

PERCORSO DEL PAZIENTE ATASSIA DI FRIEDREICH (AF)

FASI	1 - Primi sintomi	2 - Diagnosi	3 - Trattamento	4 - Monitoraggio
<p>Malattia</p>	<p>Difficoltà a camminare al buio, instabilità nella posizione eretta o nella deambulazione, seguita da progressiva deambulazione e goffaggine degli arti.</p> <p>Il 91% delle persone presenta problemi di equilibrio o cadute.</p> <p>Il 9% presenta sintomi non neurologici, come scoliosi o problemi cardiaci, che possono sfociare in sintomi neurologici.</p>	<p>Il test genetico per la AF è disponibile dal 1996. La diagnosi genetica dell'AF richiede tecniche specifiche e non può essere effettuata tramite il sequenziamento di nuova generazione (NGS).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Una terapia specifica per la malattia approvata in Europa e negli Stati Uniti: l'omaveloxolone. • Sono in corso numerosi studi clinici che utilizzano diversi trattamenti modificanti la malattia. • L'intervento chirurgico per la scoliosi può essere indicato in determinati casi. • La cardiomiopatia può essere trattata con farmaci 	<p>Rinvio a un centro esperto con il coinvolgimento di team multidisciplinari per il monitoraggio della scoliosi durante la crescita e il monitoraggio del cuore e del rischio di diabete mellito per tutta la vita.</p> <p>La valutazione diabetologica può essere effettuata dal medico di famiglia o in ospedale.</p>
<p>Clinica</p>	<p>Valutazione dei sintomi e invio a specialisti competenti.</p> <p>Equipe multidisciplinari che comprendono neurologi, ortopedici, cardiologi, psicologi e altri professionisti della salute a seconda delle necessità.</p>	<p>Consulenza:</p> <ul style="list-style-type: none"> • genitori per quanto riguarda le gravidanze future • I fratelli, a meno che non siano sintomatici, di solito non vengono sottoposti al test prima dei 18 anni. Alcuni centri offrono il test genetico se il ritardo è fonte di ansia. • Partner di persone con AF • Portatori di AF • Parenti in età riproduttiva 	<ol style="list-style-type: none"> 1) Supporto psicologico e di salute mentale per l'individuo e tutti i membri della famiglia per questa condizione che cambia la vita. Gli adolescenti sono a maggior rischio di ideazione suicida. 2) Valutazione neurologica annuale 3) Valutazione della scoliosi e della deformità del piede per verificare se è indicata la fisioterapia, le stecche o l'intervento chirurgico. 	<p>Visita annuale di valutazione:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Mobilità 2) Attività della vita quotidiana 3) Problemi cardiaci 4) Stato del diabete mellito (se non già valutato dal medico di base) 5) Sviluppo di qualsiasi altro sintomo o segno, valutare se sono dovuti alla AF
<p>Sfide</p>	<p>È facile confondere la goffaggine di AF con uno scatto di crescita nell'infanzia o nell'adolescenza,</p> <p>I cambiamenti sono insidiosi nella AF e possono non essere evidenti all'individuo o alla sua famiglia in una fase iniziale.</p> <p>La FA può avere presentazioni atipiche</p> <p>Questi fattori portano a una diagnosi errata o a un ritardo nella diagnosi di AF.</p>	<p>Poiché la FA non è facilmente identificabile con la nuova tecnologia di sequenziamento genico (NGS), può sfuggire a meno che il neurologo non richieda specificamente il test.</p> <p>È importante considerare la AF anche nei pazienti con più di 60 anni, dato che la malattia può manifestarsi nel 1% dei casi in questa fascia d'età.</p>	<p>Accesso all'omaveloxolone a causa del suo costo elevato</p> <p>Incoraggiare:</p> <ul style="list-style-type: none"> • gli adolescenti a mantenere la propria autonomia e ad utilizzare un deambulatore posteriore per cercare di prolungare la capacità di camminare • partecipazione ad attività sociali con i coetanei • i genitori si avvalgono di un aiuto esterno, se disponibile, che dà loro una breve pausa e allarga la cerchia sociale della persona con AF 	<p>I genitori devono essere aiutati e consigliati su come comunicare la diagnosi al proprio figlio affetto.</p> <p>Il bambino/adolescente potrebbe non essere in grado di competere fisicamente con i suoi coetanei e potrebbe ritirarsi in se stesso.</p> <p>Di conseguenza, i genitori sono spesso traumatizzati e non sanno come trattare/consigliare la persona con AF.</p>
<p>Obiettivi</p>	<p>I disturbi multisistemici (soprattutto nei bambini e negli adolescenti) devono essere presi in seria considerazione, ad esempio: scarso equilibrio, affaticamento, problemi cardiaci, mal di schiena (scoliosi) e ansia.</p>	<p>Ai fratelli e alle sorelle asintomatici, agli zii, cugini, e ai nonni della persona affetta da atassia devono essere offerti consulenza e test genetici per informarli sul loro rischio genetico.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Accesso gratuito a livello mondiale all'omaveloxolone per tutti i malati di AF • I neurologi condividono le linee guida aggiornate (2022) per la cura della FA con le persone affette da FA, consentendo loro di portarle ad altri 	<p>Massimizzare il potenziale della persona per vivere una vita il più possibile normale.</p> <p>A questo proposito, l'apprendimento</p>

	Chiedere una seconda opinione per coloro che presentano i suddetti disturbi multisistemici vaghi, soprattutto se i genitori sono molto preoccupati.		appuntamento di assistenza sanitaria e al Pronto Soccorso in caso di necessità.	della guida e del lavoro part-time è molto importante.
--	---	--	---	--

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.

