

# Erste Symptome

# Diagnose

# Behandlung

# Kontrolle

Krankheit

91% neurologische Symptome.  
9% nicht-neurologisch: Skoliose und Herzprobleme



Genests sind verfügbar, wobei Genveränderungen bei FA mit Standard-NGS nicht erkannt werden.



Eine krankheitsspezifische Therapie in Europa und den USA zugelassen, mehrere klinische Studien laufen



Überweisung an Expertenzentrum. Multidisziplinäres Team für Herzerkrankungen und Diabetes



Klinik

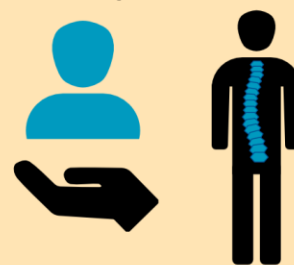
Beurteilung der Symptome und Überweisung an entsprechende Spezialisten



Genetische Beratung für Eltern bzgl. künftiger Schwangerschaften und Geschwister über 18



Unterstützung der psychischen Gesundheit und neurologische Bewertung sowie der Skoliose



Jährliche Überprüfung der Mobilität, der Einschränkungen bei Alltagsaktivitäten, des Herzens, des Diabetesrisikos usw.



Herausforderungen

Verwechslung und Komplexität der Symptome führen zu häufigen Fehldiagnosen



Erwägung einer Diagnose in allen Altersgruppen, da 1 % der Menschen mit FA über 60 Jahre sind.



Erhaltung der persönlichen Autonomie, des Gehens, Zugang zu derzeit verfügbaren Behandlungen.



Kinder können sich isolieren. Eltern sind oft unsicher im Umgang mit ihrem Kind mit FA



Ziele

Patienten mit multisystemischen Beschwerden ernst nehmen, z.B. Ungeschicklichkeit, Müdigkeit, Rückenschmerzen



Genetische Beratung und Tests für die Großfamilie, um Auftreten von FA bei Cousins und Cousinen zu vermeiden.



Weitergabe der Pflegeleitlinien an Person mit FA. Weltweiter Zugang zur Therapie



Maximieren der Möglichkeiten, ein normales Leben zu führen, z.B. Autofahren, Teilzeitarbeit.



FA  
NGS

Friedrich-Ataxie  
Next Genome Sequencing  
(Analyse des gesamten Genoms)

Bitte beachten Sie, dass bestimmte Begriffe (z.B. häusliche Pflege, Allgemeinarzt, Physiotherapie) nicht in allen EU-Ländern dieselben Leistungen umfassen und von Land zu Land unterschiedlich sein können. Patientenorganisationen können Patienten und Patientinnen sowie deren Familien oft Unterstützung und Ressourcen zur Verfügung stellen.

### Haftungsausschluss

ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewährleistung der Marktgängigkeit oder der Eignung für einen bestimmten Gebrauch oder Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Nutzung dieser Informationen ergeben oder damit zusammenhängen, oder für Fehler oder Auslassungen.



Kofinanziert von der Europäischen Union

Dieses Werk ist im Rahmen des Europäischen Referenznetzwerks für Seltene Neurologische Erkrankungen entstanden.



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)