

Το ταξίδι των ασθενών με Αταξία του Friedreich (FA)				
ΦΑΣΕΙΣ	1 – Πρώτα συμπτώματα	2 - Διάγνωση	3 - Θεραπεία	4 - Παρακολούθηση
Ασθένεια	<p>Δυσκολία στη βάρδια στο σκοτάδι, αστάθεια στην ορθοστασία ή τη βάρδια, ακολουθούμενη από προοδευτική αδεξιότητα στη βάρδια και στα άκρα.</p> <p>Το 91% των ατόμων παρουσιάζει ως πρώτο σύμπτωμα, κακή ισορροπία ή πτώσεις. Το 9% παρουσιάζει μη νευρολογικά συμπτώματα, π.χ. σκολίωση ή καρδιακά προβλήματα, τα οποία μπορεί να προηγούνται των νευρολογικών συμπτωμάτων.</p>	<p>Ο γενετικός έλεγχος για την FA είναι διαθέσιμος από το 1996, ωστόσο δεν είναι εφικτός μέσω συμβατικής αλληλούχισης επόμενης γενιάς (NGS) και απαιτεί ειδικές τεχνικές για την πραγματοποίησή του.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Μια ειδική για τη νόσο θεραπεία εγκεκριμένη στην Ευρώπη και τις ΗΠΑ - η ομαβελοζολόνη Αρκετές κλινικές δοκιμές εν εξελίξει που μελετούν διαφορετικές νοσοτροποποιητικές αγωγές Η χειρουργική επέμβαση για τη σκολίωση μπορεί να ενδείκνυται όταν η γωνία Cobb είναι άνω των 30 μοιρών Η μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να αντιμετωπιστεί με φαρμακευτική αγωγή 	<p>Παραπομπή σε κέντρο εμπειρογνωμοσύνης και συμμετοχή διεπιστημονικών ομάδων στην παρακολούθηση της σκολίωσης κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης και στη δια βίου παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας και του κινδύνου εμφάνισης σακχαρώδη διαβήτη.</p>
Κλινική παρακολούθηση	<p>Αξιολόγηση των συμπτωμάτων και παραπομπή σε ανάλογους ειδικούς.</p> <p>Διεπιστημονικές ομάδες που περιλαμβάνουν νευρολόγο, ορθοπεδικό, καρδιολόγο, ψυχολόγο και άλλους επαγγελματίες υγείας ανάλογα με τις ανάγκες.</p>	<p>Συμβουλευτική στους γονείς σχετικά με μελλοντικές εγκυμοσύνες.</p> <p>Τα αδέρφια, εκτός εάν παρουσιάζουν συμπτώματα, συνήθως δεν εξετάζονται πριν από την ηλικία των 18 ετών. Ορισμένα κέντρα προσφέρουν τη γενετική εξέταση σε περιπτώσεις που η αναμονή του γενετικού ελέγχου προκαλεί άγχος.</p> <p>Συμβουλευτική σε νεαρά ενήλικα άτομα αναπαραγωγικής ηλικίας. Γενετικός έλεγχος για τους/τις συντρόφους των ατόμων με Αταξία του Friedreich ή των φορέων της Αταξίας του Friedreich.</p>	<p>1) Ψυχολογική υποστήριξη του ατόμου και όλων των μελών της οικογένειάς του για αυτή την ανατρεπτική κατάσταση για τη ζωή του. Οι έφηβοι διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο αυτοκτονικού ιδεασμού.</p> <p>2) Ετήσια νευρολογική εκτίμηση</p> <p>3) Αξιολόγηση της σκολίωσης και της παραμόρφωσης των ποδιών, για να κριθεί εάν ενδείκνυται φυσικοθεραπεία, νάρθηκας ή χειρουργική επέμβαση.</p>	<p>Ετήσια επίσκεψη για αξιολόγηση των παρακάτω:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Κινητικότητα 2) Δραστηριότητες καθημερινής διαβίωσης 3) Καρδιακά προβλήματα 4) Σακχαρώδης διαβήτης 5) Εμφάνιση οποιουδήποτε άλλου συμπτώματος ή σημείου, και αξιολόγησά το εάν οφείλεται στην FA
Προκλήσεις	<ol style="list-style-type: none"> 1) Συχνά μπορεί να συγχέεται η αδεξιότητα που οφείλεται στην Αταξία του Friedreich (FA) με αυτή που συσχετίζεται με άλματα ανάπτυξης 2) Οι αλλαγές που συμβαίνουν στην FA είναι βραδέως εξελισσόμενες και μπορεί να μην είναι εμφανείς 3) Η FA παρουσιάζεται με άτυπες εκδηλώσεις <p>Οι παραπάνω παράγοντες οδηγούν συχνά σε καθυστερημένη ή λανθασμένη διάγνωση.</p>	<p>Καθώς η FA δεν εντοπίζεται εύκολα με τις συμβατικές τεχνικές αλληλούχισης επόμενης γενιάς, μπορεί να μην εντοπιστεί καθόλου το γενετικό πρόβλημα, εκτός εάν ο νευρολόγος ζητήσει συγκεκριμένα τις ενδεδειγμένες ειδικές τεχνικές γενετικού ελέγχου.</p>	<p>Η πρόσβαση των ασθενών στην ομαβελοζολόνη αποτελεί πρόκληση λόγω του υψηλού κόστους της</p> <p>Ενθαρρύνεται:</p> <ul style="list-style-type: none"> • η χρήση οπίσθιου περιπατητήρα ώστε να προσπαθήσουν να παρατείνουν την ικανότητά τους να περπατούν ή συμμετοχή σε κοινωνικές δραστηριότητες με συνομηλικούς οι γονείς να κάνουν χρήση εξωτερικής βοήθειας, εάν είναι διαθέσιμη, η οποία επιτρέπει ένα σύντομο διάλειμμα για τον φροντιστή, ενώ διευρύνει και τις κοινωνικές δεξιότητες του ατόμου με FA • οι έφηβοι ασθενείς να διατηρούν την αυτονομία τους. 	<p>Οι γονείς θα πρέπει να υποστηρίζονται και να ενημερώνονται για το πώς να επικοινωνούν τη διάγνωση στο πάσχον παιδί τους.</p> <p>Το παιδί/έφηβος μπορεί να μην είναι σε θέση να ανταγωνιστεί σε σωματικές δεξιότητες τους συνομηλικούς του και να αποτραβηχτεί στον εαυτό του.</p> <p>Οι γονείς είναι συχνά ψυχικά τραυματισμένοι και δεν είναι σίγουροι πώς να αντιμετωπίσουν/ συμβουλευτούν το άτομο με FA.</p>

