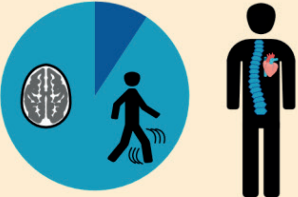





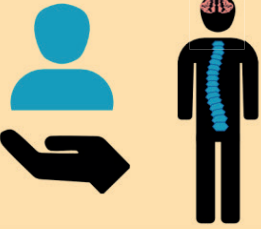
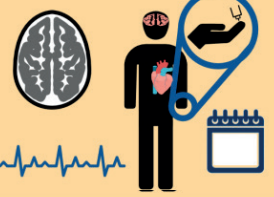




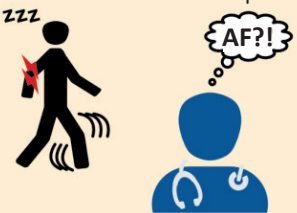







	Primeros síntomas	Diagnóstico	Tratamiento	Seguimiento
Enfermedad	<p>91% síntomas neurológicos. 9% síntomas no neurológicos: escoliosis y problemas cardíacos.</p> 	<p>Las pruebas genéticas están disponibles, pero los cambios genéticos en la AF no se reconocen utilizando NGS estándar.</p> 	<p>Aprobada una terapia específica para la enfermedad en Europa y EE.UU. Varios ensayos clínicos en curso.</p> 	<p>Derivación a centro experto. Equipo multidisciplinar para cardiopatías y diabetes.</p> 
Clínica	<p>Evaluación de los síntomas y derivación a los especialistas pertinentes.</p> 	<p>Asesoramiento genético a los progenitores acerca de futuras gestaciones, así como a hermanos con edad mayor a 18 años.</p> 	<p>Apoyo a la salud mental, evaluación neurológica y de la escoliosis.</p> 	<p>Revisión anual de la movilidad, capacidad para realizar actividades cotidianas, corazón, riesgo diabético, etc.</p> 
Desafíos	<p>Confusiones y la complejidad de los síntomas llevan a frecuentes diagnósticos erróneos.</p> 	<p>Considerar el diagnóstico en todos los grupos de edad, ya que el 1% de las personas con AF tienen más de 60 años.</p> 	<p>Mantener la autonomía personal y la capacidad de caminar, acceso a los tratamientos disponibles en la actualidad.</p> 	<p>Los niños pueden aislarse. Los padres a menudo no saben cómo tratar a su hijo con AF.</p> 
Objetivos	<p>Tomar en serio las dolencias multisistémicas de los pacientes, por ejemplo: torpeza, fatiga, dolor de espalda.</p> 	<p>Asesoramiento genético y pruebas al círculo familiar ampliado para evitar que la AF se presente en primos.</p> 	<p>Existen guías de cuidados que deben compartirse con la persona con AF. Acceso a la terapia en todo el mundo.</p> 	<p>Maximizar las posibilidades de llevar una vida lo más normal posible, por ejemplo, conducir y trabajar a tiempo parcial.</p> 

**AF** Ataxia de Friedreich  
**NGS** Secuenciación de Próxima Generación

Tenga en cuenta que los términos específicos (por ejemplo, servicios de atención domiciliar, médico general, fisioterapia) no incluyen los mismos servicios en todos los países de la UE y pueden ser distintos de un país a otro. Las asociaciones de pacientes suelen ofrecer apoyo y recursos a pacientes y familiares.

#### Descargo de responsabilidad

ERN-RND rechaza específicamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume responsabilidad alguna por lesiones o daños a personas o bienes derivados o relacionados con el uso de esta información, ni por errores u omisiones.

Actualizado en abril de 2024.

