

Pacientská cesta je (singular) **informační grafický** přehled, který vizualizuje základní přehled potřeb pacientů při péči o jejich vzácné onemocnění.

Protože je Pacientská cesta navržena z **pacientského pohledu**, měla by umožňovat lékařům **efektivně** řešit potřeby pacientů se vzácným onemocněním.

Podrobnou verzi této Pacientské cesty najdete na našich webových stránkách.

KČLZ	1 - První příznaky	2 - Diagnostika	3 - Léčba	4 - Monitorování
Nazev:	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.	Chcete-li zjistit, zda máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA. Pokud máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA.	Neexistuje žádná léčba, která by zcela vyloučila příznaky FA. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života.	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.
Klíče:	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.	Chcete-li zjistit, zda máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA. Pokud máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA.	Neexistuje žádná léčba, která by zcela vyloučila příznaky FA. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života.	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.
Věty:	1) Je třeba zjistit, zda máte FA. 2) Je třeba zjistit, zda máte FA. 3) Je třeba zjistit, zda máte FA.	Chcete-li zjistit, zda máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA. Pokud máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA.	Neexistuje žádná léčba, která by zcela vyloučila příznaky FA. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života.	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.
Cel:	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.	Chcete-li zjistit, zda máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA. Pokud máte FA, je třeba provést testy na genetické mutace. Testy jsou dostupné pouze pro některé typy FA.	Neexistuje žádná léčba, která by zcela vyloučila příznaky FA. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života. Léčba je zaměřena na zmírnění příznaků a zlepšení kvality života.	První příznaky se mohou objevit v jakémkoliv věku, nejčastěji v dětství. První příznaky jsou často velmi podobné příznakům jiných vzácných onemocnění. 10-15% lidí s FA mají první příznaky v dětství.



PATIENT JOURNEY

Friedreichova Ataxie (FA)

different needs at different times



Byla tato verze Pacientské cesty užitečná?
Pomozte nám zlepšit péči o pacienty a zúčastněte se našeho krátkého průzkumu!



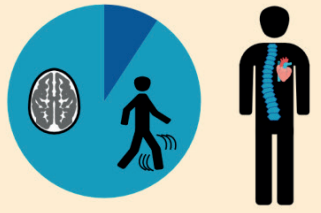



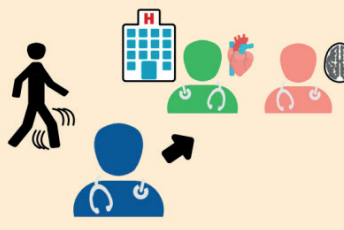

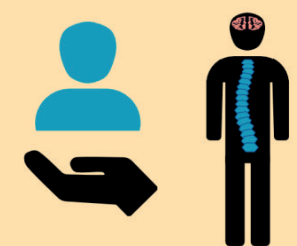
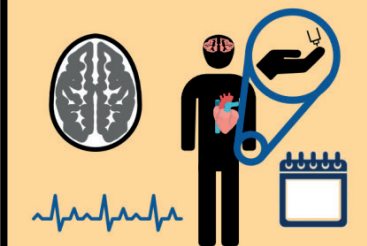



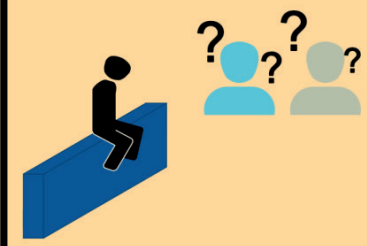

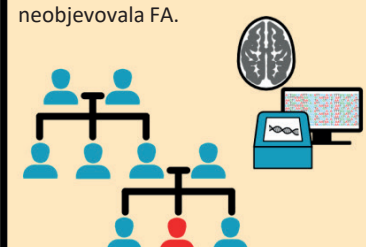

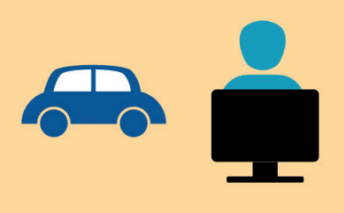
European Reference Network for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network Neurological Diseases (ERN-RND)



Friedreich's Ataxia Research Alliance IRELAND

	První příznaky	Diagnóza	Léčba	Monitorování
Nemoc	<p>91 % neurologických příznaků. 9 % jiných příznaků: skolióza a onemocnění srdce.</p> 	<p>Cílené genetické testování je k dispozici, změny genů u FA nejsou rozpoznány pomocí standardního NGS.</p> 	<p>V Evropě a USA je schválena první léčba specifická pro dané onemocnění, probíhá několik klinických studií.</p> 	<p>Odeslání do odborného centra. Multidisciplinární tým pro onemocnění srdce a diabetes.</p> 
Klinika	<p>Posouzení příznaků a odeslání k příslušným specialistům.</p> 	<p>Genetické poradenství pro rodiče v souvislosti s budoucím těhotenstvím a pro sourozence starší 18 let.</p> 	<p>Podpora duševního zdraví, neurologické vyšetření a diagnostika skoliózy.</p> 	<p>Každoroční kontrola pohyblivosti, schopnosti vykonávat každodenní činnosti, srdce, rizika diabetu atd.</p> 
Výzvy	<p>Komplexnost příznaků vede k častým chybným diagnózám.</p> 	<p>Diagnostikujte ve všech věkových skupinách, protože 1 % osob s FA je starších 60 let.</p> 	<p>Zachování schopnosti chodit a maximální míry soběstačnosti, přístup k aktuálně dostupné léčbě.</p> 	<p>Děti s FA se mohou dostat do izolace. Rodiče si často nejsou jisti, jak s dítětem s FA zacházet.</p> 
Cíle	<p>Buďte vnímaví k pacientům s nejasnými vícesystémovými potížemi, např. s koordinací, motorikou, nestabilitou, únavou, bolestmi zad.</p> 	<p>Genetické poradenství a testování pro širší rodinu, aby se v souvislosti s těhotenstvím u bratranců a sestřenic neobjevovala FA.</p> 	<p>Existují doporučení pro péči, která by měla být pacientovi sdělena. Přístup k léčbě na celém světě.</p> 	<p>Maximalizovat začlenění do plnohodnotného života, např. řídit auto a pracovat na částečný úvazek.</p> 

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.



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Spolufinancováno Evropskou unií