

PARCOURS DE PATIENT ATAXIE DE FRIEDREICH (AF)

| PHASES | 1 - Premiers symptômes | 2 - Diagnostic | 3 - Traitement | 4 - Suivi |
|------------------------|---|--|--|---|
| <p>Maladie</p> | <p>Difficulté à marcher dans l'obscurité, instabilité en position debout ou en marchant, suivie atteinte progressive de la marche et d'une maladresse des membres.</p> <p>91% des personnes présentent des troubles de l'équilibre ou des chutes.</p> <p>9 % présentent des symptômes non neurologiques, par exemple une scoliose ou des troubles cardiaques, qui peuvent précéder les symptômes neurologiques.</p> | <p>Le test génétique de l'AF peut être effectué depuis 1996, mais il est absent du séquençage nouvelle génération (NGS) standard et nécessite des outils spécifiques.</p> | <ul style="list-style-type: none"> • Une thérapie spécifique à la maladie est approuvée en Europe et aux États-Unis - l'omaveloxolone • Plusieurs essais cliniques en cours utilisant différents traitements modificateurs de la maladie • La chirurgie de la scoliose peut être indiquée lorsque l'angle de Cobb est >30 degrés. • La cardiomyopathie peut être traitée par des médicaments | <p>Orientation vers un centre spécialisé impliquant des équipes pluridisciplinaires pour le suivi de la scoliose pendant la croissance et la surveillance du cœur et du risque de diabète sucré tout au long de la vie.</p> |
| <p>Clinique</p> | <p>Évaluation des symptômes et orientation vers les spécialistes compétents.</p> <p>Des équipes pluridisciplinaires comprenant des neurologues, des orthopédistes, des cardiologues, des psychologues et d'autres professionnels de santé en fonction des besoins.</p> | <p>Conseils pour :</p> <ul style="list-style-type: none"> • les parents en ce qui concerne les grossesses futures • Les frères et sœurs ne sont généralement pas testés avant l'âge de 18 ans, à moins qu'ils ne présentent des symptômes. Certains centres proposent le test génétique si l'attente est source d'anxiété. • Les partenaires des personnes atteintes d'AF • Les porteurs de la maladie • Les membres de la famille en âge de procréer | <ol style="list-style-type: none"> 1) Soutien psychologique et de santé mentale pour l'individu et tous les membres de la famille. Les adolescents présentent un risque accru d'idées suicidaires. 2) Évaluation neurologique annuelle 3) Évaluation de la scoliose et des déformations du pied afin de déterminer si une physiothérapie, des attelles ou une intervention chirurgicale sont indiquées. | <p>Visite annuelle d'évaluation :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Mobilité 2) Activités de la vie quotidienne 3) Problèmes cardiaques 4) Statut du diabète sucré 5) Développement de tout autre symptôme ou signe, évaluer s'ils sont dus à l'AF |
| <p>Défis</p> | <ol style="list-style-type: none"> 1) Il est facile de confondre la maladresse de l'AF avec une poussée de croissance, 2) Les changements sont insidieux dans l'AF et peuvent ne pas être apparents pour l'individu ou sa famille à un stade précoce. 3) L'AF peut avoir des présentations atypiques <p>Les facteurs susmentionnés conduisent à un mauvais diagnostic ou à un retard dans le diagnostic de l'AF.</p> | <p>Comme l'AF n'est pas facilement identifiée par le séquençage nouvelle génération (NGS), elle peut passer inaperçue à moins qu'un neurologue ne demande spécifiquement le test.</p> | <p>Accès à l'omaveloxolone en raison de son coût élevé</p> <p>Encourager :</p> <ul style="list-style-type: none"> • l'utilisation d'un déambulateur postérieur pour essayer de prolonger la capacité à marcher • la participation à des activités sociales avec des pairs • les parents de faire appel à une aide extérieure si elle est disponible, ce qui leur permet de souffler un peu et d'élargir le cercle social de la personne atteinte d'AF • les adolescents à maintenir leur autonomie | <p>Les parents doivent être soutenus et conseillés sur la manière de communiquer le diagnostic à leur enfant atteint.</p> <p>L'enfant ou l'adolescent peut se sentir diminué par rapport à ses pairs et se replier sur lui-même.</p> <p>En conséquence, les parents sont souvent traumatisés et ne savent pas comment traiter/conseiller la personne atteinte d'AF.</p> |

| | | | | |
|------------------|--|---|---|---|
| Objectifs | <p>Les plaintes multisystematisées (en particulier chez les enfants et les adolescents) doivent être prises au sérieux, par exemple les troubles de l'équilibre, la fatigue, les problèmes cardiaques, les douleurs dorsales (scoliose) et l'anxiété.</p> <p>Demander un second avis pour les patients dont les symptômes sont vagues et multisystematisés, surtout si les parents sont très inquiets.</p> | <p>Les frères et sœurs, oncles, tantes et grands-parents asymptomatiques de la personne atteinte d'ataxie peuvent se voir proposer un conseil et un test génétiques afin d'éviter que l'AF ne se manifeste chez les cousins et les générations futures.</p> | <ul style="list-style-type: none"> • Accès gratuit à l'omaveloxolone dans le monde entier pour tous les malades atteints d'AF • Les neurologues partagent les recommandations actualisées (2022) avec les personnes atteintes d'AF, pour que les patients puissent les apporter à d'autres rendez-vous médicaux et aux services d'urgence en cas de besoin. | <p>Maximiser les possibilités de mener une vie aussi normale que possible.</p> <p>À cet égard, l'apprentissage de la conduite et le travail à temps partiel sont très importants.</p> |
|------------------|--|---|---|---|

Veillez 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.