

Pacientská cesta FRIEDREICHOVA ATAXIE (FA)

FÁZE	1 - První příznaky	2 - Diagnostika	3 - Léčba	4 - Monitorování
Nemoc	<p>Potíže s chůzí ve tmě, nejistota ve stoji nebo při chůzi, následovaná postupnou ztrátou schopnosti chůze a koordinace končetin.</p> <p>91 % lidí trpí poruchami rovnováhy nebo pády.</p> <p>9 % pacientů má jiné než neurologické příznaky, např. skoliózu nebo srdeční potíže, které mohou předcházet neurologickým příznakům.</p>	<p>Cílené genetické testování na FA je možné provádět od roku 1996. Standardní sekvenování nové generace (NGS) nerozpozná změny genů u FA a vyžaduje specifické nástroje.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Jediná léčba specifická pro dané onemocnění schválená v Evropě a USA – omaveloxolon. Probíhá několik klinických studií s použitím různých léčebných postupů modifikujících onemocnění. Operace skoliózy může být indikována v některých případech Kardiomyopatii lze léčit léky. 	<p>Odeslání do odborného centra se zapojením multidisciplinárních týmů pro sledování skoliózy během dospívání a celoživotní sledování rizika onemocnění srdce a rizika onemocnění diabetes mellitus.</p> <p>Vyšetření na diabetes mellitus lze provést v ordinaci praktického lékaře nebo v nemocnici.</p>
Klinika	<p>Posouzení příznaků a odeslání k příslušným specialistům.</p> <p>Multidisciplinární týmy, které zahrnují neurologa, ortopeda, kardiologa, psychologa a další zdravotnické pracovníky podle potřeby.</p>	<p>Poradenství:</p> <ul style="list-style-type: none"> Rodiče ohledně budoucích těhotenství Sourozenci, pokud nejsou symptomatičtí, nejsou obvykle geneticky testováni před dosažením věku 18 let. Některá centra nabízejí genetický test, pokud zpoždění vyvolává úzkost. Partneři osob s FA Nosiči FA Příbuzní v reprodukčním věku 	<ol style="list-style-type: none"> Psychologická a duševní podpora pro jednotlivce a všechny členy rodiny v případě výskytu tohoto onemocnění, které zásadně mění život. Dospívající jsou vystaveni zvýšenému riziku sebevražedných myšlenek. Každoroční neurologické vyšetření. Posouzení skoliózy a deformity chodidla, zda bude indikována fyzioterapie, aplikace dlahy nebo operace. 	<p>Každoroční vyšetření za účelem posouzení:</p> <ol style="list-style-type: none"> Mobility Činností každodenního života Srdečních problémů Přítomnosti Diabetes mellitus, pokud již nebylo provedeno u praktického lékaře Vývoje jakýchkoli dalších obtíží či příznaků, posouzení, jsou-li způsobeny FA.
Výzvy	<ol style="list-style-type: none"> Je snadné zaměnit nekoordinovanost pohybu osob s FA s růstovým spurtem u dětí či dospívajících. Změny zdravotního stavu u osob s FA jsou zákeřné a nemusí být pro jedince nebo jeho rodinu v počáteční fázi zřejmé. FA může mít atypické projevy <p>Výše uvedené faktory vedou k chybné diagnóze nebo k opožděné diagnóze FA.</p>	<p>Vzhledem k tomu, že FA není snadno identifikovatelná pomocí nové technologie sekvenování genů (NGS), může být přehlédnuta, pokud neurolog neindikuje cílenou genetickou analýzu na FA.</p> <p>Zvažte diagnózu i u osob starších 60 let, protože 1 % případů se vyskytuje u osob starších 60 let.</p>	<p>Přístup k omaveloxolonu kvůli jeho vysoké ceně</p> <p>Doporučujte:</p> <ul style="list-style-type: none"> adolescentům zachovat si co nejvyšší míru soběstačnosti a používat chodítka, které umožňuje pacientům prodloužit jejich schopnost chodit. účast na společenských aktivitách s vrstevníky rodičům využívat pomoc sociálních služeb, pokud jsou dostupné, což jim může poskytnout krátkodobou úlevu v trvalé péči a osobě s FA umožní navázat nové sociální vazby. 	<p>Rodiče by měli být podporováni a měli by být informováni o tom, jak sdělit diagnózu svému postiženému dítěti.</p> <p>Dítě/dospívající nemusí být schopno fyzicky soupeřit se svými vrstevníky a může se stáhnout do sebe.</p> <p>V důsledku toho jsou rodiče často traumatizováni a nevědí, jak s dítětem s FA komunikovat a podporovat ho.</p>
Cíle	<p>Buďte vnímaví k pacientům s vícenásobnými potížemi (zejména u dětí a dospívajících), tj. špatná rovnováha, únava, úzkost, problémy se srdcem, bolesti zad (skolióza).</p> <p>Rodičům pacientů s výše uvedenými vícenásobnými nejasnými potížemi</p>	<p>Asymptomatickým sourozencům, tetám/strýcům a prarodičům osoby s FA by mělo být nabídnuto genetické poradenství a testování (včetně bratranců a sestřenic), aby byli informováni o genetickém riziku.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Umožnit celosvětově všem pacientům s FA dostupnost k omaveloxolonu. Neurologové sdílejí aktualizovaný (2022) souhrn informací jak pečovat o osoby s FA, což by umožnilo pacientovi s FA předkládat jej při návštěvách u dalších lékařů nebo na pohotovosti. 	<p>Maximalizovat potenciál pacientů s FA žít co nejběžnějším plnohodnotným způsobem života.</p> <p>V tomto ohledu je velmi důležité naučit se řídit auto a pracovat na částečný úvazek.</p>

	doporučujeme zvážit druhý názor, zejména pokud jsou jimi znepokojeni.			
--	---	--	--	--

Mějte prosím na paměti, že specifické pojmy (např. služby domácí péče, všeobecný lékař, fyzioterapie) nezahrnují stejné služby ve všech zemích EU a mohou se v jednotlivých zemích lišit. Skupiny na podporu pacientů mohou často poskytovat podporu a zdroje pro pacienty a rodiny.

Odmítnutí odpovědnosti

ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. ERN-RND nenesе žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku, které vzniknou v důsledku nebo v souvislosti s použitím těchto informací, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

Aktualizováno v květnu 2025.

