

Percurso do doente Ataxia de Friedreich (AF)				
FASES	1 - Primeiros sintomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamento	4 - Monitorização
Doença	<p>Dificuldade em andar no escuro, instabilidade ao ficar de pé ou ao andar, seguida de marcha progressiva e falta de jeito nos membros.</p> <p>91% das pessoas apresentam falta de equilíbrio ou quedas.</p> <p>9% apresentam sintomas não neurológicos, ou seja, escoliose ou problemas cardíacos, que podem preceder os sintomas neurológicos.</p>	<p>Os testes genéticos para a AF podem ser efectuados desde 1996, mas não estão incluídos na sequenciação de nova geração (NGS) padrão e requerem ferramentas específicas.</p>	<p>Não existem ainda terapias eficazes para modificar a doença neurológica.</p> <p>A cirurgia da escoliose pode ser indicada quando o ângulo de Cobb é >30 graus.</p> <p>A cardiomiopatia pode ser tratada com medicação.</p>	<p>Encaminhamento para um centro especializado com a participação de equipas multidisciplinares para o acompanhamento da escoliose durante o crescimento e para o acompanhamento ao longo da vida do coração e do risco de diabetes mellitus.</p>
Clínica	<p>Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas adequados.</p> <p>Equipas multidisciplinares compostas por neurologistas, ortopedistas, cardiologistas, psicólogos e outros profissionais de saúde, consoante as necessidades.</p>	<p>Aconselhamento dos pais relativamente a futuras gravidezes.</p> <p>Os irmãos, exceto se forem sintomáticos, normalmente não são testados antes dos 18 anos de idade. Alguns centros oferecem o teste genético se o atraso estiver a causar ansiedade.</p> <p>Aconselhamento para jovens adultos em idade reprodutiva.</p> <p>Testes genéticos para parceiros de pessoas com AF ou portadoras de AF.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1) Apoio psicológico e de saúde mental para o indivíduo e para todos os membros da família para fazer face a esta condição que altera a vida. Os adolescentes correm um risco acrescido de ideação suicida. 2) Avaliação da escoliose e da deformidade do pé para verificar se está indicada a fisioterapia, as talas ou a cirurgia. 	<p>Visita anual para avaliar:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Mobilidade 2) Actividades da vida diária 3) Problemas cardíacos 4) Estado da diabetes mellitus 5) Evolução de quaisquer outros sintomas ou sinais e avaliar se são devidos à FA.
Desafios	<ol style="list-style-type: none"> 1) É fácil confundir a falta de jeito associada a um surto de crescimento com a falta de jeito devida à AF 2) As alterações são insidiosas na AF e podem não ser evidentes para o indivíduo. <p>Os factores acima referidos levam a atrasos frequentes ou a erros de diagnóstico.</p>	<p>Como a AF não é facilmente identificada na nova tecnologia NGS, pode não ser detetada, a menos que um neurologista solicite especificamente o teste.</p>	<p>Existem vários ensaios clínicos a nível internacional, mas até à data não existe nenhum tratamento eficaz.</p> <p>Incentivar:</p> <ul style="list-style-type: none"> – A utilização de um andarilho posterior para tentar prolongar a sua capacidade de andar – A participação em actividades sociais com os seus pares – Os pais a recorrerem a ajuda externa, se disponível, o que lhes proporciona uma pequena pausa e alarga as possibilidades sociais do indivíduo com AF – os adolescentes a manterem a sua autonomia 	<p>A criança/adolescente pode não ser capaz de competir com os seus pares e pode fechar-se em si mesma.</p> <p>Os pais ficam muitas vezes traumatizados e sem saber como tratar o indivíduo com AF.</p> <p>Os pais devem ser apoiados e aconselhados sobre a forma de comunicar o diagnóstico à criança afetada.</p>
Objetivos	<p>As queixas multissistémicas (especialmente em crianças e adolescentes) devem ser levadas a sério, ou seja, falta de equilíbrio, fadiga (problemas cardíacos), dores nas costas (escoliose), irritabilidade e ansiedade.</p> <p>Obter uma segunda opinião nos casos de queixas multissistémicas e vagas, especialmente se os pais estiverem muito preocupados.</p>	<p>Os irmãos, tias/tios e avós assintomáticos da pessoa com ataxia devem receber aconselhamento e testes genéticos para evitar que a AF se estenda aos primos e às gerações futuras.</p>	<p>As diretrizes de cuidados estão disponíveis e são partilhadas com a pessoa, para que esta as possa levar às consultas médicas e ter em conta se surgir uma emergência médica e tiver de ir ao serviço de urgência.</p>	<p>Maximizar o potencial da pessoa para viver uma vida tão normal quanto possível. A este respeito, é muito importante aprender a conduzir e trabalhar em regime de part-time.</p>