

A betegutak olyan **információs-képi összefoglalók**, amelyek a páciensek szükségleteit illusztrálják a ritka betegségek ellátása során.

A betegutak a beteg szemszögéből lettek megtervezve, lehetővé téve a kezelőorvosok számára, hogy **hatékonyan** alkalmazkodjanak a ritka betegségben szenvedő **páciensek igényeihez**.

A betegutak részletes változatát megtalálja a weboldalunkon.

# PATIENT JOURNEY

## Friedreich-Ataxia (FA)

different needs at different times



BETEGŰT FRIEDREICH ATAXIA (FA)				
ÁLLÁSOK	1. Kezdet	2. Diagnózis	3. Kezelés	4. Ellátás
<b>Bevezető</b>	<p>Neurologiai adatainak alapján történő kóros jelek azonosítása a ritka betegség jellegzetes jeleire utalva.</p> <p>Az esetleges FA-ra vonatkozó információkat egy elektronikus űrlapon.</p>	<p>Az FA genetikai vizsgálata 2000 óta elérhető, de a vizsgálati eljárásnak elő kell járnia a 1000 eurós diagnosztikai díj kifizetését.</p>	<p>Klinikailag az az FA, ha az egy meghatározott genetikai vizsgálaton pozitív eredményt mutat, és a klinikai jelek megfelelnek a FA diagnosztikai kritériumainak.</p>	<p>Kezdetben a tünetek a ritka betegség jeleire utalnak, de a tünetek idővel egyre inkább a FA jeleire utalnak.</p>
<b>Kérdés</b>	<p>A tünetek megjelenése és a ritka betegség diagnosztizálása után a betegek számára a következő kérdések merülnek fel:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>Tervezés:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• A ritka betegség diagnosztizálása után a betegek számára a következő kérdések merülnek fel:</li> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>2. Pszichológiai és mentálhigiénés támogatás az egyes FA-páciensek számára, akik a ritka betegség diagnosztizálása után a következő kérdések merülnek fel:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>Kezdetben a tünetek a ritka betegség jeleire utalnak, de a tünetek idővel egyre inkább a FA jeleire utalnak.</p>
<b>Köszönés</b>	<p>1. Köszönjük a betegeknek, akik a ritka betegség diagnosztizálása után a következő kérdések merülnek fel:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>Milyen az FA genetikai vizsgálata 2000 óta elérhető, de a vizsgálati eljárásnak elő kell járnia a 1000 eurós diagnosztikai díj kifizetését.</p>	<p>2. Pszichológiai és mentálhigiénés támogatás az egyes FA-páciensek számára, akik a ritka betegség diagnosztizálása után a következő kérdések merülnek fel:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>A ritka betegség jeleire utalnak, de a tünetek idővel egyre inkább a FA jeleire utalnak.</p>
<b>Érték</b>	<p>A ritka betegség diagnosztizálása után a betegek számára a következő kérdések merülnek fel:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>Milyen az FA genetikai vizsgálata 2000 óta elérhető, de a vizsgálati eljárásnak elő kell járnia a 1000 eurós diagnosztikai díj kifizetését.</p>	<p>2. Pszichológiai és mentálhigiénés támogatás az egyes FA-páciensek számára, akik a ritka betegség diagnosztizálása után a következő kérdések merülnek fel:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Milyen tünetek várhatók?</li> <li>• Milyen kezelési lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> <li>• Milyen életviteli megfontolásokkal kell számolni?</li> <li>• Milyen társadalmi támogatást lehet igényelni?</li> <li>• Milyen jogi lehetőségek állnak rendelkezésre?</li> </ul>	<p>A ritka betegség jeleire utalnak, de a tünetek idővel egyre inkább a FA jeleire utalnak.</p>



**Hasznosnak találta ezt a betegutató?**  
Segítsen nekünk a betegellátás javításában,  
és vegyen részt rövid felmérésünkben!



