

## ПЪТЯТ НА ПАЦИЕНТА - АТАКСИЯ НА ФРИДРАЙХ (FA)

ФАЗИ	1 - Първи симптоми	2 - Диагностика	3 - Лечение	4 - Мониторинг
<b>Заболяване</b>	<p>Затруднено ходене на тъмно, нестабилност при изправяне или ходене, последвана от прогресираща несръчност на походката и крайниците.</p> <p>При 91% от хората: проблеми с равновесието или падания.</p> <p>При 9%: не-неврологични симптоми, напр. сколиоза или сърдечни проблеми, които могат да предшестват неврологичните симптоми.</p>	<p>Генетично изследване за FA се прави от 1996 г., но не е част от стандартното секвениране от ново поколение (NGS) и изисква специфично тестване.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Една специфична за заболяването терапия, одобрена в Европа и САЩ - омавелоксолон</li> <li>• Провеждат се няколко клинични проучвания с различни модифициращи заболяването терапии</li> <li>• Операция за сколиоза може да бъде назначена, когато ъгълът на Коб е &gt;30 градуса</li> <li>• Кардиомиопатията може да се лекува с медикаменти</li> </ul>	<p>Насочване към експертен център с участието на мултидисциплинарни екипи за наблюдение на сколиозата по време на растежа и пожизнено мониториране на сърцето и риска от захарен диабет.</p>
<b>Клиника</b>	<p>Оценка на симптомите и насочване към съответните специалисти.</p> <p>Мултидисциплинарни екипи, които включват невролог, ортопед, кардиолог, психолог и други здравни специалисти в зависимост от нуждите.</p>	<p>Консултации:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Родители относно бъдещи бременности</li> <li>• Братя и сестри - ако нямат симптоми, обикновено не се изследват преди 18-годишна възраст. Някои центрове предлагат генетично тестване, ако забавянето предизвиква безпокойство</li> <li>• Партньори на хора с FA</li> <li>• Носители на FA</li> <li>• Роднини в репродуктивна възраст</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Психологическа и психиатрична подкрепа за лицето и всички членове на семейството при това променящо живота състояние. Юношите са изложени на повишен риск от суицидни мисли.</li> <li>2) Годишен неврологичен преглед.</li> <li>3) Оценка на сколиозата и деформациите на стъпалото, за преценка на необходимостта от физиотерапия, шини или операция.</li> </ol>	<p>Годишно посещение за оценка на:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Мобилност</li> <li>2) Дейности от ежедневието</li> <li>3) Сърдечни проблеми</li> <li>4) Статус на захарен диабет</li> <li>5) Развитие на други симптоми или признаци; преценка дали се дължат на FA</li> </ol>
<b>Предизвикателства</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Несръчността при FA може да се обърка със скок в растежа</li> <li>2) Промените при FA са едва доловими в началото и може да не са очевидни за засегнатото лице или неговото семейство на ранен етап.</li> <li>3) FA може да има атипични прояви</li> </ol> <p>Горепосочените фактори водят до поставяне на неправилна диагноза или забавяне на диагностицирането на FA.</p>	<p>Тъй като FA не се идентифицира чрез технологията за секвениране от ново поколение (NGS), диагнозата може да бъде пропусната, освен ако неврологът изрично не изиска специфичния тест.</p>	<p>Достъп до омавелоксолон поради високата му цена</p> <p>Насърчаване на:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• използване на проходилка със задна опора, за да се удължи способността за ходене</li> <li>• участие в социални дейности с връстници</li> <li>• родителите да се възползват от външна помощ, ако има такава, което да им дава кратка почивка и да разшири социалния кръг на лицето с FA</li> <li>• юношите да запазят автономността си</li> </ul>	<p>Родителите трябва да бъдат подкрепени и посъветвани как да съобщят диагнозата на засегнатото си дете.</p> <p>Детето/тийнейджърът може да не е в състояние да се състезава физически с връстниците си и да се затвори в себе си.</p> <p>В резултат на това родителите често са травмирани и несигурни как да се отнасят към лицето с FA и как да го съветват.</p>

<p><b>Цели</b></p>	<p>Мултисистемните оплаквания, напр. проблеми с равновесието, умора, сърдечни проблеми, болки в гърба (сколиоза) и тревожност (особено при деца и юноши) трябва да се приемат сериозно.</p> <p>Потърсете 2-ро мнение при деца и юноши с горепосочените мултисистемни неясни оплаквания, особено ако родителите са много притеснени.</p>	<p>На асимптомните братя и сестри, лели/чичовци, баби и дядовци на лицето с атаксия трябва да се предложи генетично консултиране и изследване, за да се избегне развитието на FA при братовчеди и бъдещи поколения.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Свободен достъп до омавелоксолон в целия свят за всички, които имат FA.</li> <li>• Невролозите да споделят актуализираните през 2022 г. препоръки за грижи с хората с FA, което ще позволи на пациентите от своя страна да ги предоставят при необходимост от преглед при друг специалист или в спешно отделение.</li> </ul>	<p>Максимално увеличаване на потенциала на лицето да води възможно най-близък до нормалния живот.</p> <p>В това отношение обучението за шофиране и работата на непълно работно време са много важни.</p>
--------------------	---	---	---	--

Моля, имайте предвид, че специфичните термини (напр. услуги за домашни грижи, общ лекар, физиотерапия) не включват едни и същи услуги във всички страни от ЕС и може да се различават в отделните страни. Групите за застъпничество на пациентите често могат да предоставят подкрепа и ресурси за пациентите и семействата.

**Отказ от отговорност**

ERN-RND изрично се отказва от всякакви гаранции за продаваемост или годност за конкретна употреба или цел. ERN-RND не поема отговорност за каквито и да било наранявания или щети на лица или имущество, произтичащи от или свързани с използването на тази информация, или за каквито и да било грешки или пропуски.

Актуализирано на април 2024 г.



Съфинансирано от  
Европейския съюз



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)