

PERCORSO DEL PAZIENTE ATASSIA DI FRIEDREICH (AF)

| FASI | 1 - Primi sintomi | 2 - Diagnosi | 3 - Trattamento | 4 - Monitoraggio |
|------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Malattia | <p>Difficoltà a camminare al buio, instabilità nella posizione eretta o nella deambulazione, seguita da progressivi problemi di coordinazione sia della marcia che nell'uso degli arti.</p> <p>Il 91% degli affetti ha come primi sintomi problemi di equilibrio o cadute.</p> <p>Il 9% degli affetti ha inizialmente sintomi non neurologici, come scoliosi o problemi cardiaci, che possono precedere i sintomi neurologici.</p> | <p>I test genetici per la AF sono disponibili dal 1996, ma richiedono tecniche specifiche e non sono compresi nei test standard basati sul sequenziamento di nuova generazione (NGS).</p> | <ul style="list-style-type: none"> • Una terapia specifica per la malattia approvata in Europa e negli Stati Uniti: l'omaveloxolone. • Sono in corso numerosi studi clinici su diversi trattamenti che mirano a modificare l'andamento della malattia. • Possibile trattamento chirurgico per la scoliosi se l'angolo di Cobb è >30 gradi. • La cardiomiopatia può essere trattata con farmaci. | <p>Invio ad un centro specializzato con un team multidisciplinare per il monitoraggio della scoliosi durante la crescita, del cuore e del rischio diabetico durante tutto il corso della malattia.</p> |
| Clinica | <p>Valutazione dei sintomi e invio a specialisti competenti.</p> <p>Equipe multidisciplinari comprendenti specialisti in neurologia, ortopedia, cardiologia, psicologi e altri professionisti della salute a seconda delle necessità.</p> | <p>Consulenza:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ai genitori per quanto riguarda future gravidanze • a fratelli e sorelle. In assenza di sintomi, di solito non è possibile effettuare il test prima dei 18 anni. Alcuni centri offrono il test genetico se l'attesa porta a disturbi d'ansia. • ai partner di persone con AF • ai portatori di AF • ai parenti in età riproduttiva | <ol style="list-style-type: none"> 1) Supporto psicologico per gli affetti e tutti i membri della famiglia per via delle ripercussioni della diagnosi su tutta la vita. Gli adolescenti con AF hanno un rischio incrementato di ideazione suicidaria. 2) Valutazione neurologica annuale 3) Valutazione della scoliosi e delle deformità del piede per verificare se è indicata la fisioterapia, tutori o l'intervento chirurgico. | <p>Visita annuale per valutare:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) capacità motorie 2) autonomia nella vita quotidiana 3) problemi cardiaci 4) diabete mellito 5) nuovi sintomi o segni e valutare se sono dovuti alla AF |
| Sfide | <ol style="list-style-type: none"> 1) È facile confondere la goffaggine dovuta alla AF con l'effetto di uno scatto di crescita, 2) I sintomi iniziali della AF possono essere difficili da riconoscere sia per gli affetti che per i loro familiari 3) La AF può avere presentazioni atipiche <p>Questi fattori possono portare ad una diagnosi errata o ad un ritardo nella diagnosi di AF.</p> | <p>Poiché la AF non è facilmente identificabile con le tecniche basate sul "sequenziamento di nuova generazione" (NGS), potrebbe non venire diagnosticata se il neurologo non richiede specificamente il test apposito.</p> | <p>Accesso all'omaveloxolone a causa del costo elevato</p> <p>Incoraggiare:</p> <ul style="list-style-type: none"> • l'uso di un deambulatore posteriore per cercare di prolungare la capacità di camminare • la partecipazione ad attività sociali con i coetanei • i genitori ad avvalersi di un aiuto esterno, se disponibile, per dare loro una breve pausa ed ampliare la cerchia sociale della persona con AF • gli adolescenti per mantenere l'autonomia | <p>I genitori devono essere aiutati e consigliati su come comunicare la diagnosi ai figli affetti.</p> <p>Il bambino/adolescente può non essere in grado di competere fisicamente con i suoi coetanei e potrebbe chiudersi in se stesso.</p> <p>Di conseguenza, i genitori sono spesso traumatizzati e non sanno come rapportarsi/consigliare il proprio figlio con AF.</p> |
| Obiettivi | <p>Non bisogna sottovalutare disturbi multisistemici (soprattutto nei bambini e negli adolescenti), ad esempio:</p> | <p>Ai fratelli e alle sorelle asintomatici, agli zii e ai nonni della persona affetta devono essere offerti consulenza e l'accesso al test genetico</p> | <ul style="list-style-type: none"> • Accesso gratuito a livello mondiale all'omaveloxolone per tutti i malati di AF • I neurologi dovrebbero condividere le linee guida aggiornate (2022) per il trattamento della AF con le persone affette. Questo permetterebbe ai pazienti di | <p>Stimolare al massimo le potenzialità della singola persona per garantire una vita il più possibile normale. A tal proposito, l'imparare a guidare e</p> |

| | | | | |
|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| | <p>scarso equilibrio, affaticamento, problemi cardiaci, mal di schiena (scoliosi) e ansia.</p> <p>Chiedere un secondo parere per chi riferisce apparentemente vaghi, disturbi multisistemici, come quelli sopra elencati, specialmente se i genitori sono molto preoccupati.</p> | <p>per evitare che la AF si manifesti nei cugini e nelle generazioni future.</p> | <p>portare con sé le linee guida ad altri appuntamenti medici o nel caso di accesso al pronto soccorso.</p> | <p>la possibilità di lavorare part-time sono molto importanti.</p> |
|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|

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 famiglie.

Esclusione di responsabilità

ERN-RND declina specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o idoneità per un uso o uno scopo particolare. 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

