

Πρώτα συμπτώματα

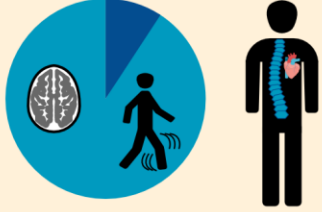
Διάγνωση

Θεραπεία

Παρακολούθηση

Ασθένεια

91% νευρολογικά συμπτώματα
9% μη νευρολογικά συμπτώματα:
σκολίωση και καρδιακά
προβλήματα



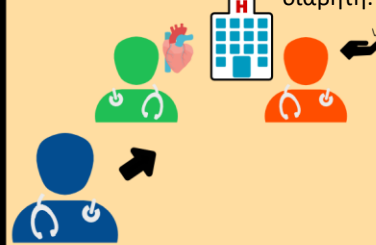
Υπάρχουν γενετικές εξετάσεις, αλλά
οι γονιδιακές αλλαγές στην FA δεν
αναγνωρίζονται με τη χρήση NGS.



Μια ειδική για τη νόσο εγκεκριμένη
αγωγή στην Ευρώπη και τις ΗΠΑ.
Αρκετές κλινικές δοκιμές σε εξέλιξη.

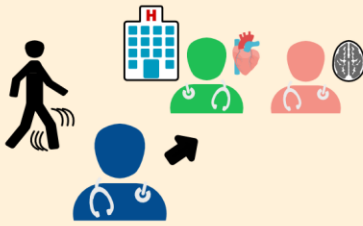


Παραπομπή σε κέντρο εμπειρο-
γνωμόνων. Διεπιστημονική ομάδα
για καρδιακές παθήσεις και
διαβήτη.



Κλινική παρακολούθηση

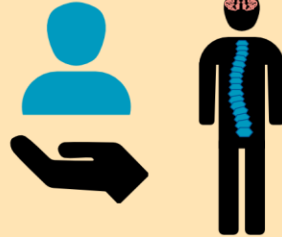
Αξιολόγηση των συμπτωμάτων
και παραπομπή
στούς ανάλογους ειδικούς.



Γενετική συμβουλευτική σε γονείς
σχετικά με μελλοντικές κυήσεις
καθώς και σε αδέρφια άνω των 18.



Ψυχολογική υποστήριξη,
νευρολογική εκτίμηση και
αξιολόγηση της σκολίωσης.



Ετήσια αξιολόγηση κινητικότητας
και δυνατότητας να ανταπεξέλθουν
στις καθημερινές δραστηριότητες,
καρδιολογική, διαβητολογική
εκτίμηση κλπ



Προκλήσεις

Η πολυπλοκότητα των συμπτω-
μάτων και η συναφής σύγχυση
οδηγούν συχνά σε λανθασμένη
διάγνωση.



Έλεγχος για ενδεχομενη FA σε όλες
τις ηλικιακές ομάδες, καθώς το
1 % των ατόμων με FA είναι άνω
των 60 ετών.



Διατήρηση της αυτονομίας και της
ικανότητας βάδισης, εξασφάλιση
πρόσβασης σε διαθέσιμες



Τα παιδιά μπορεί να απομονωθούν.
Οι γονείς συχνά δεν είναι σίγουροι
για το πώς να χειριστούν το παιδί
τους που πάσχει από FA.



Στόχοι

Να λαμβάνετε σοβαρά υπόψη
τους ασθενείς με πολυσυστημα-
τικά συμπτώματα, π.χ. αδεξιότητα,
κόπωση, πόνο στην πλάτη.



Γενετική συμβουλευτική και γενε-
τικός έλεγχος της ευρύτερης οικο-
γένειας για την αποφυγή εμφάνι-
σης FA σε ξαδέρφια.



Οι κατευθυντήριες γραμμές
φροντίδας να κοινοποιούνται στο
άτομο με FA. Παγκόσμια
πρόσβαση στη θεραπεία.



Μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων
για μια όσο το δυνατόν πιο
φυσιολογική ζωή, π.χ. οδήγηση και
εργασία μερικής απασχόλησης.



FA
NGS

Αταξία του Friedrich
Αλληλούχηση επόμενης γενιάς

Παρακαλείσθε να λάβετε υπόψη ότι συγκεκριμένοι
όροι (π.χ. υπηρεσίες κατ' οίκον φροντίδας, γενικός
ιατρός, φυσικοθεραπεία) δεν περιλαμβάνουν
τις ίδιες υπηρεσίες σε όλες τις χώρες της ΕΕ και
ενδέχεται να διαφέρουν από χώρα σε χώρα.
Οι σύλλογοι στήριξης ασθενών μπορούν συχνά
να παρέχουν υποστήριξη και πόρους για τους
ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Αποποίηση ευθύνης

Το δίκτυο ERN-RND αποποιείται ρητά κάθε εγγύηση
εμπορευσιμότητας ή καταλληλότητας για συγκεκριμένη
χρήση ή σκοπό. Το δίκτυο ERN-RND δεν αναλαμβάνει
καμία ευθύνη για οποιαδήποτε βλάβη ή ζημία σε
πρόσωπα ή περιουσία που προκύπτει από ή σχετίζεται
με οποιαδήποτε χρήση των πληροφοριών αυτών ή
για τυχόν λάθη ή παραλείψεις.

Ενημερώθηκε τον Απρίλιο του 2024.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Με τη συγχρηματοδότηση
της Ευρωπαϊκής Ένωσης