

Patient Journey Friedreich-Ataxie (FA)				
PHASEN	1 – Erste Symptome	2 – Diagnose	3 – Behandlung	4 – Kontrolle
Krankheit	<p>Schwierigkeiten beim Gehen in der Dunkelheit, Unsicherheit beim Stehen oder Gehen, gefolgt von fortschreitender Gangart und Ungeschicklichkeit der Gliedmaßen.</p> <p>91 % der Menschen zeigen Gleichgewichtsstörungen oder Stürze.</p> <p>9 % weisen nicht-neurologische Symptome auf, z.B. Skoliose oder Herzprobleme, die neurologischen Symptomen vorausgehen können.</p>	<p>Genetische Tests zu FA können seit 1996 durchgeführt werden, sind jedoch nicht Bestandteil des standardmäßigen Next Generation Sequencing (NGS) und erfordern spezielle Instrumente.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Eine krankheitsspezifische Therapie ist in Europa und den USA zugelassen - Omaveloxolon Mehrere klinische Studien mit verschiedenen krankheitsmodifizierenden Behandlungen laufen. <p>Eine Skoliose-Operation kann angezeigt sein, wenn der Cobb-Winkel >30 Grad ist. Die Kardiomyopathie kann mit Medikamenten behandelt werden.</p>	<p>Überweisung an ein Expertenzentrum zur Kontrolle der Skoliose während des Wachstums und zur lebenslangen Überwachung des Herzens und des Risikos von Diabetes mellitus unter Hinzuziehung multidisziplinärer Teams.</p>
Klinik	<p>Bewertung der Symptome und Überweisung an entsprechende Spezialisten.</p> <p>Multidisziplinäre Teams, die je nach Bedarf Neurologen, Orthopäden, Kardiologen, Psychologen und andere medizinische Fachkräfte umfassen.</p>	<p>Beratung der Eltern im Hinblick auf künftige Schwangerschaften.</p> <p>Geschwister werden, sofern sie keine Symptome haben, in der Regel nicht vor dem 18. Lebensjahr getestet. Einige Zentren bieten den Gentest an, wenn dieser Verzug Ängste hervorruft.</p> <p>Beratung für junge Erwachsene im fortpflanzungsfähigen Alter. Gentests für Partner von Menschen mit FA oder FA-Trägern.</p>	<ol style="list-style-type: none"> Psychologische und mentale Unterstützung für den Betroffenen und alle Familienmitglieder in dieser lebensverändernden Situation. Bei Jugendlichen besteht ein erhöhtes Risiko für Selbstmordgedanken. Jährliche neurologische Beurteilung Beurteilung von Skoliose und Fußdeformitäten, um festzustellen, ob Physiotherapie, Schienen oder eine Operation angezeigt sind. 	<p>Jährlicher Besuch zur Kontrolle:</p> <ol style="list-style-type: none"> der Mobilität alltäglicher Aktivitäten von Herzproblemen des Diabetes Mellitus Stadiums des Auftretens anderer Symptome oder Anzeichen mit anschließender Bewertung, ob sie auf FA zurückzuführen sind.
Herausforderungen	<ol style="list-style-type: none"> Die Ungeschicklichkeit im Zusammenhang mit einem Wachstumsschub kann leicht mit der Ungeschicklichkeit aufgrund von FA verwechselt werden. Die Veränderungen bei FA sind schleichend und für den Einzelnen möglicherweise nicht erkennbar. <p>Die oben genannten Faktoren führen häufig zu verspäteten oder falschen Diagnosen.</p>	<p>Da FA mit der neuen NGS-Technologie nicht leicht zu erkennen ist, kann sie übersehen werden, wenn ein Neurologe den Test nicht ausdrücklich anfordert.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Zugang zu Omaveloxolon aufgrund der hohen Kosten <p>Ermutigung zu / Förderung von</p> <ul style="list-style-type: none"> Verwendung einer stützenden Gehhilfe, um die Gehfähigkeit zu verlängern Teilnahme an sozialen Aktivitäten mit Gleichaltrigen Eltern, die externe Hilfe in Anspruch nehmen, wenn diese verfügbar ist, was ihnen eine kurze Pause verschafft und die sozialen Möglichkeiten für die Person mit FA erweitert Jugendlichen bei der Bewahrung ihrer Autonomie 	<p>Das Kind/der Jugendliche kann sich möglicherweise nicht mit Gleichaltrigen messen und zieht sich in sich selbst zurück.</p> <p>Die Eltern sind oft traumatisiert und wissen nicht, wie sie mit der Person mit FA umgehen sollen.</p> <p>Die Eltern sollten unterstützt und beraten werden, wie sie ihrem betroffenen Kind die Diagnose mitteilen können.</p>
Ziele	<p>Multisystemische Beschwerden (vor allem bei Kindern und Jugendlichen) sollten ernst genommen werden, z. B. Gleichgewichtsstörungen, Müdigkeit (Herzprobleme), Rückenschmerzen (Skoliose), Reizbarkeit und Angstzustände.</p> <p>Einholung einer Zweitmeinung, wenn die oben genannten multisystemischen und vagen Beschwerden auftreten, insbesondere wenn die Eltern sehr besorgt sind.</p>	<p>Asymptomatischen Geschwistern, Tanten/Onkeln und Großeltern der Person mit Ataxie sollte eine genetische Beratung und ein Gentest angeboten werden, um das Auftreten von FA bei Cousinen/Cousins und zukünftigen Generationen zu vermeiden.</p>	<p>Neurologen geben die aktualisierten (2022) FA-Versorgungsleitlinien an FA-Patienten und Patientinnen weiter, so dass sie diese zu medizinischen Terminen mitnehmen können und auch im Falle eines medizinischen Notfalls zur Hand haben, wenn sie die Notaufnahme aufsuchen müssen.</p>	<p>Maximieren des Potenzials der Person, ein so normales Leben wie möglich zu führen. In diesem Zusammenhang sind das Erlernen des Autofahrens und eine Teilzeitbeschäftigung sehr wichtig</p>

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 wurde im Rahmen des Europäischen Referenznetzwerks für Seltene Neurologische Erkrankungen erstellt.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Neurological Diseases
(ERN-RND)