

## Ścieżka pacjenta - Ataksja Friedreicha (FA)

FAZY	1 – Pierwsze objawy	2 - Diagnostyka	3 - Leczenie	4 - Monitorowanie
<p><b>Choroba</b></p>	<p>Trudności z chodzeniem w ciemności, niestabilność podczas stania lub chodzenia, a następnie postępujące zaburzenia chodu i niezdarność kończyn.</p> <p>U 91% osób występują problemy z równowagą lub upadki.</p> <p>U 9% występują objawy nieneurologiczne, np. skolioza lub problemy z sercem, które mogą poprzedzać objawy neurologiczne.</p>	<p>Badanie genetyczne w kierunku FA jest dostępne od 1996 roku, ale nie jest częścią standardowego sekwencjonowania nowej generacji (NGS) i wymaga innej specjalistycznej procedury.</p>	<p>Nie są jeszcze dostępne skuteczne terapie modyfikujące przebieg choroby.</p> <p>Operacja skoliozy może być wskazana, jeśli kąt Cobba wynosi &gt;30 stopni.</p> <p>Kardiomiopatię można leczyć farmakologicznie.</p>	<p>Skierowanie do specjalistycznego ośrodka z udziałem wielodyscyplinarnych zespołów w celu kontroli skoliozy w okresie wzrostu oraz dożywotnie monitorowanie pracy serca i ryzyka cukrzycy.</p>
<p><b>Klinika</b></p>	<p>Ocena objawów i skierowanie do odpowiednich specjalistów.</p> <p>Zespoły wielodyscyplinarne, w tym neurologi, ortopedzi, kardiologowie, psycholodzy i inni specjaliści medyczni w razie potrzeby.</p>	<p>Poradnictwo dla rodziców dotyczące przyszłych ciężarów.</p> <p>Poradnictwo dla młodych dorosłych w wieku rozrodczym.</p> <p>Testy genetyczne dla partnerów osób z FA lub nosicieli FA.</p>	<p>1) Wsparcie psychologiczne i mentalne dla osoby dotkniętej chorobą i wszystkich członków rodziny w tej zmieniającej się sytuacji. U nastolatków występuje zwiększone ryzyko myśli samobójczych.</p> <p>2) Ocena skoliozy i deformacji stóp w celu ustalenia, czy wskazana jest fizjoterapia, szyny lub operacja.</p>	<p>Coroczna wizyta w celu sprawdzenia:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) mobilności</li> <li>2) wykonywania codziennych czynności</li> <li>3) problemów z sercem</li> <li>4) stopnia zaawansowania cukrzycy</li> <li>5) obecności innych objawów, a następnie oceny, czy są one spowodowane FA.</li> </ol>
<p><b>Wyzwania</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Niezdarność związana z gwałtownym wzrostem może być łatwo pomyłona z niezdarnością spowodowaną FA.</li> <li>2) Zmiany w FA są stopniowe i mogą być nierozpoznawalne dla danej osoby.</li> </ol> <p>Powyższe czynniki często prowadzą do opóźnionych lub nieprawidłowych diagnoz.</p>	<p>Ponieważ FA nie jest łatwa do wykrycia za pomocą nowej technologii NGS, może zostać przeoczona, jeśli neurolog nie poprosi o wykonanie specjalnego testu.</p>	<p>Na arenie międzynarodowej przeprowadzono kilka badań klinicznych, ale do tej pory nie opracowano skutecznego leczenia.</p> <p>Zachęcamy:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- do korzystania z pomocy w chodzeniu w celu przedłużenia zdolności chodzenia.</li> <li>- do uczestnictwa w zajęciach społecznych z rówieśnikami</li> <li>- do korzystania z pomocy zewnętrznej przez rodziców, gdy jest taka możliwość, co zwiększa możliwości społeczne dla osoby z FA i daje wytchnienie opiekunom</li> <li>- do zachowania autonomii przez młode osoby</li> </ul>	<p>Dziecko/młoda osoba może nie być w stanie konkurować z rówieśnikami i zamyka się w sobie.</p> <p>Rodzice często przeżywają traumę i nie wiedzą, jak postępować z osobą z FA.</p> <p>Rodzice powinni otrzymać wsparcie i poradę, jak przekazać diagnozę swojemu choremu dziecku.</p>
<p><b>Cele</b></p>	<p>Dolegliwości wieloukładowe (szczególnie u dzieci i młodzieży) powinny być traktowane poważnie, np. problemy z równowagą, zmęczenie (problemy z sercem), ból pleców (skolioza), drażliwość i niepokój.</p> <p>W przypadku wystąpienia powyższych wieloukładowych i niejasnych dolegliwości należy zasięgnąć drugiej opinii, zwłaszcza jeśli rodzice są bardzo zaniepokojeni.</p>	<p>Bezobjawowemu rodzeństwu, ciotkom/wujkom i dziadkom osoby z ataksją należy zaoferować poradnictwo genetyczne i badania genetyczne, aby zapobiec wystąpieniu FA u osób spokrewnionych i przyszłych pokoleń.</p>	<p>Wytyczne dotyczące opieki są dostępne i udostępniane danej osobie, aby mogła ona zabierać je ze sobą na wizyty lekarskie, a także mieć je pod ręką w nagłych przypadkach, gdy musi odwiedzić oddział ratunkowy.</p>	<p>Maksymalizacja potencjału danej osoby do prowadzenia jak najbardziej normalnego życia. W tym kontekście nauka prowadzenia samochodu i zatrudnienie w niepełnym wymiarze godzin są bardzo ważne</p>