

Забеляване

Първи симптоми

91% неврологични симптоми.
9% не-неврологични симптоми:
сколиоза и сърдечни проблеми.



Диагноза

Налични са генетични тестове,
но генните промени при FA не се
разпознават чрез стандартните
NGS.



Лечение

Една специфична за заболяването
терапия е одобрена в Европа и
САЩ, няколко клинични
изпитвания са в ход.



Мониторинг

Насочване към експертен център.
Мултидисциплинарен екип за
мониторинг на сърдечни
заболявания и диабет.



FA NGS Атаксия на Фридрайх
Next Generation Sequencing

Моля, имайте предвид, че специфичните термини (напр. услуги за домашни грижи, общ лекар, физиотерапия) не включват едни и същи услуги във всички страни от ЕС и може да се различават в отделните страни. Групите за застъпничество на пациентите често могат да предоставят подкрепа и ресурси за пациентите и семействата.

Отказ от отговорност

ERN-RND изрично се отказва от всякакви гаранции за продаваемост или годност за конкретна употреба или цел. ERN-RND не поема отговорност за каквито и да било наранявания или щети на лица или имущество, произтичащи от или свързани с използването на тази информация, или за каквито и да било грешки или пропуски.

Актуализирано на април 2024 г.



Клиника

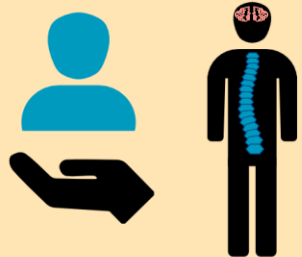
Оценка на симптомите и
насочване към съответните
специалисти.



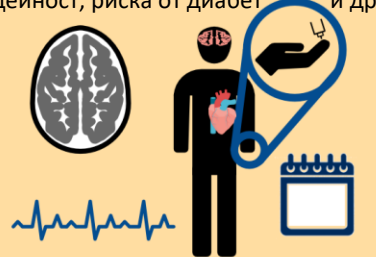
Генетично консултиране на
родители относно бъдещи
бременности и братя и сестри над
18 години.



Подкрепа за психичното здраве,
неврологичен прегледоценка на
сколиозата.



Ежегоден преглед на мобилността,
способността за извършване на
ежедневни дейности, сърдечната
дейност, риска от диабет и др.



Предизвикателства

Симптомите и тяхното
развитие водят до често поставяне
на погрешни диагнози.



Обмислете поставянето на диа-
гнозата във всички възрастови
групи, тъй като 1% от хората с FA
са на възраст над 60 години.



Запазване на личната автономност
и способността за ходене, достъп
до наличните лечения.



Децата могат да се изолират.
Родителите често не са сигурни как
да се отнасят към детето си с FA.

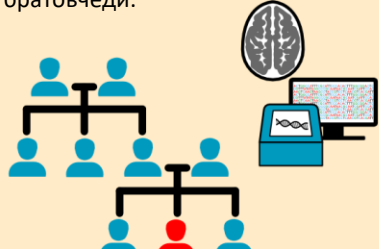


Цели

Отнасяйте се сериозно към
пациенти с мултисистемни неясни
оплаквания.



Генетично консултиране и изслед-
ване на разширеното семей-ство,
за да се избегне появата на FA при
братовчеди.



Налични са препоръки за грижи,
които трябва да бъдат споделени
с лицето с FA. Световен достъп до
терапия.



Максимално увеличаване на
възможностите за водене на
възможно най-нормален живот,
например шофиране и работа на
непълно работно време.



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

Съфинансирано от Европейския съюз