

Malattia

Primi sintomi

91% sintomi neurologici.  
9% sintomi non neurologici, ad esempio scoliosi o problemi cardiaci

Diagnosi

La AF viene confermata con un test genetico apposito (N.B.: la AF non viene riconosciuta dai test standard basati su tecniche NGS).

Trattamento

Una terapia specifica per la malattia è stata approvata in Europa e negli Stati Uniti. Sono in corso diversi studi clinici.

Monitoraggio

Invio a un centro specializzato. Team multidisciplinare per patologie cardiache e diabete.

Clinica

Valutazione dei sintomi e invio a specialisti competenti.

Consulenza genetica per i genitori riguardo future gravidanze e per fratelli/sorelle di età >18 anni.

Supporto psicologico, valutazione neurologica e ortopedica.

Valutazione annuale delle capacità motorie, dell'autonomia nella vita quotidiana, del cuore, del rischio diabetico, ecc.

Sfide

La complessità dei sintomi può frequentemente portare a diagnosi errate.

Considerare la AF in tutte le fasce d'età, poiché l'1% delle persone affette ha più di 60 anni.

Mantenimento dell'autonomia e della capacità di camminare, accesso ai trattamenti attualmente disponibili.

I bambini possono isolarsi. I genitori sono spesso incerti su come comportarsi con i loro figli con AF.

Obiettivi

Non sottovalutare disturbi multisistemici, come goffaggine, rapido affaticamento, mal di schiena.

Consulenza e test genetici anche per i parenti oltre il primo grado; ad esempio per cugini a rischio di AF e i loro genitori.

Condivisione delle linee guida per il trattamento della AF con le persone affette. Accesso alle cure in tutto il mondo.

Garantire il più possibile una vita normale, stimolando al massimo le potenzialità dei pazienti, ad esempio con un lavoro part-time o con la possibilità di guidare.

AF NGS Atassia di Friedreich Sequenziamento di Nuova Generazione

Tenete presente che alcuni termini specifici (ad esempio, servizi di assistenza domiciliare, medico di base, fisioterapia) non includono gli stessi servizi in tutti i Paesi dell'UE e potrebbero variare da Paese a Paese. Le associazioni di supporto possono spesso fornire sostegno e risorse ai pazienti e alle loro famiglie.

**Esclusione di responsabilità**  
ERN-RND declina specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o idoneità per un uso o uno scopo specifico. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per eventuali lesioni o danni a persone o cose derivanti o correlati all'uso di queste informazioni o per eventuali errori od omissioni.

Aggiornato ad aprile 2024

**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases  
Network Neurological Diseases (ERN-RND)

Cofinanziato dall'Unione europea