

Les parcours de patient sont **des infographies** qui permettent de visualiser les besoins des patients dans le cadre de la prise en charge de leur maladie rare.

Parce qu'ils sont conçus **du point de vue du patient**, ils permettent aux cliniciens de répondre **efficacement aux besoins des patients** atteints de maladies rares.

Vous trouverez une version détaillée de ce parcours de patient sur notre site web.

# PATIENT JOURNEY

## Ataxie de Friedreich (AF)

different needs at different times



Recorrido del paciente con ataxia de Friedreich (AF)				
FASES	1 - Primeros síntomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamiento	4 - Seguimiento
<b>Entrevista</b>	Historial para conocer la evolución, prevalencia del paciente de su entorno, grado de afectación por la enfermedad y de los relacionados. Grado de las primeras manifestaciones de aparición o inicio. Si el paciente presenta un diagnóstico, qué síntomas, evolución y pronóstico, qué pruebas se han realizado y resultados.	Los síntomas generales con la AF pueden iniciarse desde 1980, pero no están todos en todas las edades de inicio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio.	El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio.	El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio. El diagnóstico se realiza a través de pruebas genéticas y de laboratorio.
<b>Clínea</b>	Evaluación de los síntomas y derivación a los especialistas pertinentes. Historial de manifestaciones que incluyen: ataxia, inestabilidad, incontinencia, pérdida de peso, problemas auditivos en función de los relacionados.	Asesoramiento genético. A los padres, en relación con futuros embarazos. A los hermanos, en caso de presentar síntomas, en su caso, para conocer la probabilidad de tener la AF. A los parientes de primer grado con AF, sobre todo, cuando se trata de hijos de una pareja con AF. A los parientes de 2º grado. A los miembros de familias con AF en edad reproductiva.	Se debe investigar y de salud mental para el paciente y de salud mental de la familia para que se pueda detectar y abordar la AF. Se debe investigar y de salud mental para el paciente y de salud mental de la familia para que se pueda detectar y abordar la AF. Se debe investigar y de salud mental para el paciente y de salud mental de la familia para que se pueda detectar y abordar la AF.	Se debe investigar y de salud mental para el paciente y de salud mental de la familia para que se pueda detectar y abordar la AF. Se debe investigar y de salud mental para el paciente y de salud mental de la familia para que se pueda detectar y abordar la AF. Se debe investigar y de salud mental para el paciente y de salud mental de la familia para que se pueda detectar y abordar la AF.
<b>Definición</b>	El AF está definido por la pérdida de la AF con la pérdida de los síntomas de la AF. Los síntomas son variables en la AF. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.	Como el AF se define genéticamente por la mutación del gen FXN, puede ser asintomático o sintomático en función de la penetrancia y de la expresividad. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.	Así como la enfermedad afecta a la estabilidad física, también afecta a la estabilidad emocional. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.	El AF puede ser sintomático o asintomático. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.
<b>Objetivos</b>	El AF puede ser sintomático o asintomático. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.	El AF puede ser sintomático o asintomático. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.	El AF puede ser sintomático o asintomático. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.	El AF puede ser sintomático o asintomático. El AF puede ser sintomático o asintomático. Los factores ambientales contribuyen a la aparición y evolución de la enfermedad en la AF.



**Ce parcours du patient vous a-t-il été utile ?**  
Aidez-nous à améliorer les soins aux patients et participez à notre petite enquête !



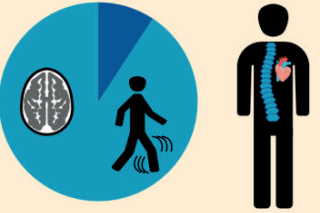





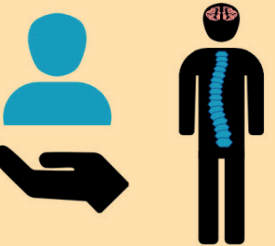
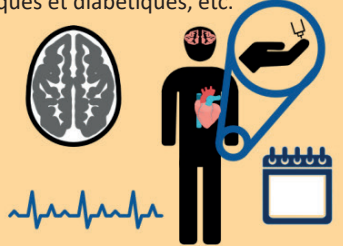





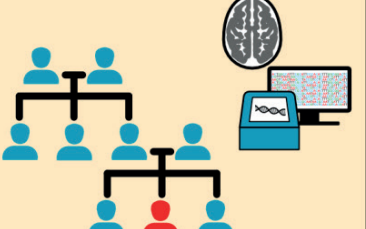


European Reference Network for Rare Neurological Diseases  
Coordinator: Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen

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)



Friedrich's Ataxia Research Alliance IRELAND

	Premiers symptômes	Diagnostic	Traitement	Suivi
Maladie	<p>91% symptômes neurologiques. 9 % symptômes non neurologiques (scoliose et troubles cardiaques)</p> 	<p>Des tests génétiques sont disponibles, mais les modifications génétiques de l'AF ne sont pas détectées par la technique standard de NGS.</p> 	<p>Une thérapie spécifique à l'AF approuvée en Europe et aux États-Unis, plusieurs essais cliniques en cours.</p> 	<p>Orientation vers un centre spécialisé. Équipe multidisciplinaire pour les troubles cardiaques et le diabète.</p> 
Clinique	<p>Évaluation des symptômes et orientation vers les spécialistes compétents.</p> 	<p>Conseil génétique pour les parents concernant les grossesses futures, et pour les frères et sœurs de plus de 18 ans.</p> 	<p>Soutien à la santé mentale. Évaluation neurologique et suivi de la scoliose.</p> 	<p>Examen annuel de la mobilité, de la capacité à effectuer des activités quotidiennes, des risques cardiaques et diabétiques, etc.</p> 
Défis	<p>La confusion et la complexité des symptômes entraînent souvent des erreurs de diagnostic.</p> 	<p>Envisager le diagnostic dans toutes les tranches d'âge, car 1 % des personnes atteintes d'AF ont plus de 60 ans.</p> 	<p>Maintien de l'autonomie personnelle et de la capacité de marcher, accès aux traitements actuellement disponibles.</p> 	<p>Les enfants risquent de s'isoler. Les parents ne savent souvent pas comment traiter leur enfant atteint d'AF.</p> 
Objectifs	<p>Prendre au sérieux les patients qui se plaignent de plusieurs systèmes (maladresse, fatigue, douleurs dorsales).</p> 	<p>Conseils et tests génétiques pour la famille élargie afin d'éviter que l'AF ne se manifeste chez des cousins.</p> 	<p>Les recommandations de soin existent et devraient être communiquées au patient. Accès à la thérapie dans le monde entier.</p> 	<p>Maximiser les possibilités de mener une vie aussi normale que possible, par exemple en conduisant et en travaillant à temps partiel.</p> 

AF Ataxie de Friedreich  
NGS Séquençage de Nouvelle Génération

Veillez noter que des termes spécifiques (par exemple, services de soins à domicile, médecin généraliste, physiothérapie) n'incluent pas les mêmes services dans tous les pays de l'UE et peuvent différer d'un pays à l'autre. Les associations de patients peuvent souvent apporter un soutien et des ressources aux patients et à leurs familles.

**Clause de non-responsabilité**  
ERN-RND décline spécifiquement toute garantie de qualité marchande ou d'adéquation à un usage ou un but particulier. ERN-RND n'assume aucune responsabilité en cas de blessure ou de dommage à des personnes ou à des biens résultant de ou lié à l'utilisation de ces informations ou en cas d'erreurs ou d'omissions.

Mise à jour en avril 2024



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

Cofinancé par l'Union européenne