

	Το ταξίδι των ασθενών με Αταξία του Friedreich (FA)			
ΦΑΣΕΙΣ	1 – Πρώτα συμπτώματα	2 - Διάγνωση	3 - Θεραπεία	4 - Παρακολούθηση
Ασθένεια	Δυσκολία στη βάδιση στο σκοτάδι, αστάθεια στην ορθοστασία ή τη βάδιση, ακολουθούμενη από προοδευτική αδεξιότητα στη βάδιση και στα άκρα. Το 91% των ατόμων παρουσιάζει ως πρώτο σύμπτωμα, κακή ισορροπία ή πτώσεις. Το 9% παρουσιάζει μη νευρολογικά συμπτώματα, π.χ. σκολίωση ή καρδιακά προβλήματα, τα οποία μπορεί να προηγούνται των νευρολογικών συμπτωμάτων.	Ο γενετικός έλεγχος για την FA είναι διαθέσιμος από το 1996, ωστόσο δεν είναι εφικτός μέσω συμβατικής αλληλούχησης επόμενης γενιάς (NGS) και απαιτεί ειδικές τεχνικές για την πραγματοποίησή του.	- Μια ειδική για τη νόσο θεραπεία εγκεκριμένη στην Ευρώπη και τις ΗΠΑ - η ομαβελοξολόνη - Αρκετές κλινικές δοκιμές εν εξελίξει που μελετούν διαφορετικές νοσοτροποποιητικές αγωγές - Η χειρουργική επέμβαση για τη σκολίωση μπορεί να ενδείκνυται σε συγκεκριμένες περιπτώσεις - Η μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να αντιμετωπιστεί με φαρμακευτική αγωγή	Παραπομπή σε κέντρο εμπειρογνωμοσύνης και συμμετοχή διεπιστημονικών ομάδων στην παρακολούθηση της σκολίωσης κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης και στη δια βίου παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας και του κινδύνου εμφάνισης σακχαρώδη διαβήτη. Η αξιολόγηση για το σακχαρώδη διαβήτη μπορεί να γίνει είτε σε εξωτερική βάση από κατάλληλους ειδικούς είτε στα εξωτερικά ιατρεία νοσοκομείου.
Κλινική παρακολούθηση	Αξιολόγηση των συμπτωμάτων και παραπομπή σε ανάλογους ειδικούς. Διεπιστημονικές ομάδες που περιλαμβάνουν νευρολόγο, ορθοπεδικό, καρδιολόγο, ψυχολόγο και άλλους επαγγελματίες υγείας ανάλογα με τις ανάγκες.	Συμβουλευτική σε: - γονείς σχετικά με μελλοντικές κυήσεις - αδέλφια, τα οποία συνήθως δεν εξετάζονται πριν από την ηλικία των 18 ετών, εκτός εάν παρουσιάζουν συμπτώματα. Ορισμένα κέντρα προσφέρουν τη γενετική εξέταση σε περιπτώσεις που η αναμονή του γενετικού ελέγχου προκαλεί άγχος - συντρόφους των ατόμων με FA - φορείς της FA - συγγενείς αναπαραγωγικής ηλικίας	1) Ψυχολογική υποστήριξη του ατόμου και όλων των μελών της οικογένειάς του για αυτή την ανατρεπτική κατάσταση για τη ζωή του. Οι έφηβοι διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο αυτοκτονικού ιδεασμού. 2) Ετήσια νευρολογική εκτίμηση 3) Αξιολόγηση της σκολίωσης και της παραμόρφωσης των ποδιών, για να κριθεί εάν ενδείκνυται φυσικοθεραπεία, νάρθηκες ή χειρουργική επέμβαση.	Ετήσια επίσκεψη για αξιολόγηση των παρακάτω: 1) Κινητικότητα 2) Δραστηριότητες καθημερινής διαβίωσης 3) Καρδιακά προβλήματα 4) Σακχαρώδης διαβήτης, αν δεν αντιμετωπίζεται από 5) Εμφάνιση οποιουδήποτε άλλου συμπτώματος ή σημείου, και αξιολόγηση για το εάν οφείλεται στην FA
Προκλήσεις	1) Συχνά μπορεί να συγχέεται η αδεξιότητα που οφείλεται στην Αταξία του Friedreich (FA) με αυτή που συσχετίζεται με άλματα ανάπτυξης σε παιδιά και εφήβους 2) Οι αλλαγές που συμβαίνουν στην FA είναι βραδέως εξελισσόμενες και μπορεί να μην είναι εμφανείς 3) Η FA παρουσιάζεται με άτυπες εκδηλώσεις Οι παραπάνω παράγοντες οδηγούν συχνά σε καθυστερημένη ή λανθασμένη διάγνωση.	Καθώς η FA δεν εντοπίζεται εύκολα με τις συμβατικές τεχνικές αλληλούχησης επόμενης γενιάς (NGS), μπορεί να μην εντοπιστεί καθόλου το γενετικό πρόβλημα, εκτός εάν ο νευρολόγος ζητήσει συγκεκριμένα τις ενδεδειγμένες ειδικές τεχνικές γενετικού ελέγχου. Σκεφτείτε τη διάγνωση ακόμη και σε ασθενείς άνω των 60 ετών, καθώς στο 1% των πασχόντων η νόσος εμφανίζεται μετά τα 60 έτη.	Η πρόσβαση των ασθενών στην ομαβελοξολόνη αποτελεί πρόκληση λόγω του υψηλού κόστους της Ενθαρρύνεται: - η διατήρηση της αυτονομίας των εφήβων και η χρήση οπίσθιου περιπατητήρα ώστε να προσπαθήσουν να παρατείνουν την ικανότητά τους να περπατούν - η συμμετοχή σε κοινωνικές δραστηριότητες με συνομηλίκους - οι γονείς να κάνουν χρήση εξωτερικής βοήθειας, εάν είναι διαθέσιμη, η οποία επιτρέπει ένα σύντομο διάλειμμα για τον φροντιστή, ενώ διευρύνει και τις κοινωνικές δεξιότητες του ατόμου με FA	Οι γονείς θα πρέπει να υποστηρίζονται και να ενημερώνονται για το πώς να επικοινωνούν τη διάγνωση στο πάσχον παιδί τους. Το παιδί/έφηβος μπορεί να μην είναι σε θέση να ανταγωνιστεί σε σωματικές δεξιότητες τους συνομηλίκους του και να αποτραβηχτεί στον εαυτό του. Οι γονείς είναι συχνά ψυχικά τραυματισμένοι και δεν είναι σίγουροι πώς να αντιμετωπίσουν/συμβουλέψουν το άτομο με FA

