

“Пътят на пациента” са информационни графики, които визуализират нуждите на пациентите при грижите за тяхното рядко заболяване.

Тъй като материалите “Пътят на пациента” са разработени от гледна точка на пациента, те позволяват на лекарите ефективно да отговорят на нуждите на пациентите с редки заболявания.

Можете да намерите подробна версия на това пътуване на пациента на нашия уебсайт.

ПЪТЯ НА ПАЦИЕНТА - АТАКСИЯ НА ФРИДРАЙХ (ФА)				
ФАЗИ	1 - Първи симптом	2 - Диагностика	3 - Лечение	4 - Мониторинг
Заболяване	Началото на симптоми на памет, неспособност да ходят и други, показвани от пациентите на роднини, показвани от пациенти и професионалисти	Първоначални симптоми на FA са когато е 39 г., но не са чест от съществено значение. Симптомите са същите като при болестта на Мадлен (атаксия, спастичност, нарушение на говора и писането). През 30-ти години проблемът съществува и се увлича.	Доктор споделя за изобщените терапии, създадени в Европа и САЩ, съществените проблеми и как да се справят с тях. • Оптимизация за лечение може да бъде начинът, в който се провежда терапия. • Индивидуалната може да се опира със здравето.	Използване на инструменти като участници в международни конференции и обмен на опит между пациенти и лекари.
Клиника	Оценка на симптомите и наследствен или семейни истории. Медико-генетични тестове, които включват нейровъз, оптични, нервни, когнитивни, моторни и сърдечно-диабетични симптоми и наследство.	Консултации: • Родителски бързи • Болни с атаксия - които имат • Генетични тестове, които включват • Установяване на диагнозата на FA. • Трудно постигане за сърдечни и • Медицински • Генетични • Сърдечни • Сърдечни • Генетични • Генетични	Лечението и поддържането на определените от терапевтичният системи. Контакт със специалисти и съвети. • Годишни контролни сърдечни изследвания. • Годишни контролни неврологични изследвания. • Годишни контролни оптични изследвания. • Годишни контролни когнитивни изследвания. • Годишни контролни моторни изследвания. • Годишни контролни генетични изследвания.	Годишни постъпления за сърдечни и • Медицински • Генетични • Сърдечни • Сърдечни • Генетични • Генетични
Предпазливост	• Несигурност при FA може да се обясни • Проявяването на симптоми може да е различно и неизменно • FA може да има значимо промяне	Тий като FA не е кардиопатична болест, поддържането и поддържането на определените от терапевтичният системи са основният метод за лечение.	Достъп до неврологични услуги включва възможност за: • изпитвания и терапии по сърдечно-диабетични симптоми • ултразвук и сърдечни рентгени със специалист • генетични изследвания • оптични изследвания • когнитивни изследвания • моторни изследвания • генетични изследвания	Регулаторни сърдечни и • Годишни контролни изследвания • Годишни контролни изследвания



Беше ли полезно това пътуване на пациента?
Помогнете ни да подобрим грижите за пациентите и участвайте в нашето кратко проучване!



European Reference Network
for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu

PATIENT JOURNEY

АТАКСИЯ НА ФРИДРАЙХ (ФА)

different needs
at different times



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



Friedreich's
Ataxia
Research
Alliance
IRELAND

Заболяване

Първи симптоми	Диагноза	Лечение	Мониторинг
91% неврологични симптоми. 9% не-неврологични симптоми: сколиоза и сърдечни проблеми. 	Налични са генетични тестове, но генните промени при FA не се разпознават чрез стандартните NGS. 	Една специфична за заболяването терапия е одобрена в Европа и САЩ, няколко клинични изпитвания са в ход. 	Насочване към експертен център. Мултидисциплинарен екип за мониториране на сърдечни заболявания и диабет. 
Оценка на симптомите и насочване към съответните специалисти. 	Генетично консултиране на родители относно бъдещи бременност и братя и сестри над 18 години. 	Подкрепа за психичното здраве, неврологичен прегледоцленка на сколиозата. 	Ежегоден преглед на мобилността, способността за извършване на ежедневни дейности, сърдечната дейност, риска от диабет и др. 
Симптомите и тяхното развитие водят до често поставяне на погрешни диагнози. 	Обмислете поставянето на диагнозата 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. 
Отнасяйте се сериозно към пациенти с мултисистемни неясни оплаквания. 	Генетично консултиране и изследване на разширено семейство, за да се избегне появлата 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. 

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.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Съфинансирано от
Европейския съюз