

Τα Ταξίδια των ασθενών είναι συνοπτικά **ενημερωτικά σχεδιαγράμματα** που οπτικοποιούν τις ανάγκες των ασθενών για την αντιμετώπιση της σπάνιας ασθένειάς τους.

Επειδή τα Ταξίδια των ασθενών είναι σχεδιασμένα από την **οπτική γωνία του ασθενούς**, επιτρέπουν στους κλινικούς ιατρούς να διαχειρίζονται **αποτελεσματικά** τις ανάγκες των ασθενών με σπάνιες παθήσεις.

Μπορείτε να βρείτε μια λεπτομερή έκδοση αυτού του ταξιδιού ασθενών στην ιστοσελίδα μας.

PATIENT JOURNEY

Αταξία του Friedrich (FA)

different needs
at different times



| Τα ταξίδια των ασθενών με Αταξία του Friedrich (FA) | | | |
|---|---|---|--|
| ΦΑΣΗ | 1 - Πρώτη επαφή | 2 - Διάγνωση | 3 - Θεραπεία |
| Ανάγκες | Ενημερωτικά υλικά σχετικά με την ασθένεια και πληροφορίες σχετικά με τις δομές υγειονομικής περίθαλψης που είναι διαθέσιμες στην περιοχή τους. Ταξίδια των ασθενών σχετικά με την επικοινωνία με τους κλινικούς ιατρούς, οι οποίοι είναι σε θέση να βοηθήσουν στην αντιμετώπιση της ασθένειάς τους. | Ενημερωτικά υλικά σχετικά με την ασθένεια και πληροφορίες σχετικά με τις δομές υγειονομικής περίθαλψης που είναι διαθέσιμες στην περιοχή τους. Ταξίδια των ασθενών σχετικά με την επικοινωνία με τους κλινικούς ιατρούς, οι οποίοι είναι σε θέση να βοηθήσουν στην αντιμετώπιση της ασθένειάς τους. | Μια ομάδα που να βοηθήσει στην αντιμετώπιση της ασθένειάς τους. Ταξίδια των ασθενών σχετικά με την επικοινωνία με τους κλινικούς ιατρούς, οι οποίοι είναι σε θέση να βοηθήσουν στην αντιμετώπιση της ασθένειάς τους. |
| Κρίσιμα σημεία/εξελίξεις | Ανακάλυψη της ασθένειας και παραπομπή σε κλινικό ιατρό. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. | Ανακάλυψη της ασθένειας και παραπομπή σε κλινικό ιατρό. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. | Ανακάλυψη της ασθένειας και παραπομπή σε κλινικό ιατρό. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. |
| Προβλέψεις | Επιλογή κλινικού ιατρού και επικοινωνία με τον κλινικό ιατρό. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. | Επιλογή κλινικού ιατρού και επικοινωνία με τον κλινικό ιατρό. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. | Επιλογή κλινικού ιατρού και επικοινωνία με τον κλινικό ιατρό. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. Διασφάλιση της επικοινωνίας με τους κλινικούς ιατρούς. |



Σας βοήθησε αυτό το ταξίδι ασθενών;
Βοηθήστε μας να βελτιώσουμε τη φροντίδα των ασθενών και λάβετε μέρος στη σύντομη έρευνά μας!

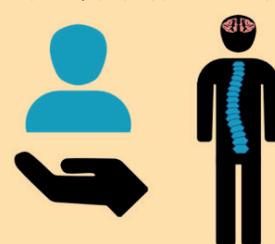
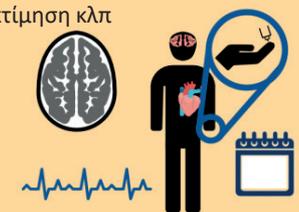


European Reference Network
for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

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)

