

BETEGÚT FRIEDREICH ATAXIA (FA)

FÁZISOK	1 - Első tünetek	2 - Diagnózis	3 - Kezelés	4 - Ellenőrzés
Betegség	<p>Nehézségek a sötétben járásban, bizonytalanság az állásban vagy a járásban, majd fokozatos járászavar és a végtagok ügyetlensége.</p> <p>Az emberek 91%-a rossz egyensúlyérzéssel vagy eleséssel küzd.</p> <p>9%-uknál nem neurológiai tünetek, pl. gerincferdülés (skoliózis) vagy szívproblémák jelentkeznek, amelyek megelőzhetik a neurológiai tüneteket.</p>	<p>Az FA genetikai vizsgálata 1996 óta elvégezhető, de a standard újgenerációs szekvenálás (NGS) nem képes detektálni, és speciális eljárást igényel.</p>	<ul style="list-style-type: none">• Európában és az USA-ban egy engedélyezett betegség-specifikus terápia - omaveloxolon• Számos klinikai vizsgálat van folyamatban különböző betegségmódosító kezeléssel• Skoliózis műtét akkor indokolt, ha a Cobb-szög >30 fok.• A kardiomiopátia gyógyszeresen kezelhető	<p>Szakértői központba irányítás multidiszciplináris csoportok bevonásával a skoliózis testnövekedés alatti megfigyelése, valamint a szív- és cukorbetegség kockázatának egész életen át tartó ellenőrzése céljából.</p>
Klinika	<p>A tünetek értékelése és a megfelelő szakemberekhez való irányítás.</p> <p>Multidiszciplináris csapatok, amelyekben szükség szerint neurológus, ortopédus, kardiológus, pszichológus és más egészségügyi szakemberek is részt vesznek.</p>	<p>Tanácsadás:</p> <ul style="list-style-type: none">• A szülők a jövőbeli terhessegekkel kapcsolatban• A testvéreket, hacsak nem tünetmentesek, általában nem vizsgálják 18 éves koruk előtt. Egyes központok genetikai vizsgálatot kínálnak, ha a késelem szorongást okoz• FA-vel élők partnerei• FA hordozók• Reprodukciós korú rokonok	<ol style="list-style-type: none">1) Pszichológiai és mentálhigiénés támogatás az egyén és a családtagok számára ebben az életet megváltoztató állapotban. A serdülőknél fokozottan fennáll az öngyilkossági gondolatok kockázata.2) Éves neurológiai értékelés3) Skoliózis és lábdeformitás vizsgálata annak megállapítására, hogy fizioterápia, sín vagy műtét szükséges-e.	<p>Évente kontroll az alábbiak értékeléséhez:</p> <ol style="list-style-type: none">1) Mobilitás2) A mindennapi életvitelhez szükséges tevékenységek3) Szívproblémák4) Diabetes mellitus státusz5) Bármilyen más tünet vagy eltérés kialakulása, annak értékelése, hogy ezek az FA-nak tudhatók-e be
Kihívások	<ol style="list-style-type: none">1) Könnyű összekeverni az FA-ra jellemző ügyetlenségét a növekedési rohammal2) A változások alattomosak az FA-ban, és előfordulhat, hogy az egyén vagy a családja nem veszi észre őket a korai szakaszban3) Az FA atipízosan is jelentkezhet <p>A fenti tényezők téves diagnózishoz vagy az FA diagnózisának késedelméhez vezetnek.</p>	<p>Mivel az új génszekvenálási (NGS) technológiával nem könnyű azonosítani az FA-t, előfordulhat, hogy nem veszik észre, hacsak a neurológus nem kéri kifejezetten a vizsgálatot.</p>	<p>Az omaveloxolonhoz való hozzáférés annak magas ára miatt.</p> <p>Bátorítani:</p> <ul style="list-style-type: none">• hátsó támaszos járókeret használatát, hogy megpróbálják meghosszabbítani a járóképességüket.• a társas tevékenységekben való részvételt• a szülőket, hogy ha van elérhető külső segítség, akkor azt vegyék igénybe, ami rövid szünetet biztosít számukra, és bővíti az FA-s személy társadalmi körét• serdülőket az autonómia megőrzése érdekében	<p>A szülőket támogatni kell, és tanácsot kell adni nekik, hogyan közöljék a diagnózist az érintett gyermekükkel.</p> <p>Előfordulhat, hogy a gyermek/serdülő fizikailag nem képes felvenni a versenytársaival, és visszahúzódó lesz.</p> <p>Ennek eredményeképpen a szülők gyakran traumatizálódnak, és nem tudják, hogyan kezeljék és milyen tanácsokkal lássák el az FA-s személyt.</p>
Célok	<p>A több szervrendszerre kiterjedő panaszokat (különösen gyermekek és serdülők esetében) komolyan kell venni, pl.</p>	<p>Az ataxiás személy tünetmentes testvéreinek, nagynénjeinek/nagybátyjainak és nagyszüleinek genetikai tanácsadást és vizsgálatot kell felajánlani, hogy elkerülhető</p>	<ul style="list-style-type: none">• Világszerte ingyenes hozzáférés az omaveloxolonhoz mindazok számára, akiknek FA-jük van• A neurológusok megosztják a frissített (2022-es) FA-ellátási irányelveket azokkal, akiknek FA-juk van, ami	<p>Maximalizálni a személy lehetőségeit abban, hogy a lehető legnormálisabb életet élhesse. Ebben a tekintetben nagyon fontos az életvezetés</p>

<p>egyensúlyzavar, fáradtság, szívproblémák, hátfájás (skoliózis) és szorongás.</p> <p>A fenti, több szervrendszert érintő, bizonytalan panaszokkal rendelkezőknél kérjen másodvéleményt, különösen, ha a szülők nagyon aggódnak.</p>	<p>legyen az FA megjelenése az unokatestvéreknél és a következő generációkban.</p>	<p>lehetővé tenni az egyén számára, hogy szükség esetén magával vigye őket más egészségügyi ellátási eseményekre, ill. baleseti és sürgősségi ellátásra.</p>	<p>megtanulása és a részmunkaidős foglalkoztatás.</p>
---	--	--	---

Felhívjuk figyelmét, hogy az egyes kifejezések (pl. otthoni ápolási szolgáltatások, háziorvos, fizioterápia) nem minden uniós országban foglalják magukban ugyanazokat a szolgáltatásokat, és országonként eltérők lehetnek. A betegek érdekvédelmi csoportjai gyakran nyújthatnak támogatást és forrásokat a betegek és a családok számára.

Felelősségvállalási nyilatkozat

Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

Frissítve 2024 áprilisában.



Az Európai Unió
társfinanszírozásával



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)