

Patient Journeys sind graphische Übersichten, die die Bedürfnisse von Patienten und Patientinnen im Verlauf der Erkrankung sichtbar machen.

Da die Patient Journeys aus Sicht der Patienten und Patientinnen gestaltet sind, ermöglichen sie es Ärzten und Ärztinnen besser auf deren Bedürfnisse bei seltenen Krankheiten einzugehen.

Eine ausführlichere Version dieser Patient Journey finden Sie auf unserer Webseite.

PATIENT JOURNEY

Friedreich-Ataxie (FA)

different needs at different times



PROBLEME	1 - Erste Symptome	2 - Diagnose	3 - Behandlung	4 - Kontrolle
Probleme	Die ersten Symptome sind oft unspezifisch und können von anderen Erkrankungen her kommen. Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen.	Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen, da die Symptome unspezifisch sind. Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen.	Die Behandlung ist oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Behandlung ist oft schwierig zu finden.	Die Kontrolle ist oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Kontrolle ist oft schwierig zu finden.
Risikofaktoren	Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen, da die Symptome unspezifisch sind. Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen.	Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen, da die Symptome unspezifisch sind. Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen.	Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen, da die Symptome unspezifisch sind. Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen.	Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen, da die Symptome unspezifisch sind. Die Diagnose ist oft schwierig zu stellen.
Prognose	Die Prognose ist oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Prognose ist oft schwierig zu finden.	Die Prognose ist oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Prognose ist oft schwierig zu finden.	Die Prognose ist oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Prognose ist oft schwierig zu finden.	Die Prognose ist oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Prognose ist oft schwierig zu finden.
Ziele	Die Ziele sind oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Ziele sind oft schwierig zu finden.	Die Ziele sind oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Ziele sind oft schwierig zu finden.	Die Ziele sind oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Ziele sind oft schwierig zu finden.	Die Ziele sind oft schwierig zu finden, da es keine spezifische Therapie gibt. Die Ziele sind oft schwierig zu finden.



War diese Patient Journey hilfreich? Helfen Sie uns, sie zu verbessern und nehmen Sie an unserer Umfrage teil!

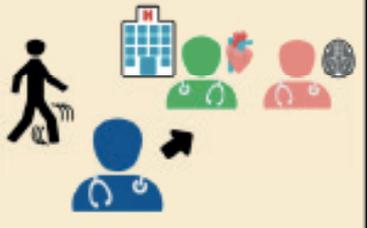
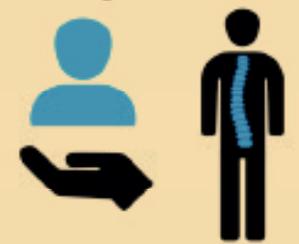
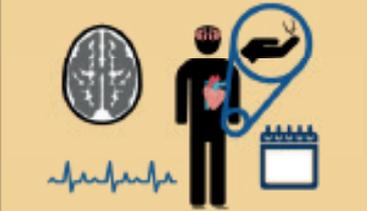


European Reference Network for Rare Neurological Diseases
 Koordinator: Dr. Holm Graessner
 Universitätsklinikum Tübingen

Zentrum für Seltene Erkrankungen
 Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen
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

	Erste Symptome	Diagnose	Behandlung	Kontrolle
Krankheit	<p>91% neurologische Symptome. 9% nicht-neurologisch: Skoliose und Herzprobleme.</p> 	<p>Genests sind verfügbar, wobei Genveränderungen bei FA mit Standard-NGS nicht erkannt werden.</p> 	<p>Eine krankheitsspezifische Therapie in Europa und den USA zugelassen, mehrere klinische Studien laufen:</p> 	<p>Überweisung an Expertenzentrum: Multidisziplinäres Team für Herzerkrankungen und Diabetes.</p> 
Klinik	<p>Beurteilung der Symptome und Überweisung an entsprechende Spezialisten.</p> 	<p>Genetische Beratung für Eltern bzgl. künftiger Schwangerschaften und Geschwister über 18.</p> 	<p>Unterstützung der psychischen Gesundheit und neurologische Bewertung sowie der Skoliose.</p> 	<p>Jährliche Überprüfung der Mobilität, der Einschränkungen bei Alltagsaktivitäten, des Herzens, des Diabetesrisikos usw.</p> 
Herausforderungen	<p>Verwechslung und Komplexität der Symptome führen zu häufigen Fehldiagnosen.</p> 	<p>Erwägung einer Diagnose in allen Altersgruppen, da 1 % der Menschen mit FA über 60 Jahre sind.</p> 	<p>Erhaltung der persönlichen Autonomie, des Gehens, Zugang zu derzeit verfügbaren Behandlungen.</p> 	<p>Kinder können sich isolieren. Eltern sind oft unsicher im Umgang mit ihrem Kind mit FA.</p> 
Ziele	<p>Patienten mit multisystemischen Beschwerden ernst nehmen, z.B. Ungeschicklichkeit, Müdigkeit, Rückenschmerzen.</p> 	<p>Genetische Beratung und Tests für die Großfamilie, um Auftreten von FA bei Cousins und Cousinen zu vermeiden.</p> 	<p>Weitergabe der Pflegeleitlinien an Person mit FA. Weltweiter Zugang zur Therapie</p> 	<p>Maximieren der Möglichkeiten, ein normales Leben zu führen, z.B. Autofahren, Teilzeitarbeit.</p> 

FA
NGS
Friedreich-Ataxie
Next Generation Sequencing
(Analyse des gesamten Genoms)

Bitte beachten Sie, dass bestimmte Begriffe (z.B. häusliche Pflege, Allgemeinarzt, Physiotherapie) nicht in allen EU-Ländern dieselben Leistungen umfassen und von Land zu Land unterschiedlich sein können. Patientenorganisationen können Patienten und Patientinnen sowie deren Familien oft Unterstützung und Ressourcen zur Verfügung stellen.

Haftungsausschluss
ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewähr der Gebrauchstauglichkeit und der Eignung für eine bestimmte Verwendung oder einen bestimmten Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Verwendung dieser Informationen ergeben oder damit im Zusammenhang stehen, noch für irgendwelche Fehler oder Unterlassungen.

Aktualisiert: April 2024



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

 Kofinanziert von der Europäischen Union