

Ścieżka pacjenta - Ataksja Friedreicha (FA)				
FAZY	1 – Pierwsze objawy	2 – Diagnostyka	3 – Leczenie	4 – Monitorowanie
Choroba	<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>	<ul style="list-style-type: none"> Jedyna terapia zaakceptowana w Europie i USA – omaveloxolone. Kilka trwających badań klinicznych z wykorzystaniem różnych sposobów leczenia modyfikujących przebieg choroby Nie są jeszcze dostępne skuteczne terapie modyfikujące przebieg choroby. Operacja skoliozy może być wskazana, jeśli kąt Cobba wynosi >30 stopni. Kardiomiopatię można leczyć farmakologicznie. 	<p>Skierowanie do specjalistycznego ośrodka z udziałem wielodyscyplinarnych zespołów w celu kontroli skoliozy w okresie wzrostu oraz cykliczne monitorowanie pracy serca i ryzyka cukrzycy.</p>
Klinika	<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 ciąż. Rodzeństwo nie jest zwykle badane przed ukończeniem 18 roku życia, chyba że występują u niego objawy. Niektóre ośrodki oferują przedobjawowe badanie genetyczne dla osób pełnoletnich</p> <p>Poradnictwo dla młodych dorosłych w wieku rozrodczym.</p> <p>Testy genetyczne dla partnerów osób z FA lub nosicieli FA.</p>	<ol style="list-style-type: none"> Wsparcie psychologiczne i mentalne dla osoby dotkniętej chorobą i wszystkich członków rodziny w tej zmieniającej życie sytuacji. U nastolatków występuje zwiększone ryzyko myśli samobójczych. Coroczna ocena neurologiczna Ocena skoliozy i deformacji stóp w celu ustalenia, czy wskazana jest fizjoterapia, szyny lub operacja. 	<p>Coroczna wizyta w celu sprawdzenia:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) mobilności 2) wykonywania codziennych czynności 3) problemów z sercem 4) stopnia zaawansowania cukrzycy 5) obecności innych objawów, a następnie oceny, czy są one spowodowane FA.
Wyzwania	<ol style="list-style-type: none"> 1) Niezdarność związana z gwałtownym wzrostem może być łatwo pomyłona z niezdarnością spowodowaną FA. 2) Zmiany w FA są podstępne i mogą być niezauważalne dla danej osoby lub jej rodziny na wczesnym etapie choroby 3) FA może wykazywać nietypowe objawy <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>Dostęp do leczenia omaveloxolonom – wysokie koszty</p> <p>Zachęcamy:</p> <ul style="list-style-type: none"> do korzystania z pomocy w chodzeniu w celu przedłużenia zdolności chodzenia. do uczestnictwa w zajęciach społecznych z rówieśnikami do korzystania z pomocy zewnętrznej przez rodziców, gdy jest taka możliwość, co zwiększa możliwości społeczne dla osoby z FA i daje wytchnienie opiekunom do zachowania autonomii przez młode osoby 	<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>
Cele	<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>Nieodpłatny dostęp do terapii omaveloxolonom dla wszystkich pacjentów z FA</p> <p>Neurologowie będą rozpowszechniać zaktualizowane (2022) wytyczne wśród pacjentów co umożliwi im przekazanie tych zaleceń innym, leczącym ich specjalistom lub w razie nagłych wypadków i podjęcia intensywnej opieki medycznej.</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>

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) nie obejmują tych samych usług we wszystkich krajach UE i mogą się różnić w zależności od kraju. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

Zastrzeżenie

ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.



Dofinansowane przez
Unię Europejską

Prace te są prowadzone w ramach Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)