

Első tünetek

Diagnózis

Kezelés

Megfigyelés

Betegség

91% neurológiai tünetek.
9% nem neurológiai tünetek:
skoliozis és szívproblémák.



Genetikai tesztek rendelkezésre állnak, de az FA-ban bekövetkező génváltozásokat a standard NGS nem ismeri fel.



Európában és az USA-ban egy betegség-specifikus terápia engedélyezett, több klinikai vizsgálat folyamatban van.



Szakértői központba irányítás. Multidiszciplináris csapat szívbetegség és cukorbetegség esetén.



Klinika

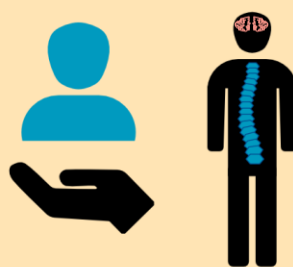
A tünetek értékelése és megfelelő szakemberekhez való irányítás.



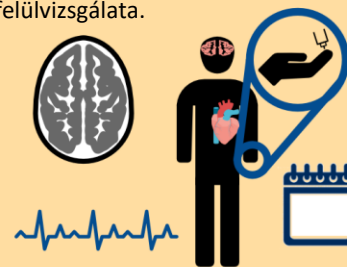
Genetikai tanácsadás a szülőknek a jövőbeni gyermekvállalással és a 18 év feletti testvérekkel kapcsolatban.



Mentális egészségügyi támogatás neurológiai állapot és gerincferdülés felmérés.



A mobilitás, a mindennapi tevékenységek végzésének képessége, a szív, a cukorbetegség kockázata stb. éves felülvizsgálata.



Kihívások

A tünetek összetettsége gyakran téves diagnózishoz vezet.



A diagnózist minden korcsoportban fontolóra kell venni, mivel az FA-ban szenvedők 1%-a 60 év feletti.



A személyes autonómia és a járóképesség megőrzése, a jelenleg rendelkezésre álló kezelésekre való hozzáférés.



A gyermekek elszigetelhetik magukat. A szülők gyakran bizonytalanok abban, hogyan kezeljék FA-s gyermeküket.

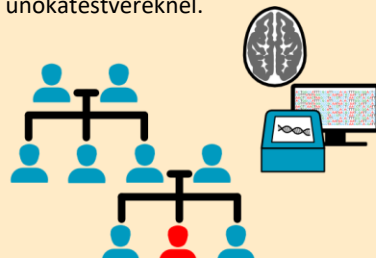


Célok

Vegye komolyan a komplex panaszokkal küzdő betegeket, pl. ügyetlenség, fáradtság, hátfájás.



Genetikai tanácsadás és vizsgálat a tágabb családban, hogy elkerülhető legyen az FA megjelenése unokatestvéreknél.



A rendelkezésre álló ellátási irányelveket meg kell osztani az FA-s személlyel. A kezeléshez való hozzáférés megvalósítása világszerte.



A lehető legjobban maximalizálja a lehető legnormálisabb életvitel lehetőségét, pl. autóvezetés és részmunkaidős munkavégzés.



FA NGS
Friedreich Ataxia
Következő generációs szekvenálás

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 károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

Frissítve 2024 áprilisában.



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



Az Európai Unió
társfinanszírozásával