

## Primi sintomi

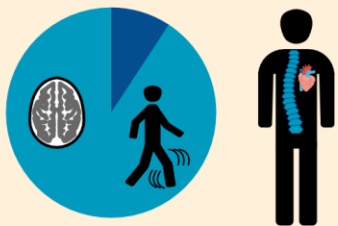
## Diagnosi

## Trattamento

## Monitoraggio

Malattia

91% di sintomi neurologici.  
9% di sintomi non neurologici:  
scoliosi e problemi cardiaci.



Sono disponibili test genetici, ma le alterazioni geniche nella AF non sono riconosciute con l'NGS standard.



Una terapia specifica per la malattia approvata in Europa e negli Stati Uniti, diversi studi clinici in corso.



Invio a un centro specializzato.  
Team multidisciplinare per patologie cardiache e diabete.



Clinica

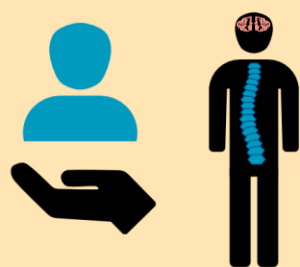
Valutazione dei sintomi e invio a specialisti competenti.



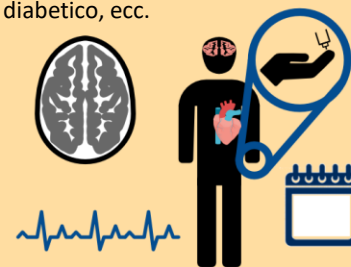
Consulenza genetica per i genitori in merito a future gravidanze e fratelli di età superiore ai 18 anni.



Supporto alla salute mentale  
valutazione neurologica e della scoliosi.



Revisione annuale della mobilità, della capacità di svolgere le attività quotidiane, del cuore, del rischio diabetico, ecc.



Sfide

La confusione e la complessità dei sintomi portano a frequenti diagnosi errate.



Considerare la AF in tutte le fasce d'età, poiché nell'1% dei casi può esordire in persone con più di 60 anni.



Mantenimento dell'autonomia personale e della capacità di camminare, accesso ai trattamenti attualmente disponibili.



I bambini possono isolarsi. I genitori sono spesso incerti su come trattare il proprio figlio con AF.

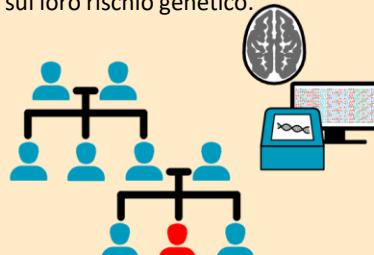


Obiettivi

Prendere sul serio i pazienti con disturbi multisistemici, ad esempio goffaggine, affaticamento, mal di schiena.



Consulenza e test genetici anche per i parenti oltre il primo grado, ad esempio i cugini, per informarli sul loro rischio genetico.



Le linee guida per la cura sono disponibili e dovrebbero essere condivise con la persona con AF. Accesso alla terapia in tutto il mondo.



Massimizzare il potenziale per vivere una vita il più possibile normale, ad esempio guidando e lavorando a tempo parziale.



AF  
NGS

Atassia di Friedreich  
Sequenziamento di Nuova  
Generazione

Tenete presente che i termini specifici (ad esempio, servizi di assistenza domiciliare, medico generico, fisioterapia) non includono gli stessi servizi in tutti i Paesi dell'UE e potrebbero variare da Paese a Paese. I gruppi di difesa dei pazienti possono spesso fornire supporto e risorse ai pazienti e alle famiglie.

### Esclusione di responsabilità

ERN-RND declina specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o idoneità per un uso o uno scopo particolare. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per eventuali lesioni o danni a persone o cose derivanti o correlati all'uso di queste informazioni o per eventuali errori od omissioni.

Aggiornato nel maggio 2025.



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)



Cofinanziato  
dall'Unione europea