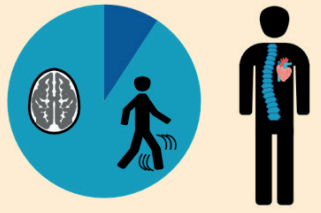



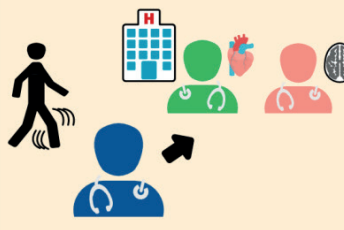

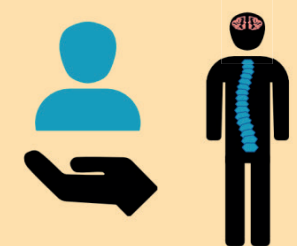
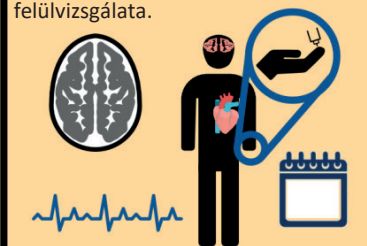



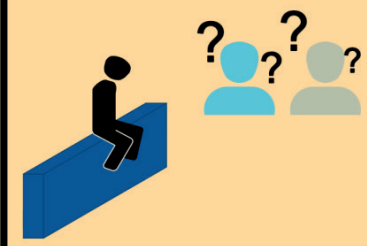



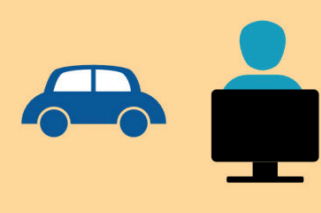
European Reference Network  
for Rare Neurological Diseases  
Coordinator: Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen

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

	Első tünetek	Diagnózis	Kezelés	Megfigyelés
Betegség	<p>91% neurológiai tünetek. 9% nem neurológiai tünetek: skoliózis és szívproblémák.</p> 	<p>Genetikai tesztek rendelkezésre állnak, de az FA-ban bekövetkező génváltozásokat a standard NGS nem ismeri fel.</p> 	<p>Európában és az USA-ban egy betegség-specifikus terápia engedélyezett, több klinikai vizsgálat folyamatban van.</p> 	<p>Szakértői központba irányítás. Multidiszciplináris csapat szívbetegség és cukorbetegség esetén.</p> 
Klinika	<p>A tünetek értékelése és megfelelő szakemberekhez való irányítás.</p> 	<p>Genetikai tanácsadás a szülőknél a jövőbeni gyermekvállalással és a 18 év feletti testvérekkel kapcsolatban.</p> 	<p>Mentális egészségügyi támogatás neurológiai állapot és gerincferdülés felmérés.</p> 	<p>A mobilitás, a mindennapi tevékenységek végzésének képessége, a szív, a cukorbetegség kockázata stb. éves felülvizsgálata.</p> 
Kihívások	<p>A tünetek összetettsége gyakran téves diagnózishoz vezet.</p> 	<p>A diagnózist minden korcsoportban fontolóra kell venni, mivel az FA-ban szenvedők 1%-a 60 év feletti.</p> 	<p>A személyes autonómia és a járóképesség megőrzése, a jelenleg rendelkezésre álló kezelésekhez való hozzáférés.</p> 	<p>A gyermekek elszigetelhetik magukat. A szülők gyakran bizonytalanok abban, hogyan kezeljék FA-s gyermeküket.</p> 
Célok	<p>Vegye komolyan a komplex panaszokkal küzdő betegeket, pl. ügyetlenség, fáradtság, hátfájás.</p> 	<p>Genetikai tanácsadás és vizsgálat a tágabb családban, hogy elkerülhető legyen az FA megjelenése unokatestvéreknél.</p> 	<p>A rendelkezésre álló ellátási irányelveket meg kell osztani az FA-s személlyel. A kezeléshez való hozzáférés megvalósítása világszerte.</p> 	<p>A lehető legjobban maximalizálja a lehető legnormálisabb életvitel lehetőségét, pl. autózás és részmunkaidős munkavégzés.</p> 

FA  
NGS

Friedreich Ataxia  
Következő generációs szekvenálás

Felhívjuk figyelmét, hogy az egyes kifejezések (pl. otthoni ápolási szolgáltatások, háziorvos, fizioterápia) nem minden uniós országban foglalkoznak ugyanazokat a szolgáltatásokat, és országonként eltérők lehetnek. A betegek érdekvédelmi csoportjai gyakran nyújthatnak támogatást és forrásokat a betegek és a családok számára.

#### Felelősségvállalási nyilatkozat

Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

Frissítve 2024 áprilisában.



**European Reference Network**

for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)



Az Európai Unió  
társfinanszírozásával