

Primeiros sintomas

Diagnóstico

Tratamento

Monitorização

Doença

91% são sintomas neurológicos.
9% são sintomas não neurológicos: escoliose e problemas cardíacos



Os testes genéticos estão disponíveis, mas as alterações genéticas na Ataxia de Friedreich (AF) não são reconhecidas utilizando as normas de sequenciação de nova geração.



Estão em curso vários ensaios clínicos, mas ainda não existem terapias eficazes para modificar a doença



Encaminhamento para um centro especializado. Equipa multidisciplinar para doenças cardíacas e diabetes



Clínica

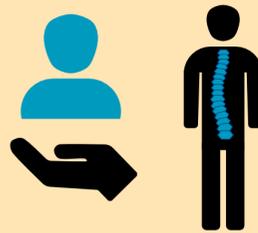
Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas competentes



Aconselhamento genético para os pais relativamente a futuras gravidezes e jovens adultos



Apoio à saúde mental e avaliação da escoliose



Avaliação anual neurológica e cardíaca, controlo da diabetes e análise da mobilidade e da vida quotidiana



Desafios

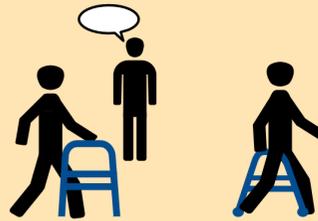
A confusão e a complexidade dos sintomas conduzem frequentemente a erros de diagnóstico



Considerar o diagnóstico em todos os grupos etários, uma vez que 1% das pessoas com AF têm mais de 60 anos de idade



Alargar o círculo social, manter a autonomia pessoal, prolonga a capacidade de caminhar com recurso a ajudas



As crianças tendem a isolar-se. Os pais muitas vezes não sabem como tratar o seu filho com AF.

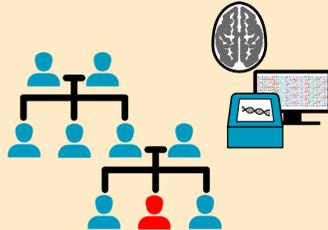


Objetivos

Levar a sério os doentes com queixas multissistémicas, ou seja, falta de jeito, fadiga, dores nas costas



Aconselhamento e testes genéticos para a família alargada para evitar que a AF se estenda aos primos



As diretrizes de cuidados estão disponíveis e devem ser partilhadas com a pessoa com AF



Maximizar o potencial para viver uma vida tão normal quanto possível, por exemplo, conduzir e trabalhar em regime de part-time