 **Friedreich's Ataxia Research Alliance IRELAND**

| | Πρώτα συμπτώματα | Διάγνωση | Θεραπεία | Παρακολούθηση |
|-----------------------|--|---|---|--|
| Ασθένεια | <p>91% νευρολογικά συμπτώματα. 9% μη νευρολογικά συμπτώματα: σκολίωση και καρδιακά προβλήματα.</p>  | <p>Διατίθενται γενετικές εξετάσεις, αλλά οι γονιδιακές αλλαγές στην FA δεν αναγνωρίζονται με τη χρήση NGS.</p>  | <p>Μία ειδική για τη νόσο, εγκεκριμένη αγωγή στην Ευρώπη και τις ΗΠΑ. Αρκετές κλινικές δοκιμές σε εξέλιξη.</p>  | <p>Παραπομπή σε κέντρο εμπειρογνομόνων. Διεπιστημονική ομάδα για καρδιακές παθήσεις και διαβήτη.</p>  |
| Κλινική παρακολούθηση | <p>Αξιολόγηση των συμπτωμάτων και παραπομπή στους ανάλογους ειδικούς.</p>  | <p>Γενετική συμβουλευτική σε γονείς σχετικά με μελλοντικές κησείες καθώς και σε αδέρφια άνω των 18.</p>  | <p>Ψυχολογική υποστήριξη, νευρολογική εκτίμηση και αξιολόγηση της σκολίωσης.</p>  | <p>Ετήσια αξιολόγηση κινητικότητας και δυνατότητας να ανταπεξέλθουν στις καθημερινές δραστηριότητες καρδιολογική, διαβητολογική εκτίμηση κλπ</p>  |
| Προκλήσεις | <p>Η πολυπλοκότητα των συμπτωμάτων και η συναφής σύγχυση οδηγούν συχνά σε λανθασμένη διάγνωση.</p>  | <p>Έλεγχος για ενδεχόμενη FA σε όλες τις ηλικιακές ομάδες, καθώς το 1% των ατόμων με FA είναι άνω των 60 ετών.</p>  | <p>Διατήρηση της αυτονομίας και της ικανότητας βάδισης, εξασφάλιση πρόσβασης σε διαθέσιμες.</p>  | <p>Τα παιδιά μπορεί να απομονωθούν. Οι γονείς συχνά δεν είναι σίγουροι για το πώς να χειριστούν το παιδί τους που πάσχει από FA.</p>  |
| Στόχοι | <p>Να λαμβάνετε σοβαρά υπόψη τους ασθενείς με πολυσυμπτωματικά συμπτώματα, π.χ. αδεξιότητα, κόπωση, πόνο στην πλάτη.</p>  | <p>Γενετική συμβουλευτική και γενετικός έλεγχος της ευρύτερης οικογένειας για την αποφυγή εμφάνισης FA σε ξαδέρφια.</p>  | <p>Οι κατευθυντήριες γραμμές φροντίδας να κοινοποιούνται στο άτομο με FA. Παγκόσμια πρόσβαση στη θεραπεία.</p>  | <p>Μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων για μια όσο το δυνατόν πιο φυσιολογική ζωή, π.χ. οδήγηση και εργασία μερικής απασχόλησης.</p>  |

FA
NGS

Αταξία του Friedrich
Αλληλούχηση επόμενης γενιάς

Παρακαλείσθε να λάβετε υπόψη ότι συγκεκριμένοι όροι (π.χ. υπηρεσίες κατ' οίκον φροντίδας, γενικός ιατρός, φυσικοθεραπεία) δεν περιλαμβάνουν τις ίδιες υπηρεσίες σε όλες τις χώρες της ΕΕ και ενδέχεται να διαφέρουν από χώρα σε χώρα. Οι σύλλογοι στήριξης ασθενών μπορούν συχνά να παρέχουν υποστήριξη και πόρους για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Αποποίηση ευθύνης

Το δίκτυο ERN-RND αποποιείται ρητά κάθε εγγύηση εμπορευσιμότητας ή καταλληλότητας για συγκεκριμένη χρήση ή σκοπό. Το δίκτυο ERN-RND δεν αναλαμβάνει καμία ευθύνη για οποιαδήποτε θλάση ή ζημία σε πρόσωπα ή περιουσία που προκύπτει από ή σχετίζεται με οποιαδήποτε χρήση των πληροφοριών αυτών ή για τυχόν λάθη ή παραλείψεις.

Ενημερώθηκε τον Απρίλιο του 2024.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Με τη συγχρηματοδότηση
της Ευρωπαϊκής Ένωσης