

První příznaky

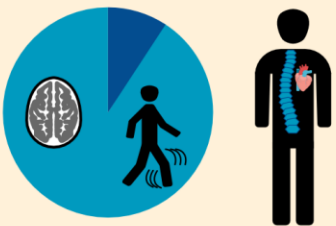
Diagnóza

Léčba

Monitorování

Nemoc

91 % neurologických příznaků.
9 % jiných příznaků: skolióza a onemocnění srdce.



Cílené genetické testování je k dispozici, změny genů u FA nejsou rozpoznány pomocí standardního NGS.



V Evropě a USA je schválena první léčba specifická pro dané onemocnění, probíhá několik klinických studií.



Odeslání do odborného centra. Multidisciplinární tým pro onemocnění srdce a diabetes.



FA
NGS

Friedreichova Ataxie
Standardní sekvenování nové generace

Upozorňujeme, že konkrétní termíny (např. služby domácí péče, praktický 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.

Zřeknutí se odpovědnosti

ERN-RND se výslovně zřiká jakýchkoli záruk prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. ERN-RND nepřebírá žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku vzniklé nebo související s jakýmkoli použitím těchto informací nebo za jakékoli chyby nebo opomenutí.

Aktualizováno v dubnu 2024.



Klinika

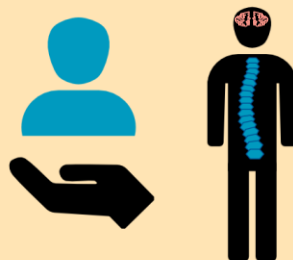
Posouzení příznaků a odeslání k příslušným specialistům.



Genetické poradenství pro rodiče v souvislosti s budoucím těhotenstvím a pro sourozence starší 18 let.



Podpora duševního zdraví, neurologické vyšetření a diagnostika skoliózy.



Každoroční kontrola pohyblivosti, schopnosti vykonávat každodenní činnosti, srdce, rizika diabetu atd.



Výzvy

Komplexnost příznaků vede k častým chybným diagnózám.



Diagnostikujte ve všech věkových skupinách, protože 1 % osob s FA je starších 60 let.



Zachování schopnosti chodit a maximální míry soběstačnosti, přístup k aktuálně dostupné léčbě.



Děti s FA se mohou dostat do izolace. Rodiče si často nejsou jisti, jak s dítětem s FA zacházet.

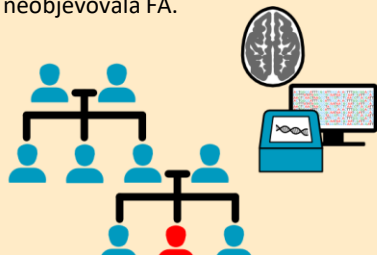


Cíle

Budte vnímaví k pacientům s nejasnými vícesystémovými potížemi, např. s koordinací, motorikou, nestabilitou, únavou, bolestmi zad.



Genetické poradenství a testování pro širší rodinu, aby se v souvislosti s těhotenstvím u bratranců a sestřenic neobjevovala FA.



Existují doporučení pro péči, která by měla být pacientovi sdělena. Přístup k léčbě na celém světě.



Maximalizovat začlenění do plnohodnotného života, např. řídit auto a pracovat na částečný úvazek.



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neurological Diseases (ERN-RND)



Spolufinancováno Evropskou unií