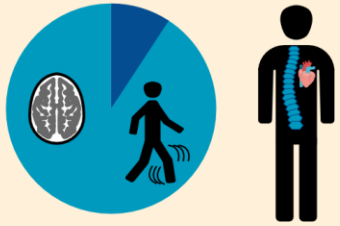
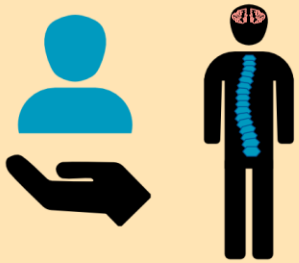
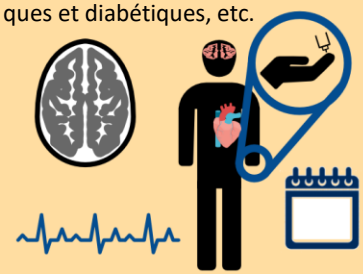
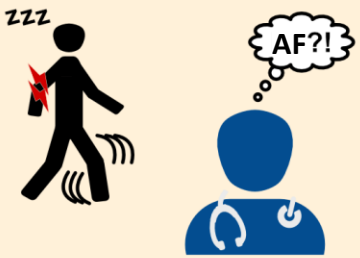
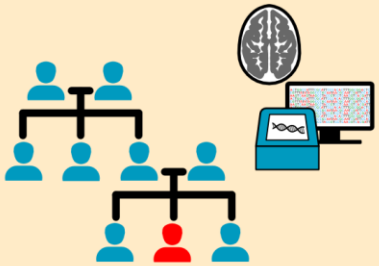
	Premiers symptômes	Diagnostic	Traitement	Suivi
Maladie	91% symptômes neurologiques. 9 % symptômes non neurologiques (scoliose et troubles cardiaques) 	Des tests génétiques sont disponibles, mais les modifications génétiques de l'AF ne sont pas détectées par la technique standard de NGS.	Une thérapie spécifique à l'AF approuvée en Europe et aux États-Unis, plusieurs essais cliniques en cours.	Orientation vers un centre spécialisé. Équipe multidisciplinaire pour les troubles cardiaques et le diabète.
Clinique	Évaluation des symptômes et orientation vers les spécialistes compétents.	Conseil génétique pour les parents concernant les grossesses futures, et pour les frères et sœurs de plus de 18 ans.	Soutien à la santé mentale. Évaluation neurologique et suivi de la scoliose. 	Examen annuel de la mobilité, de la capacité à effectuer des activités quotidiennes, des risques cardiaques et diabétiques, etc. 
Défis	La confusion et la complexité des symptômes entraînent souvent des erreurs de diagnostic.	Envisager le diagnostic dans toutes les tranches d'âge, car 1 % des personnes atteintes d'AF ont plus de 60 ans.	Maintien de l'autonomie personnelle et de la capacité de marcher, accès aux traitements actuellement disponibles.	Les enfants risquent de s'isoler. Les parents ne savent souvent pas comment traiter leur enfant atteint d'AF.
Objectifs	Prendre au sérieux les patients qui se plaignent de plusieurs systèmes (maladresse, fatigue, douleurs dorsales). 	Conseils et tests génétiques pour la famille élargie, y compris les cousins, pour informer des facteurs à risques. 	Les recommandations de soin existent et devraient être communiquées au patient. Accès à la thérapie dans le monde entier.	Maximiser les possibilités de mener une vie aussi normale que possible, par exemple en conduisant et en travaillant à temps partiel.

AF Ataxie de Friedreich
NGS Séquençage de Nouvelle Génération

Veuillez noter que des termes spécifiques (par exemple, services de soins à domicile, médecin généraliste, physiothérapie) n'incluent pas les mêmes services dans tous les pays de l'UE et peuvent différer d'un pays à l'autre. Les associations de patients peuvent souvent apporter un soutien et des ressources aux patients et à leurs familles.

Clause de non-responsabilité
ERN-RND décline spécifiquement toute garantie de qualité marchande ou d'adéquation à un usage ou un but particulier. ERN-RND n'assume aucune responsabilité en cas de blessure ou de dommage à des personnes ou à des biens résultant de ou lié à l'utilisation de ces informations ou en cas d'erreurs ou d'omissions.

Mise à jour en mai 2025

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network Neurological Diseases (ERN-RND)

Cofinancé par l'Union européenne