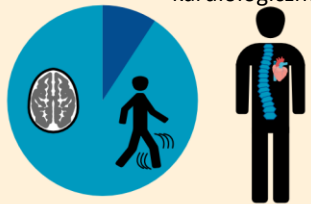


Choroba

Pierwsze objawy

91% objawów neurologicznych.
9% objawów nieneurologicznych: skolioza i problemy kardiologiczne.



Diagnoza

Testy genetyczne są dostępne, ale mutacje powodujące FA nie są diagnozowane przy użyciu standardowego NGS.



Leczenie

Jedna terapia zaaprobowana w Europie i USA specyficzna dla FA. Trwa kilka badań klinicznych.



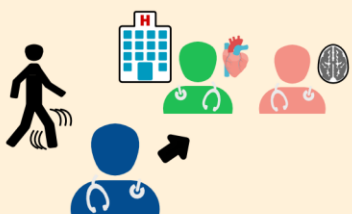
Monitorowanie

Skierowanie do specjalistycznego ośrodka. Multidyscyplinarny zespół ds. chorób serca i cukrzycy.



Klinika

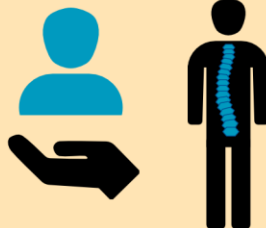
Ocena objawów i skierowanie do odpowiednich specjalistów.



Poradnictwo genetyczne dla przyszłych rodziców planujących ciążę i rodzeństwa powyżej 18 r.ż.



Wsparcie w zakresie zdrowia psychicznego, ocena neurologiczna i kontrola skoliozy.



Coroczna możliwości ruchowych, ocena zdolności do codziennych aktywności, kontrola cukrzycy i kardiologiczna itp.



Wyzwania

Złożoność objawów prowadzi do częstych błędnych diagnoz.



Należy rozważyć diagnozę we wszystkich grupach wiekowych, ponieważ 1% osób z FA ma ponad 60 lat.



Zachowanie autonomii osobistej i możliwości chodzenia, dostęp do osiągalnych obecnie terapii.



Dzieci mogą się izolować. Rodzice często nie są pewni, jak traktować dziecko z FA.

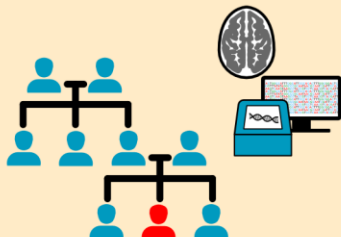


Cele

Poważne traktowanie pacjentów z dolegliwościami wieloukładowymi, tj. niezdarnością, zmęczeniem, bólem pleców.



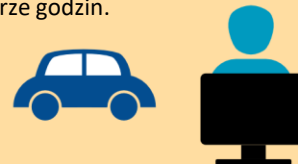
Poradnictwo genetyczne i badania dla dalszej rodziny w celu uniknięcia FA u osób spokrewnionych.



Wytyczne dotyczące opieki są dostępne i powinny zostać udostępnione osobie z FA. Dostęp do terapii na całym świecie.



Maksymalizacja możliwości prowadzenia względnie normalnego życia, np. prowadzenia samochodu i pracy w niepełnym wymiarze godzin.



FA NGS Ataksja Friedreicha Sekwencjonowania Nowej Generacji

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) nie obejmują tych samych usług we wszystkich krajach UE i mogą się różnić w zależności od kraju. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

Zastrzeżenie

ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

Aktualizacja z kwietnia 2024 r.



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network Neurological Diseases (ERN-RND)



Dofinansowane przez Unię Europejską