

Πρώτα συμπτώματα

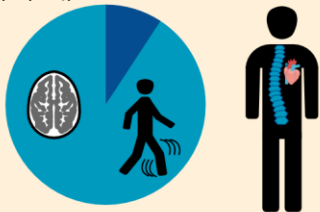
Διάγνωση

Θεραπεία

Παρακολούθηση

Ασθενεία

91% νευρολογικά συμπτώματα.
9% μη νευρολογικά συμπτώματα: σκολίωση και καρδιακά προβλήματα.



Διατίθενται γενετικές εξετάσεις, αλλά οι γονιδιακές αλλαγές στην FA δεν αναγνωρίζονται με τη χρήση NGS.



Μία ειδική για τη νόσο, εγκεκριμένη αγωγή στην Ευρώπη και τις ΗΠΑ. Αρκετές κλινικές δοκιμές σε εξέλιξη.

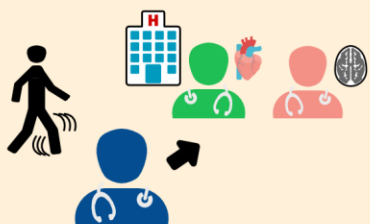


Παραπομπή σε κέντρο εμπειρογνομόνων. Διεπιστημονική ομάδα για καρδιακές παθήσεις και διαβήτη.



Κλινική παρακολούθηση

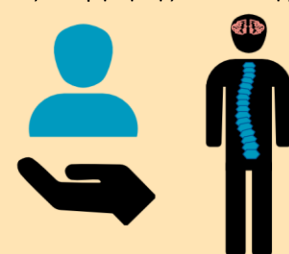
Αξιολόγηση των συμπτωμάτων και παραπομπή στους ανάλογους ειδικούς.



Γενετική συμβουλευτική σε γονείς σχετικά με μελλοντικές κυήσεις καθώς και σε αδέρφια άνω των 18.



Ψυχολογική υποστήριξη, νευρολογική εκτίμηση και αξιολόγηση της σκολίωσης.



Ετήσια αξιολόγηση κινητικότητας και δυνατότητας να ανταπεξέλθουν στις καθημερινές δραστηριότητες καρδιολογική, διαβητολογική εκτίμηση κλπ



Προκλήσεις

Η πολυπλοκότητα των συμπτωμάτων και η συναφής σύγχυση οδηγούν συχνά σε λανθασμένη διάγνωση.



Έλεγχος για ενδεχόμενη FA σε όλες τις ηλικιακές ομάδες, καθώς το 1 % των ατόμων με FA είναι άνω των 60 ετών.



Διατήρηση της αυτονομίας και της ικανότητας βάδισης, εξασφάλιση πρόσβασης σε διαθέσιμες θεραπείες.



Τα παιδιά μπορεί να απομονωθούν. Οι γονείς συχνά δεν είναι σίγουροι για το πώς να χειριστούν το παιδί τους που πάσχει από FA.



Στόχοι

Να λαμβάνετε σοβαρά υπόψη τους ασθενείς με πολυσυστηματικά συμπτώματα, π.χ. αδεξιότητα, κόπωση, πόνο στην πλάτη.



Γενετική συμβουλευτική και γενετικός έλεγχος της ευρύτερης οικογένειας και των ξαδελφιών για την εκτίμηση του γενετικού κινδύνου.



Οι κατευθυντήριες γραμμές φροντίδας να κοινοποιούνται στο άτομο με FA. Παγκόσμια πρόσβαση στη θεραπεία.



Μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων για μια όσο το δυνατόν πιο φυσιολογική ζωή, π.χ. οδήγηση και εργασία μερικής απασχόλησης.



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 βλάβη 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 2025.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Με τη συγχρηματοδότηση
της Ευρωπαϊκής Ένωσης