FASES	1 - Primeiros sintomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamento	4 - Monitorização
Doença	Dificuldade em andar no escuro, instabilidade ao ficar de pé ou ao andar, seguida de marcha progressiva e falta de jeito nos membros. 91% das pessoas apresentam falta de equilíbrio ou quedas. 9% apresentam sintomas não neurológicos, ou seja, escoliose ou problemas cardíacos, que podem preceder os sintomas neurológicos.	Os testes genéticos para a AF podem ser realizados desde 1996, mas não são detetados pela sequenciação de nova geração (NGS) padrão, pois requerem ferramentas específicas.	• Existe uma terapia específica aprovada para a doença na Europa e nos EUA - omaveloxolona. • Estão em curso vários ensaios clínicos, utilizando diferentes tratamentos modificadores da doença. • A cirurgia à escoliose pode estar indicada em certos casos. • A cardiomiopatia pode ser tratada com medicação.	Encaminhamento para um centro especializado com a participação de equipas multidisciplinares para o acompanhamento da escoliose durante o crescimento e para o acompanhamento ao longo da vida do coração e do risco da diabetes mellitus. A avaliação da diabetes mellitus pode ser feita em cuidados de saúde primários ou em contexto hospitalar.
Clínica	Avaliação dos sintomas e encaminhamento para especialistas adequados. Equipas multidisciplinares compostas por neurologistas, ortopedistas, cardiologistas, psicólogos e outros profissionais de saúde, consoante as necessidades.	• Aconselhamento dos pais relativamente a futuras gravidezes. • Os irmãos, exceto se forem sintomáticos, normalmente não são testados antes dos 18 anos de idade. Alguns centros oferecem o teste genético se o atraso estiver a causar ansiedade. • Aconselhamento para jovens adultos em idade reprodutiva. • Testes genéticos para parceiros de pessoas com AF ou portadoras de AF.	1) Apoio psicológico e de saúde mental para o indivíduo e para todos os membros da família para fazer face a esta condição que altera a vida. Os adolescentes correm um risco acrescido de ideação suicida. 2) Avaliação neurológica anual 3) Avaliação da escoliose e da deformidade do pé para verificar se está indicada a fisioterapia, as talas ou a cirurgia.	Visita anual para avaliar: 1) Mobilidade 2) Actividades da vida diária 3) Problemas cardíacos 4) Estado da diabetes mellitus, caso ainda não tenha sido avaliado nos cuidados de saúde primários. 5) Evolução de quaisquer outros sintomas ou sinais e avaliar se são devidos à FA.
Desafios	1) É fácil confundir a descoordenação da AF com um surto de crescimento na criança ou adolescente. 2) As mudanças são insidiosas na AF e podem não ser evidentes para o indivíduo ou para a sua família numa fase inicial 3) A AF pode apresentar-se de forma atípica. Os fatores acima referidos levam a atrasos frequentes ou a erros de diagnóstico.	Como a AF não é facilmente identificada na nova tecnologia NGS, pode não ser detetada, a menos que um neurologista solicite especificamente o teste. Considere o diagnóstico mesmo em pessoas com mais de 60 anos, uma vez que 1% dos casos surgem nessa faixa etária.	Acesso à omaveloxolona devido ao seu custo elevado Incentivar: • Os adolescentes devem manter a autonomia e utilizar um andarilho posterior para tentar prolongar a sua capacidade de marcha. • A participação em actividades sociais com os seus pares • Os pais a recorrerem a ajuda externa, se disponível, o que lhes proporciona uma	A criança/adolescente pode não ser capaz de competir com os seus pares e pode fechar-se em si mesma. Os pais ficam muitas vezes traumatizados e sem saber como tratar o indivíduo com AF. Os pais devem ser apoiados e aconselhados sobre a forma de comunicar o diagnóstico à criança afetada.

			pequena pausa e alarga as possibilidades sociais do indivíduo com AF	
Objetivos	As queixas multissistémicas (especialmente em crianças e adolescentes) devem ser levadas a sério, ou seja, falta de equilíbrio, fadiga (problemas cardíacos), dores nas costas (escoliose), irritabilidade e ansiedade. Obter uma segunda opinião nos casos de queixas multissistémicas e vagas, especialmente se os pais estiverem muito preocupados.	Aos irmãos, tias/tios e avós assintomáticos da pessoa com ataxia devem ser oferecidos aconselhamento e testes (incluindo primos), de modo a informar sobre o risco genético.	• Acesso gratuito mundial à omaveloxolona para todos dos que têm AF. • Os neurologistas partilham as diretrizes de cuidados atualizadas (2022) para a AF com aqueles que têm a condição, permitindo que o indivíduo as leve para outras consultas médicas e para o Serviço de Urgência, caso surja necessidade.	Maximizar o potencial da pessoa para viver uma vida tão normal quanto possível. A este respeito, é muito importante aprender a conduzir e trabalhar em regime de part-time.

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 maio de 2025

Cofinanciado pela União Europeia

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