

Ścieżka Pacjenta to **przegląd informacyjny**, który wizualizuje potrzeby pacjentów w zakresie opieki nad ich rzadką chorobą.

Ponieważ Ścieżki Pacjenta są zaprojektowane z **perspektywy pacjenta**, pozwalają one klinicyście skutecznie zaspokajać potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi.

Szczegółową wersję takiej Ścieżki Pacjenta można znaleźć na naszej stronie internetowej.

PATIENT JOURNEY

Ataksja Friedreicha (FA)

different needs at different times



FAZ	1 - Rozpoznanie choroby	2 - Diagnoza	3 - Leczenie	4 - Monitorowanie
Opis	Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilność kończyn. U niektórych pacjentów występuje również zaburzenie rytmu serca i choroby układu pokarmowego.	Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilność kończyn. U niektórych pacjentów występuje również zaburzenie rytmu serca i choroby układu pokarmowego.	Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilność kończyn. U niektórych pacjentów występuje również zaburzenie rytmu serca i choroby układu pokarmowego.	Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilność kończyn. U niektórych pacjentów występuje również zaburzenie rytmu serca i choroby układu pokarmowego.
Objawy	Objawy choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.	Objawy choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.	Objawy choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.	Objawy choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.
Wskazywania	1. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 2. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 3. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn.	1. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 2. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 3. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn.	1. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 2. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 3. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn.	1. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 2. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn. 3. Wzrost i ciężar ciała w normie, niedostateczny poziom energii, zmęczenie, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności kończyn.
Diagnoza	Diagnoza choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.	Diagnoza choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.	Diagnoza choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.	Diagnoza choroby w postaci zaburzeń równowagi, niestabilności kończyn, trudności z utrzymaniem ciała, niestabilności rytmu serca, zaburzeń rytmu serca, zaburzeń rytmu serca.



Czy ta Ścieżka Pacjenta była pomocna?
Pomóż nam poprawić opiekę nad pacjentami i weź udział w naszej krótkiej ankiecie!



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

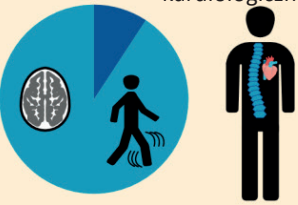


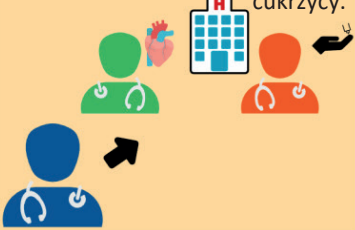


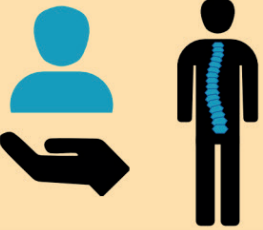
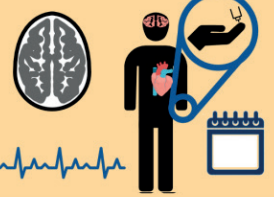





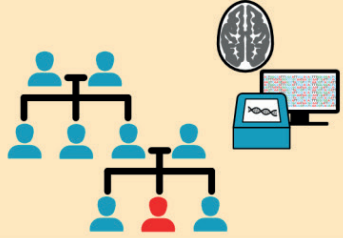

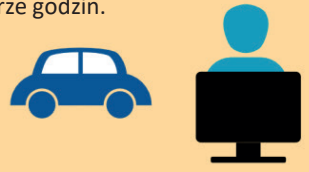


European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neurological Diseases (ERN-RND)



Friedreich's Ataxia Research Alliance IRELAND

	Pierwsze objawy	Diagnoza	Leczenie	Monitorowanie
Choroba	<p>91% objawów neurologicznych. 9% objawów nieneurologicznych: skolioza i problemy kardiologiczne.</p> 	<p>Testy genetyczne są dostępne, ale mutacje powodujące FA nie są diagnozowane przy użyciu standardowego NGS.</p> 	<p>Jedna terapia zaaprobowana w Europie i USA specyficzna dla FA. Trwa kilka badań klinicznych.</p> 	<p>Skierowanie do specjalistycznego ośrodka. Multidyscyplinarny zespół ds. chorób serca i cukrzycy.</p> 
Klinika	<p>Ocena objawów i skierowanie do odpowiednich specjalistów.</p> 	<p>Poradnictwo genetyczne dla przyszłych rodziców planujących ciążę i rodzeństwa powyżej 18 r.ż.</p> 	<p>Wsparcie w zakresie zdrowia psychicznego, ocena neurologiczna i kontrola skoliozy.</p> 	<p>Coroczna możliwości ruchowych, ocena zdolności do codziennych aktywności, kontrola cukrzycy i kardiologiczna itp.</p> 
Wyzwania	<p>Złożoność objawów prowadzi do częstych błędnych diagnoz.</p> 	<p>Należy rozważyć diagnozę we wszystkich grupach wiekowych, ponieważ 1% osób z FA ma ponad 60 lat.</p> 	<p>Zachowanie autonomii osobistej i możliwości chodzenia, dostęp do osiągalnych obecnie terapii.</p> 	<p>Dzieci mogą się izolować. Rodzice często nie są pewni, jak traktować dziecko z FA.</p> 
Cele	<p>Poważne traktowanie pacjentów z dolegliwościami wieloukładowymi, tj. niezdarnością, zmęczeniem, bólem pleców.</p> 	<p>Poradnictwo genetyczne i badania dla dalszej rodziny w celu uniknięcia FA u osób spokrewnionych.</p> 	<p>Wytyczne dotyczące opieki są dostępne i powinny zostać udostępnione osobie z FA. Dostęp do terapii na całym świecie.</p> 	<p>Maksymalizacja możliwości prowadzenia względnie normalnego życia, np. prowadzenia samochodu i pracy w niepełnym wymiarze godzin.</p> 

FA **Ataksja Friedreicha**
NGS **Sekwencjonowania Nowej Generacji**

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) nie obejmują tych samych usług we wszystkich krajach UE i mogą się różnić w zależności od kraju. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

Zastrzeżenie
 ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

Aktualizacja z kwietnia 2024 r.