Στόχοι	Τα συμπτώματα από πολλαπλά συστήματα (ιδίως σε παιδιά και εφήβους) πρέπει να λαμβάνονται σοβαρά υπόψη, π.χ. κακή ισορροπία, κόπωση, καρδιακά προβλήματα, πόνος στην πλάτη (σκολίωση) και άγχος. Ζητήστε μια δεύτερη γνώμη για όσους έχουν τα παραπάνω πολυσυστηματικά και αόριστα συμπτώματα, ειδικά αν οι γονείς ανησυχούν πολύ.	Στα ασυμπτωματικά αδέρφια, θείους/θείες, ξαδέλφια και παππούδες του ατόμου με FA θα πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική καθώς και γενετικός έλεγχος προκειμένου να ενημερωθούν για το γενετικό κίνδυνο.	- Παγκόσμια ελεύθερη πρόσβαση στην ομαβελοξολόνη για όλους τους πάσχοντες από FA - Οι νευρολόγοι να κοινοποιούν στους ασθενείς τις αναθεωρημένες (2022) κατευθυντήριες γραμμές φροντίδας, ώστε να τις φέρουν σε ιατρικά ραντεβού καθώς και στο Τμήμα Επειγόντων Περιστατικών, σε περίπτωση επείγοντος ιατρικού περιστατικού.	Μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων του ατόμου να ζήσει μια όσο το δυνατόν πιο φυσιολογική ζωή. Από αυτή την άποψη, η εκμάθηση οδήγησης και η εργασία μερικής απασχόλησης είναι πολύ σημαντικές.
--------	---	---	---	---

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.

