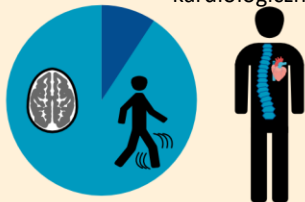


Choroba

Pierwsze objawy

91% objawów neurologicznych.
9% objawów nieneurologicznych: skolioza i problemy kardiologiczne.



Diagnoza

Testy genetyczne są dostępne, ale mutacje powodujące FA nie są diagnozowane przy użyciu standardowego NGS.



Leczenie

Trwa kilka badań klinicznych, ale nie ma jeszcze skutecznych terapii modyfikujących przebieg choroby.



Monitorowanie

Skierowanie do specjalistycznego ośrodka. Multidyscyplinarny zespół ds. chorób serca i cukrzycy.



Klinika

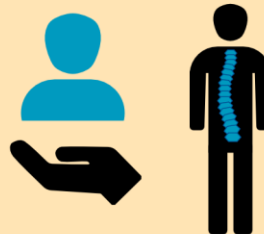
Ocena objawów i skierowanie do odpowiednich specjalistów.



Poradnictwo genetyczne dla rodziców dotyczące przyszłych ciąży i młodych dorosłych.



Wsparcie w zakresie zdrowia psychicznego i ocena skoliozy.



Coroczna ocena neurologiczna i kardiologiczna, kontrola cukrzycy, ocena mobilności i codziennego życia.



Wyzwania

Złożoność objawów prowadzi do częstych błędnych diagnoz.



Należy rozważyć diagnozę we wszystkich grupach wiekowych, ponieważ 1% osób z FA ma ponad 60 lat.



Rozszerzenie kręgu społecznego, utrzymanie autonomii osobistej, przedłużenie możliwości chodzenia przy użyciu urządzeń pomocniczych.



Dzieci mogą się izolować. Rodzice często nie są pewni, jak traktować dziecko z FA.

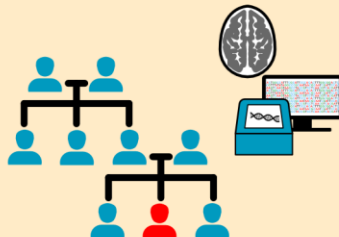


Cele

Poważne traktowanie pacjentów z dolegliwościami wieloukładowymi, tj. niezdarnością, zmęczeniem, bólem pleców.



Poradnictwo genetyczne i badania dla dalszej rodziny w celu uniknięcia FA u osób spokrewnionych.



Wytyczne dotyczące opieki są dostępne i powinny zostać udostępnione osobie z FA.



Maksymalizacja możliwości prowadzenia względnie normalnego życia, np. prowadzenia samochodu i pracy w niepełnym wymiarze godzin.

