

# Pacientská cesta FRIEDREICHOVA ATAXIE (FA)

| FÁZE           | 1 - První příznaky  | 2 - Diagnostika   | 3 - Léčba   | 4 - Monitorování   |
|----------------|---|---|---|--|
| <b>Nemoc</b>   | <p>Potíže s chůzí ve tmě, nejistota ve stoji nebo při chůzi, následovaná postupnou ztrátou schopnosti chůze a koordinace končetin.</p> <p>91 % lidí trpí poruchami rovnováhy nebo pády.</p> <p>9 % pacientů má jiné než neurologické příznaky, např. skoliózu nebo srdeční potíže, které mohou předcházet neurologickým příznakům.</p>  | <p>Cílené genetické testování na FA je možné provádět od roku 1996. Standardní sekvenování nové generace (NGS) nerozpozná změny genů u FA a vyžaduje specifické nástroje.</p>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Jediná léčba specifická pro dané onemocnění schválená v Evropě a USA – omaveloxolon.</li> <li>Probíhá několik klinických studií s použitím různých léčebných postupů modifikujících onemocnění.</li> <li>Operace skoliózy může být indikována, pokud je Cobbův úhel &gt; 30 stupňů.</li> <li>Kardiomyopatii lze léčit léky.</li> </ul>   | <p>Odeslání do odborného centra se zapojením multidisciplinárních týmů pro sledování skoliózy během dospívání a celoživotní sledování rizika onemocnění srdce a rizika onemocnění diabetes mellitus.</p>   |
| <b>Klinika</b> | <p>Posouzení příznaků a odeslání k příslušným specialistům.</p> <p>Multidisciplinární týmy, které zahrnují neurologa, ortopeda, kardiologa, psychologa a další zdravotnické pracovníky podle potřeby.</p>   | <p>Poradenství:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Rodiče ohledně budoucích těhotenství</li> <li>Sourozenci, pokud nejsou symptomatictí, nejsou obvykle geneticky testováni před dosažením věku 18 let. Některá centra nabízejí genetický test, pokud zpoždění vyvolává úzkost.</li> <li>Partneři osob s FA</li> <li>Nosiči FA</li> <li>Příbuzní v reprodukčním věku</li> </ul> | <ol style="list-style-type: none"> <li>Psychologická a duševní podpora pro jednotlivce a všechny členy rodiny v případě výskytu tohoto onemocnění, které zásadně mění život. Dospívající jsou vystaveni zvýšenému riziku sebevražedných myšlenek.</li> <li>Každoroční neurologické vyšetření.</li> <li>Posouzení skoliózy a deformity chodidla, zda bude indikována fyzioterapie, aplikace dlahy nebo operace.</li> </ol>   | <p>Každoroční vyšetření za účelem posouzení:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Mobility</li> <li>Činností každodenního života</li> <li>Srdečních problémů</li> <li>Přítomnosti Diabetes mellitus</li> <li>Vývoje jakýchkoli dalších obtíží či příznaků, posouzení, jsou-li způsobeny FA.</li> </ol>                                       |
| <b>Výzvy</b>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>Je snadné zaměnit nekoordinovanost pohybu osob s FA s růstovým spurtem.</li> <li>Změny zdravotního stavu u osob s FA jsou zákeřné a nemusí být pro jedince nebo jeho rodinu v počáteční fázi zřejmé.</li> <li>FA může mít atypické projevy</li> </ol> <p>Výše uvedené faktory vedou k chybné diagnóze nebo k opožděné diagnóze FA.</p> | <p>Vzhledem k tomu, že FA není snadno identifikovatelná pomocí nové technologie sekvenování genů (NGS), může být přehlédnuta, pokud neurolog neindikuje cílenou genetickou analýzu na FA.</p>   | <p>Přístup k omaveloxolonu kvůli jeho vysoké ceně</p> <p>Doporučujte:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>používání chodítka, které umožňuje pacientům prodloužit jejich schopnost chodit.</li> <li>účast na společenských aktivitách s vrstevníky</li> <li>rodičům využívat pomoc sociálních služeb, pokud jsou dostupné, což jim může poskytnout krátkodobou úlevu v trvalé péči a osobě s FA umožní navázat nové sociální vazby.</li> <li>adolescentům zachovat si co nejvyšší míru soběstačnosti.</li> </ul> | <p>Rodiče by měli být podporováni a měli by být informováni o tom, jak sdělit diagnózu svému postiženému dítěti.</p> <p>Dítě/dospívající nemusí být schopno fyzicky soupeřit se svými vrstevníky a může se stáhnout do sebe.</p> <p>V důsledku toho jsou rodiče často traumatizováni a nevědí, jak s dítětem s FA komunikovat a podporovat ho.</p> |
| <b>Cíle</b>    | <p>Buďte vnímaví k pacientům s vícenásobnými potížemi (zejména u dětí a dospívajících), tj. špatná rovnováha, únava, úzkost, problémy se srdcem, bolesti zad (skolióza).</p> <p>Rodičům pacientů s výše uvedenými vícenásobnými nejasnými potížemi</p>  | <p>Asymptomatickým sourozencům, tetám/strýcům a prarodičům osoby s FA by mělo být nabídnuto genetické poradenství a testování, aby se zabránilo výskytu FA u bratranců a sestřenic a v dalších generacích.</p>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Umožnit celosvětově všem pacientům s FA dostupnost k omaveloxolonu.</li> <li>Neurologové sdílejí aktualizovaný (2022) souhrn informací jak pečovat o osoby s FA, což by umožnilo pacientovi s FA předkládat jej při návštěvách u dalších lékařů nebo na pohotovosti.</li> </ul>  | <p>Maximalizovat potenciál pacientů s FA žít co nejběžnějším plnohodnotným způsobem života.</p> <p>V tomto ohledu je velmi důležité naučit se řídit auto a pracovat na částečný úvazek.</p>  |

|  |   |  |  |  |
|--|---|--|--|--|
|  | doporučujeme zvážit druhý názor, zejména pokud jsou jimi znepokojeni. |  |  |  |
|--|---|--|--|--|

Mějte prosím na paměti, že specifické pojmy (např. služby domácí péče, všeobecný lékař, fyzioterapie) nezahrnují stejné služby ve všech zemích EU a mohou se v jednotlivých zemích lišit. Skupiny na podporu pacientů mohou často poskytovat podporu a zdroje pro pacienty a rodiny.

**Odmítnutí odpovědnosti**

ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. ERN-RND nenesе žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku, které vzniknou v důsledku nebo v souvislosti s použitím těchto informací, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

Aktualizováno v dubnu 2024.



Spolufinancováno  
Evropskou unií



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases



Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)