

|           | BETEGÚT FRIEDREICH ATAXIA (FA)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-----------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| FÁZISOK   | 1 - Első tünetek                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 2 - Diagnózis                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 3 - Kezelés                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 4 - Ellenőrzés                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Betegség  | <p>Nehézségek a sötétben járásban, bizonytalanság az állásban vagy a járásban, majd fokozatos járászavar és a végtagok ügyetlensége.</p> <p>Az emberek 91%-a rossz egyensúlyérzéssel vagy eleséssel küzd.</p> <p>9%-uknál nem neurológiai tünetek, pl. gerincferdülés (skoliózis) vagy szívproblémák jelentkeznek, amelyek megelőzhetik a neurológiai tüneteket.</p>                     | <p>Az FA genetikai vizsgálata 1996 óta elvégezhető, de a standard újgenerációs szekvenálás (NGS) nem képes detektálni, ezért speciális eljárást igényel.</p>                                                                                                                                                                                                                    | <ul style="list-style-type: none"><li>Európában és az USA-ban egy engedélyezett betegségspecifikus terápia van - omaveloxolon</li><li>Számos klinikai vizsgálat van folyamatban különböző betegségmódosító kezeléssel</li><li>Skoliózis műtét bizonyos esetekben indokolt lehet</li><li>A kardiomiopátia gyógyszeresen kezelhető</li></ul>                                                                                                                                                          | <p>Szakértői központba irányítás multidiszciplináris csoportok bevonásával a skoliózis testnövekedés alatti megfigyelése, valamint a szív- és cukorbetegség kockázatának egész életen át tartó ellenőrzése céljából.</p> <p>A cukorbetegség felmérése elvégezhető háziorvosi rendelőben vagy kórházi körülmények között is.</p>                                                              |
| Klinika   | <p>A tünetek értékelése és a megfelelő szakemberekhez való irányítás.</p> <p>Multidiszciplináris csapatok, amelyekben szükség szerint neurológus, ortopédus, kardiológus, pszichológus és más egészségügyi szakemberek is részt vesznek.</p>                                                                                                                                             | <p>Tanácsadás:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>Szülők a jövőbeli terhesekkel kapcsolatban</li><li>A testvéreket, hacsak nem tünetmentesek, általában nem vizsgálják 18 éves koruk előtt. Egyes központok genetikai vizsgálatot kínálnak, ha a késedelem szorongást okoz</li><li>FA-vel élők partnerei</li><li>FA hordozók</li><li>Reprodukciós korú rokonok</li></ul> | <p>1) Pszichológiai és mentálhigiénés támogatás az egyén és a családtagok számára ebben az életet megváltoztató állapotban. A serdülőknél fokozottan fennáll az öngyilkossági gondolatok kockázata.</p> <p>2) Éves neurológiai értékelés</p> <p>3) Skoliózis és lábdeformitás vizsgálata annak megállapítására, hogy fizioterápia, sín vagy műtét szükséges-e.</p>                                                                                                                                  | <p>Évente kontroll az alábbiak értékeléséhez:</p> <p>1) Mobilitás</p> <p>2) A mindennapi életvitelhez szükséges tevékenységek</p> <p>3) Szívproblémák</p> <p>4) Diabetes mellitus státusz, ha még nem történt az alapellátásban</p> <p>5) Bármilyen más tünet vagy eltérés kialakulása esetén annak értékelése, hogy ezek az FA-nak tudhatók-e be</p>                                        |
| Kihívások | <p>1) Könnyű összekeverni az FA-ra jellemző ügyetlenséget a gyermek- vagy serdülőkori növekedési rohammal</p> <p>2) A változások alattomosak az FA-ban, és előfordulhat, hogy az egyén vagy a családja nem veszi észre őket a korai szakaszban</p> <p>3) Az FA atípusosan is jelentkezhet</p> <p>A fenti tényezők téves diagnózishoz vagy az FA diagnózisának késedelméhez vezetnek.</p> | <p>Mivel az új génszekvenálási (NGS) technológiával nem könnyű azonosítani az FA-t, előfordulhat, hogy nem veszik észre, hacsak a neurológus nem kéri kifejezetten a vizsgálatot.</p> <p>Vegyük fontolóra a diagnózist még a 60 év felettiéknél is, mivel a megjelenések 1%-a 60 év felettiéknél fordul elő.</p>                                                                | <p>Az omaveloxolonhoz való hozzáférés annak magas ára miatt.</p> <p>Bátorítani:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>a serdülőket az autonómia megőrzésében és a hátsó támaszos járókeret használatában, hogy megpróbálják meghosszabbítani a járóképességüket</li><li>a társas tevékenységekben való részvételt</li><li>a szülőket, hogy ha van elérhető külső segítség, akkor azt vegyék igénybe, ami rövid szünetet biztosít számukra, és bővíti az FA-s személy társadalmi körét</li></ul> | <p>A szülőket támogatni kell, és tanácsot kell adni nekik, hogyan közeljék a diagnózist az érintett gyermekükkel.</p> <p>Előfordulhat, hogy a gyermek/serdülő fizikailag nem képes felvenni a versenyt társaival, és visszahúzódó lesz.</p> <p>Ennek eredményeképpen a szülők gyakran traumatizálódnak, és nem tudják, hogyan kezeljék és milyen tanácsokkal lássák el az FA-s személyt.</p> |
| Célok     | <p>A több szervrendszerre kiterjedő panaszokat (különösen gyermekek és serdülők esetében) komolyan kell venni, pl. egyensúlyzavar,</p>                                                                                                                                                                                                                                                   | <p>Az ataxiás személy tünetmentes testvéreinek, nagynénjeinek/nagybátyjainak és nagyszüleinek (ill unokatestvéreinek)</p>                                                                                                                                                                                                                                                       | <ul style="list-style-type: none"><li>Világszerte ingyenes hozzáférés az omaveloxolonhoz mindazok számára, akiknek FA-jük van</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | <p>Maximalizálni a személy lehetőségeit abban, hogy a lehető legnormálisabb életet élhesse. Ebben a tekintetben</p>                                                                                                                                                                                                                                                                          |

|  |                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                    |
|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|
|  | <p>fáradtság, szívproblémák, hátfájás (skoliózis) és szorongás.</p> <p>A fenti, több szervrendszert érintő, bizonytalan panaszokkal rendelkezőknél kérjen másodvéleményt, különösen, ha a szülők nagyon aggódnak.</p> | <p>genetikai tanácsadást és vizsgálatot kell felajánlani, hogy tájékozódjanak a genetikai kockázatról.</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>A neurológusok megosztják a frissített (2022-es) FA-ellátási irányelveket azokkal, akiknek FA-juk van, ami lehetővé tenné az egyén számára, hogy szükség esetén magával vigye őket más egészségügyi ellátási eseményekre, ill. baleseti és sürgősségi ellátásra.</li> </ul> | <p>nagyon fontos az életvezetés megtanulása és a részmunkaidős foglalkoztatás.</p> |
|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|

Felhívjuk figyelmét, hogy az egyes kifejezések (pl. otthoni ápolási szolgáltatások, háziorvos, fizioterápia) nem minden uniós országban foglalják magukban ugyanazokat a szolgáltatásokat, és országonként eltérők lehetnek. A betegek érdekvédelmi csoportjai gyakran nyújthatnak támogatást és forrásokat a betegek és a családok számára.

**Felelősségvállalási nyilatkozat**

Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

Frissítve: 2025 májusában



**Az Európai Unió  
társfinanszírozásával**



**European  
Reference  
Network**  
for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)