

Les parcours de patient sont **des infographies** qui permettent de visualiser les besoins des patients dans le cadre de la prise en charge de leur maladie rare.

Parce qu'ils sont conçus **du point de vue du patient**, ils permettent aux cliniciens de répondre **efficacement aux besoins des patients** atteints de maladies rares.

Vous trouverez une version détaillée de ce parcours de patient sur notre site web.

PATIENT JOURNEY

Ataxie de Friedreich (AF)

different needs at different times



Recorrido del paciente con ataxia de Friedreich (AF)				
FASES	1 - Primera atención	2 - Diagnóstico	3 - Tratamiento	4 - Seguimiento
Entrevista	Identificar para comenzar la consulta, presentando al paciente de pie y a caminar, después de tenerse preparado de la mano y de los miembros inferiores.	Las visitas generales con la AF pueden iniciarse desde 1990, pero no están incluidas en la lista estándar de enfermedades de la OMS y por lo tanto no se reconocen totalmente.	<ul style="list-style-type: none"> • Historia clínica y antecedentes con la enfermedad. • Examen físico y pruebas de laboratorio. • Pruebas de laboratorio modificadas de la enfermedad. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. 	<ul style="list-style-type: none"> • Participación en grupos de apoyo.
Clínic	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación de la evolución y derivación a los especialistas pertinentes. • Realizar modificaciones que incluyan: dietas, fisioterapia, ortopedia, psicología y otros profesionales involucrados en función de las necesidades. 	<ul style="list-style-type: none"> • Asesoramiento genético. • A los padres, en relación con futuros embarazos. • A los hermanos, en caso de presentar síntomas. • No se puede confirmar la presencia genética antes de los 18 años. Algunos centros ofrecen un primer genotipo de forma gratuita. • A los padres de individuos con AF, sobre todo, cuando se trata de hijos con AF. • A los hermanos de individuos con AF en edad reproductiva. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bases genéticas y de salud mental para el diagnóstico. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. • Pruebas de laboratorio para confirmar el diagnóstico de la enfermedad. 	<ul style="list-style-type: none"> • Vídeos en español. • Manual de la vida diaria.
Desafíos	<ul style="list-style-type: none"> • El AF está incluido en la lista de AF con la mayor evidencia a partir de los registros. • Los cambios son lentos en la AF, por lo que es difícil evaluar el progreso de la enfermedad. • El AF puede ser confundido con otras enfermedades. 	<ul style="list-style-type: none"> • Como el AF no se identifica fácilmente con la misma frecuencia, puede ser difícil encontrar a otros pacientes con AF. • Como el AF no se identifica fácilmente con la misma frecuencia, puede ser difícil encontrar a otros pacientes con AF. • Como el AF no se identifica fácilmente con la misma frecuencia, puede ser difícil encontrar a otros pacientes con AF. 	<ul style="list-style-type: none"> • Acceso a tratamientos médicos y a servicios de apoyo. • Acceso a servicios de apoyo para mejorar la calidad de vida. • Acceso a servicios de apoyo para mejorar la calidad de vida. • Acceso a servicios de apoyo para mejorar la calidad de vida. 	<ul style="list-style-type: none"> • Los países deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo abordar el diagnóstico y el tratamiento. • Los países deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo abordar el diagnóstico y el tratamiento. • Los países deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo abordar el diagnóstico y el tratamiento.
Objetivos	<ul style="list-style-type: none"> • Los países deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo abordar el diagnóstico y el tratamiento. • Los países deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo abordar el diagnóstico y el tratamiento. • Los países deben recibir apoyo y asesoramiento sobre cómo abordar el diagnóstico y el tratamiento. 	<ul style="list-style-type: none"> • A los hermanos, tíos y abuelos en relación con la enfermedad. • A los hermanos, tíos y abuelos en relación con la enfermedad. • A los hermanos, tíos y abuelos en relación con la enfermedad. 	<ul style="list-style-type: none"> • Acceso general a la enfermedad en los países que no tienen los recursos para ello. • Acceso general a la enfermedad en los países que no tienen los recursos para ello. • Acceso general a la enfermedad en los países que no tienen los recursos para ello. 	<ul style="list-style-type: none"> • Maximizar el potencial de la primera visita para que sea una visita de alto nivel. • Maximizar el potencial de la primera visita para que sea una visita de alto nivel. • Maximizar el potencial de la primera visita para que sea una visita de alto nivel.



Ce parcours du patient vous a-t-il été utile ?
Aidez-nous à améliorer les soins aux patients et participez à notre petite enquête !



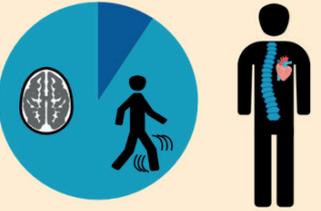
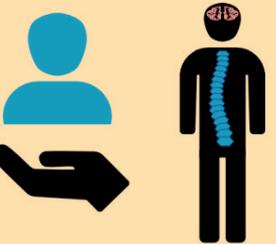
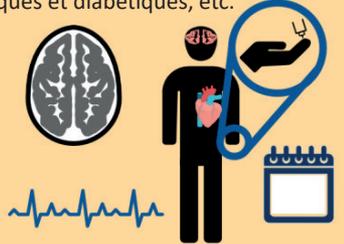
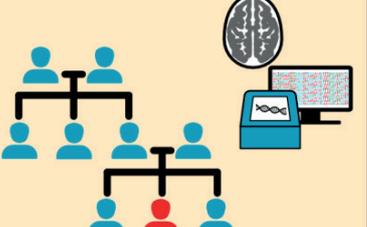
European Reference Network for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

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

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



Friedrich's Ataxia Research Alliance IRELAND

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

AF Ataxie de Friedreich
NGS Séquençage de Nouvelle Génération

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.

Mise à jour en avril 2024



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

 Cofinancé par l'Union européenne