

# Erste Symptome

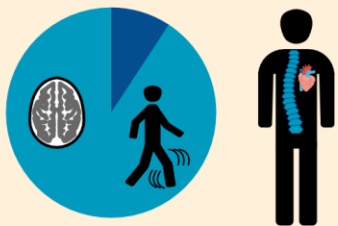
# Diagnose

# Behandlung

# Kontrolle

Krankheit

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



Genetests 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

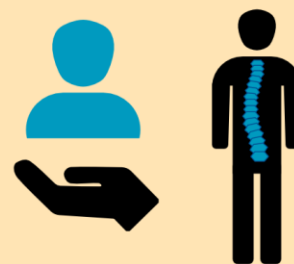
Beurteilung der Symptome und Überweisung an entsprechende Spezialisten.



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% aller Fälle bei über 60 Jahren auftreten.



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, inkl. Cousins und Cousinen, um über genetische Risikofaktoren zu informieren.



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 Generation 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 Gewähr der Gebrauchstauglichkeit und der Eignung für eine bestimmte Verwendung oder einen bestimmten Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Verwendung dieser Informationen ergeben oder damit im Zusammenhang stehen, noch für irgendwelche Fehler oder Unterlassungen.

Aktualisiert: Mai 2025



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)



Kofinanziert von der Europäischen Union