigingen voor patiënten kunnen patiënten en hun familie vaak ondersteuning en hulpmiddelen bieden.

Disclaimer

ERN-RND wijst nadrukkelijk elke garantie van verhandelbaarheid of geschiktheid voor een bepaald gebruik of doel van de hand. ERN-RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor enig letsel of schade aan personen of zaken voortvloeiend uit of verband houdend met enig gebruik van deze informatie of voor eventuele fouten of weglatingen.