91% são sintomas neurológicos. Os testes genéticos estão disponí-9% são sintomas não neurológicos: veis, mas as alterações genéticas escoliose e problemas cardíacos na AF não são reconhecidas utilizando as normas de NGS.



Diagnóstico

Existe uma terapia específica aprovada na Europa e nos EUA, e estão em curso vários ensaios clínicos.

Tratamento



Encaminhamento para um centro especializado. Equipa multidisci-

Monitorização



Por favor, tenha em atenção que os termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados ao domicílio, médico de clínica geral/ médico de família, fisioterapia) não incluem os mesmos serviços em todos os países da UE e podem diferir de país para país. Os grupos de apoio aos doentes podem fornecer, frequentemente, apoio e recursos aos doentes e às famílias.

Ataxia de Friedreich

Sequenciação de Nova Geração

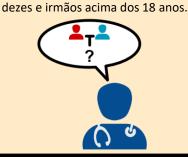
(mapeamento de todo o genoma)

Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas competentes.

Primeiros sintomas



Aconselhamento genético para os pais relativamente a futuras gravi-



Apoio à saúde mental, avaliação neurológica e de escoliose.



Avaliação anual da mobilidade, capacidade para realizar atividades diárias, saúde cardíaca, risco



Declaração de exoneração de responsabilidade

ΑF

NGS

A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou de adequação a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer lesões ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação ou por quaisquer erros ou omissões.

Atualizado em maio de 2025.



A confusão e a complexidade dos sintomas conduzem frequentemente a erros de diagnóstico.



Considere o diagnóstico em todas as faixas etárias, uma vez que 1% de todos os casos ocorrem em pessoas com mais de 60 anos.



Manutenção da autonomia pessoal e da capacidade de andar, acesso aos tratamentos atualmente disponíveis.



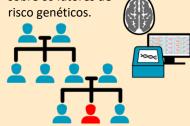
As crianças tendem a isolar-se. Os pais muitas vezes não sabem como tratar o seu filho com AF.



Levar a sério os doentes com queixas multissistémicas, ou seja, falta de jeito, fadiga, dores nas costas.



Aconselhamento genético e testes para a família alargada, incluindo primos, para informar sobre os fatores de



As diretrizes de cuidados estão disponíveis e devem ser partilhadas com a pessoa com AF. Acesso global à terapia.



Maximizar o potencial para viver uma vida tão normal quanto possível, por exemplo, conduzir e trabalhar em regime de part-time.





for rare or low prevalence complex diseases

· Network Neurological Diseases

