

As Percursos do Doente são **sínteses info-gráficas** que visualizam as necessidades dos doentes no tratamento da sua doença rara.

Uma vez que as Percursos do Doente são concebidas a partir **da perspetiva do doente**, permitem aos médicos responder **eficazmente às necessidades das pessoas** com doenças raras.

Pode encontrar uma versão detalhada deste Percurso do Doente no nosso **sítio Web**.

# PATIENT JOURNEY

## Ataxia de Friedreich (AF)

different needs at different times



FASE	1- Primeiro diagnóstico	2- Diagnóstico	3- Tratamento	4- Monitorização
Contexto	<p>Identificar um sinal ou sintomas, reconhecer a afecção de por via ou a idade, seguir de marcha programada e falta de peso em crescimento.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>As apresentações clínicas são inespecíficas, no início, podendo ser confundidas com outras, não podendo ser confirmadas por exames neurológicos.</p> <p>Atualizar os sintomas e o comportamento para especificar a afecção.</p> <p>Aplicar um diagnóstico genético por microarrays, microarrays, análise genética, análise de sequências de DNA, análise de sequências de RNA, análise de sequências de proteínas e análise de sequências de células.</p> <p>Atualizar o plano para prevenir efeitos da doença neurológica.</p> <p>Ter um plano de acompanhamento de pessoas com AF ou portadoras de AF.</p>	<p>Os exames genéticos para a AF costumam ser realizados entre 10 e 15 anos de idade, quando já é possível reconhecer a doença neurológica.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>	<p>Atualizar o plano para prevenir efeitos da doença neurológica.</p> <p>Ter um plano de acompanhamento de pessoas com AF ou portadoras de AF.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>	<p>Atualizar o plano para prevenir efeitos da doença neurológica.</p> <p>Ter um plano de acompanhamento de pessoas com AF ou portadoras de AF.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>
Definição	<p>Um sinal ou sintoma de falta de peso associado a um sinal de crescimento com falta de peso em crescimento.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>	<p>Como a AF é diagnosticada, pode ser um diagnóstico de exclusão, após a exclusão de outras doenças neurológicas e genéticas.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>	<p>Atualizar o plano para prevenir efeitos da doença neurológica.</p> <p>Ter um plano de acompanhamento de pessoas com AF ou portadoras de AF.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>	<p>Atualizar o plano para prevenir efeitos da doença neurológica.</p> <p>Ter um plano de acompanhamento de pessoas com AF ou portadoras de AF.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p> <p>Alta das pessoas apresentando falta de equilíbrio no andar.</p>



### Este Percurso do Doente foi útil?

Ajude-nos a melhorar os Percursos dos Doentes e participe no nosso pequeno inquérito!



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



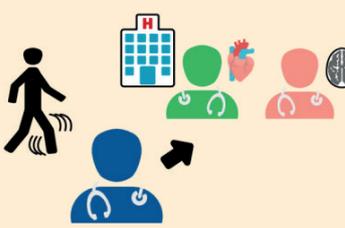
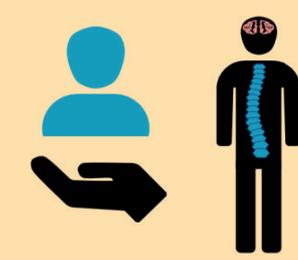
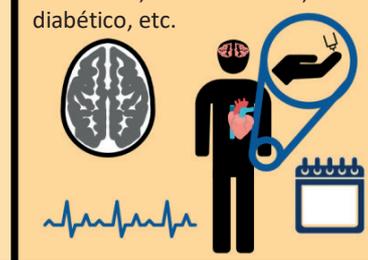
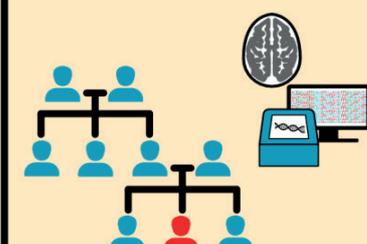
European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)



Friedreich's Ataxia Research Alliance IRELAND

	Primeiros sintomas	Diagnóstico	Tratamento	Monitorização
Doença	<p>91% são sintomas neurológicos. 9% são sintomas não neurológicos: escoliose e problemas cardíacos</p> 	<p>Os testes genéticos estão disponíveis, mas as alterações genéticas na AF não são reconhecidas utilizando as normas de NGS.</p> 	<p>Existe uma terapia específica aprovada na Europa e nos EUA, e estão em curso vários ensaios clínicos.</p> 	<p>Encaminhamento para um centro especializado. Equipa multidisciplinar para doenças cardíacas e diabetes.</p> 
Clínica	<p>Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas competentes.</p> 	<p>Aconselhamento genético para os pais relativamente a futuras gravidezes e irmãos acima dos 18 anos.</p> 	<p>Apoio à saúde mental, avaliação neurológica e de escoliose.</p> 	<p>Avaliação anual da mobilidade, capacidade para realizar atividades diárias, saúde cardíaca, risco diabético, etc.</p> 
Desafios	<p>A confusão e a complexidade dos sintomas conduzem frequentemente a erros de diagnóstico.</p> 	<p>Considerar o diagnóstico em todos os grupos etários, uma vez que 1% das pessoas com AF têm mais de 60 anos de idade.</p> 	<p>Manutenção da autonomia pessoal e da capacidade de andar, acesso aos tratamentos atualmente disponíveis.</p> 	<p>As crianças tendem a isolar-se. Os pais muitas vezes não sabem como tratar o seu filho com AF.</p> 
Objetivos	<p>Levar a sério os doentes com queixas multissistémicas, ou seja, falta de jeito, fadiga, dores nas costas.</p> 	<p>Aconselhamento e testes genéticos para a família alargada para evitar que a AF se estenda aos primos.</p> 	<p>As diretrizes de cuidados estão disponíveis e devem ser partilhadas com a pessoa com AF. Acesso global à terapia.</p> 	<p>Maximizar o potencial para viver uma vida tão normal quanto possível, por exemplo, conduzir e trabalhar em regime de part-time.</p> 

AF NGS Ataxia de Friedreich Sequenciação de Nova Geração (mapeamento de todo o genoma)

Por favor, tenha em atenção que os termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados ao domicílio, médico de clínica geral/ médico de família, fisioterapia) não incluem os mesmos serviços em todos os países da UE e podem diferir de país para país. Os grupos de apoio aos doentes podem fornecer, frequentemente, apoio e recursos aos doentes e às famílias.

**Declaração de exoneração de responsabilidade**  
 A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou de adequação a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer lesões ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação ou por quaisquer erros ou omissões.

Atualizado em abril de 2024.

