

Patient Journey Friedreich-Ataxie (FA)				
PHASEN	1 – Erste Symptome	2 - Diagnose	3 - Behandlung	4 - Kontrolle
Krankheit	<p>Schwierigkeiten beim Gehen in der Dunkelheit, Unsicherheit beim Stehen oder Gehen, gefolgt von fortschreitender Gangart und Ungeschicklichkeit der Gliedmaßen.</p> <p>91 % der Menschen zeigen Gleichgewichtsstörungen oder Stürze. 9 % weisen nicht-neurologische Symptome auf, z.B. Skoliose oder Herzprobleme, die neurologischen Symptomen vorausgehen können.</p>	<p>Genetische Tests auf FA können seit 1996 durchgeführt werden, sind jedoch nicht Bestandteil des standardmäßigen Next Generation Sequencing (NGS) und erfordern spezielle Instrumente.</p>	<p>Bisher stehen noch keine wirksamen, neurologisch krankheitsverändernden Therapien zu Verfügung.</p> <p>Eine Skoliose-Operation kann angezeigt sein, wenn der Cobb-Winkel >30 Grad ist. Die Kardiomyopathie kann mit Medikamenten behandelt werden.</p>	<p>Überweisung an ein Expertenzentrum zur Kontrolle der Skoliose während des Wachstums und zur lebenslangen Überwachung des Herzens und des Risikos von Diabetes mellitus unter Hinzuziehen multidisziplinärer Teams.</p>
Klinik	<p>Bewertung der Symptome und Überweisung an entsprechende Spezialisten.</p> <p>Multidisziplinäre Teams, die je nach Bedarf Neurologen, Orthopäden, Kardiologen, Psychologen und andere medizinische Fachkräfte umfassen.</p>	<p>Beratung der Eltern im Hinblick auf künftige Schwangerschaften.</p> <p>Geschwister werden, sofern sie keine Symptome haben, in der Regel nicht vor dem 18. Lebensjahr getestet. Einige Zentren bieten den Gentest an, wenn dieser Verzug Ängste hervorruft.</p> <p>Beratung für junge Erwachsene im fortpflanzungsfähigen Alter. Gentests für Partner von Menschen mit FA oder FA-Trägern.</p>	<p>1) Psychologische und mentale Unterstützung für den Betroffenen und alle Familienmitglieder in dieser lebensverändernden Situation. Bei Jugendlichen besteht ein erhöhtes Risiko für Selbstmordgedanken.</p> <p>2) Beurteilung von Skoliose und Fußdeformitäten, um festzustellen, ob Physiotherapie, Schienen oder eine Operation angezeigt sind.</p>	<p>Jährlicher Besuch zur Kontrolle:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) der Mobilität 2) alltäglicher Aktivitäten 3) von Herzproblemen 4) des Diabetes Mellitus Stadiums 5) des Auftretens anderer Symptome oder Anzeichen mit anschließender Bewertung, ob sie auf FA zurückzuführen sind.
Herausforderungen	<ol style="list-style-type: none"> 1) Die Ungeschicklichkeit im Zusammenhang mit einem Wachstumsschub kann leicht mit der Ungeschicklichkeit aufgrund von FA verwechselt werden. 2) Die Veränderungen bei FA sind schleichend und für den Einzelnen möglicherweise nicht erkennbar. <p>Die oben genannten Faktoren führen häufig zu verspäteten oder falschen Diagnosen.</p>	<p>Da FA mit der neuen NGS-Technologie nicht leicht zu erkennen ist, kann sie übersehen werden, wenn ein Neurologe den Test nicht ausdrücklich anfordert.</p>	<p>International gibt es mehrere klinische Studien, aber bisher keine wirksame Behandlung.</p> <p>Fördern:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Verwendung einer stützenden Gehhilfe, um die Gehfähigkeit zu verlängern – Teilnahme an sozialen Aktivitäten mit Gleichaltrigen – Eltern, die externe Hilfe in Anspruch nehmen, wenn diese verfügbar ist, was ihnen eine kurze Pause verschafft und die sozialen Möglichkeiten für die Person mit FA erweitert – Jugendliche bei der Bewahrung ihrer Autonomie 	<p>Das Kind/der Jugendliche kann sich möglicherweise nicht mit Gleichaltrigen messen und zieht sich in sich selbst zurück.</p> <p>Die Eltern sind oft traumatisiert und wissen nicht, wie sie mit der Person mit FA umgehen sollen.</p> <p>Die Eltern sollten unterstützt und beraten werden, wie sie ihrem betroffenen Kind die Diagnose mitteilen können.</p>
Ziele	<p>Multisystemische Beschwerden (vor allem bei Kindern und Jugendlichen) sollten ernst genommen werden, z. B. Gleichgewichtsstörungen, Müdigkeit (Herzprobleme), Rückenschmerzen (Skoliose), Reizbarkeit und Angstzustände.</p> <p>Holen Sie eine zweite Meinung ein, wenn die oben genannten multisystemischen und vagen Beschwerden auftreten, insbesondere wenn die Eltern sehr besorgt sind.</p>	<p>Asymptomatischen Geschwistern, Tanten/Onkeln und Großeltern der Person mit Ataxie sollte eine genetische Beratung und ein Gentest angeboten werden, um das Auftreten von FA in Cousinen/Cousins und zukünftigen Generationen zu vermeiden.</p>	<p>Versorgungsleitlinien stehen zur Verfügung und werden mit der Person geteilt, so dass sie diese zu medizinischen Terminen mitnehmen kann und auch im Falle eines medizinischen Notfalls zur Hand hat, wenn sie die Notaufnahme aufsuchen muss.</p>	<p>Maximieren des Potenzials der Person, ein so normales Leben wie möglich zu führen. In diesem Zusammenhang sind das Erlernen des Autofahrens und eine Teilzeitbeschäftigung sehr wichtig</p>