

Patient Journeys zijn zogenaamde infographics: overzichten die de behoeften van patiënten bij de zorg voor hun zeldzame ziekte visualiseren.

Omdat Patient Journeys zijn ontworpen vanuit het perspectief van de patiënt, stellen ze klinici in staat om de behoeften van patiënten met een zeldzame ziekte.

Ga naar onze website voor een gedetailleerde versie van deze patient journey.

PATIENT JOURNEY

Ataxie van Friedreich (FA)

different needs
at different times



PATIENT JOURNEY VAN DE ATAXIE VAN FRIEDREICH (FA)			
1. Doelen	2. Doelen	3. Doelen	4. Doelen
Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.
Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.
Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.	Maakt met name in het stadium van de ziekte, afhankelijk van de ernst van de ziekte, duidelijk welke behoeften van patiënten er zijn. Wijzen op de manier waarop deze behoeften kunnen worden opgelost.



Was deze Patient Journey nuttig?
Help ons de patiëntenzorg te verbeteren
en neem deel aan onze korte enquête!



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

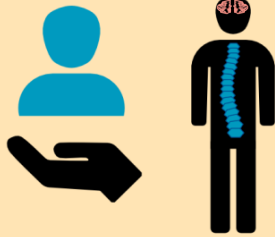
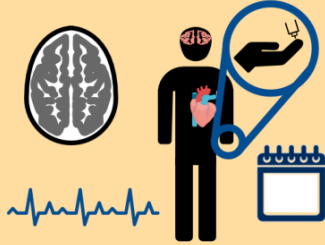
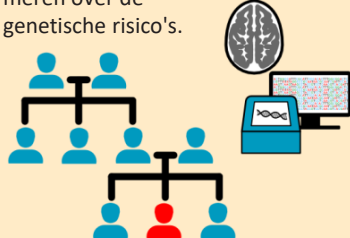
Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu



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



Friedreich's
Ataxia
Research
Alliance
IRELAND

	Eerste symptomen	Diagnose	Behandeling	Monitoring
Ziekte	91% neurologische symptomen. 9% niet-neurologische symptomen: scoliose en hartproblemen. 	Genetische tests zijn beschikbaar, maar veranderingen in FA-gen worden niet herkend met standaard NGS. 	Eén ziektespecifieke therapie in Europa en de VS goedgekeurd, verschillende klinische studies aan de gang. 	Verwijzing naar een expertisecentrum. Multidisciplinair team voor hartaandoeningen en diabetes. 
Klinisch	Beoordeling van de symptomen en doorverwijzing naar relevante specialisten. 	Genetische counseling voor ouders en broers en zussen ouder dan 18 jaar. 	Ondersteuning mentale gezondheid, neurologische en scoliose beoordeling. 	Jaarlijkse beoordeling van de mobiliteit, dagelijks functioneren, hart, diabetesrisico enz. 
Uitdagingen	Verwarring en complexiteit van symptomen leiden vaak tot verkeerde of vertraagde diagnoses. 	Overweeg de diagnose in alle leeftijdsgroepen, omdat 1% van de patiënten ouder dan 60 jaar is bij de eerste verschijnselen. 	Behoud van persoonlijke zelfstandigheid en het vermogen om te lopen, toegang tot beschikbare behandelingen. 	Kinderen kunnen zich afzonderen. Ouders weten vaak niet hoe ze hun kind met FA moeten behandelen. 
Doelen	Neem patiënten met multisysteemklachten serieus, bijv. onhandigheid, vermoeidheid, rugpijn. 	Uitgebreide genetische counseling en testen in de familie, ook bij neven en nichten, om hen te informeren over de genetische risico's. 	Zorgrichtlijnen moeten worden gedeeld met de persoon met FA. Wereldwijde toegang tot therapie. 	De mogelijkheden maximaliseren om een zo normaal mogelijk leven te leiden, bijv. autorijden en parttime werken. 

FA
NGS

Ataxie van Friedreich
Next Generation Sequencing
(het in kaart brengen van het volledige genoom)

Houd er rekening mee dat specifieke termen (bijv. thuiszorg, huisarts, fysiotherapie) niet in alle EU-landen dezelfde diensten omvatten en van land tot land kunnen verschillen. Belangenverenigingen voor patiënten kunnen patiënten en hun familie vaak ondersteuning en hulpmiddelen bieden.

Disclaimer

ERN-RND wijst nadrukkelijk elke garantie van verhandelbaarheid of geschiktheid voor een bepaald gebruik of doel van de hand. ERN-RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor enig letsel of schade aan personen of zaken voortvloeiend uit of verband houdend met enig gebruik van deze informatie of voor eventuele fouten of weglatingen.

Bijsgewerkt op april 2025.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Medegefinancierd door
de Europese Unie