<p>Στόχοι</p>	<p>Τα συμπτώματα από πολλαπλά συστήματα (ιδίως σε παιδιά και εφήβους) πρέπει να λαμβάνονται σοβαρά υπόψη, π.χ. κακή ισορροπία, κόπωση (καρδιακά προβλήματα), πόνος στην πλάτη (σκολίωση), ευερεθιστότητα και άγχος.</p> <p>Ζητήστε μια δεύτερη γνώμη για όσους έχουν τα παραπάνω πολυσυστηματικά και άοριστα συμπτώματα, ειδικά αν οι γονείς ανησυχούν πολύ.</p>	<p>Στα ασυμπτωματικά αδέρφια, θείους/θείες και παππούδες του ατόμου με FA θα πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική καθώς και γενετικός έλεγχος, για να αποφευχθεί η εμφάνιση της νόσου σε ξαδέλφια και σε απογόνους σε μελλοντικές γενιές.</p>	<p>Παγκόσμια ελεύθερη πρόσβαση στην ομαβελoxολόνη για όλους τους πάσχοντες από FA</p> <ul style="list-style-type: none"> • Οι νευρολόγοι να κοινοποιούν στους ασθενείς τις αναθεωρημένες (2022) κατευθυντήριες γραμμές φροντίδας, ώστε να τις φέρουν σε ιατρικά ραντεβού καθώς και στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών, σε περίπτωση επείγοντος ιατρικού περιστατικού. 	<p>Μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων του ατόμου να ζήσει μια όσο το δυνατόν πιο φυσιολογική ζωή. Από αυτή την άποψη, η εκμάθηση οδήγησης και η εργασία μερικής απασχόλησης είναι πολύ σημαντικές.</p>
----------------------	--	---	---	---

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.

