

Atassia di Friedreich (Friedreich's Ataxia, FA)

L'atassia di Friedreich è una malattia genetica progressiva multisistemica che provoca atassia, neuropatia, spasticità, cardiomiopatia, aritmia cardiaca, scoliosi, stanchezza, diabete, perdita della vista e dell'udito e altri sintomi. La gravità e la progressione dei sintomi variano da soggetto a soggetto. Nella maggioranza dei casi, l'atassia progressiva si traduce nella perdita continua di mobilità e indipendenza. I pazienti con FA possono presentarsi al pronto soccorso per diversi motivi, ad esempio per dolore al petto, aritmia cardiaca, ipotensione, infezione (ad es., infezioni virali o delle vie urinarie), cadute recenti, dolore o per un'emergenza legata al diabete.

Informazioni di emergenza per i pazienti con atassia di Friedreich

Nome del/la paziente: _____

Contatto di emergenza: _____

Numero di telefono: _____

Cardiologo: _____

Numero di telefono: _____

Neurologo: _____

Numero di telefono: _____

Medico di base: _____

Numero di telefono: _____

Cardiopatía

- ECG anormali (inversione dell'onda T) e valori alti di troponina sono comuni nei pazienti con FA al basale e di solito non indicano la presenza di una sindrome coronarica acuta. Per determinare il basale, chiedere al/la paziente di fornire una copia dell'ultimo ECG effettuato e dei valori di troponina più recenti.
- La coronaropatia non è più comune nei pazienti con FA. La cardiomiopatia è comune e può evolvere in scompenso cardiaco.
- Le aritmie osservate nella FA includono SVT, fibrillazione atriale e flutter atriale.
- Queste aritmie vanno affrontate con un trattamento standard.

Liquidi, chirurgia e anestesia

- In un contesto di emergenza, non va evitata la somministrazione di liquidi se indicata per favorire la regolarità della pressione sanguigna, tuttavia andrà attentamente monitorato l'equilibrio idrico.
- I pazienti con FA sono più esposti al rischio di instabilità cardiovascolare e complicazioni durante un intervento chirurgico importante. È necessario un monitoraggio accurato della funzionalità cardiaca e dei liquidi.
- Il cuore potrebbe non tollerare trasferimenti di fluidi durante l'intervento, anestesie prolungate o cali della pressione. Si consiglia un approccio multidisciplinare in ambito chirurgico.
- Nel caso dei pazienti con FA è possibile ricorrere a un'ampia scelta di opzioni per l'anestesia, tra cui l'anestesia spinale o subaracnoidea oppure la somministrazione di anestetici per via endovenosa.

Informazioni mediche importanti

Questo opuscolo riassume informazioni tratte dalle Linee guida per la gestione clinica della FA. Per accedere alle linee guida complete, scansionare il QR code



o visitare il sito
frdaguidelines.org.

Atassia di Friedreich (Friedreich's Ataxia, FA)

- L'atassia di Friedreich è una malattia genetica progressiva multisistemica che provoca atassia, neuropatia, spasticità, cardiomiopatia, aritmia cardiaca, scoliosi, stanchezza, diabete, perdita della vista e dell'udito e altri sintomi. La gravità e la progressione dei sintomi variano da soggetto a soggetto. Nella maggioranza dei casi, l'atassia progressiva si traduce nella perdita continua di mobilità e indipendenza.
- I pazienti con FA possono presentarsi al pronto soccorso per diversi motivi, ad esempio per dolore al petto, aritmia cardiaca, ipotensione, infezione (ad es., infezioni virali o delle vie urinarie), cadute recenti, dolore o per un'emergenza legata al diabete.

Cardiopatologia

- ECG anomali (inversione dell'onda T) e valori alti di troponina sono comuni nei pazienti con FA al basale e di solito non indicano la presenza di una sindrome coronarica acuta.
 - Per determinare il basale, chiedere al/la paziente di fornire una copia dell'ultimo ECG effettuato e dei valori di troponina più recenti.
 - La coronaropatia non è più comune nei pazienti con FA.
- La cardiomiopatia è comune e può evolvere in scompenso cardiaco.
- Le aritmie osservate nella FA includono SVT, fibrillazione atriale e flutter atriale.
 - Queste aritmie vanno affrontate con un trattamento standard.

Liquidi, chirurgia e anestesia

- In un contesto di emergenza, non va evitata la somministrazione di liquidi se indicata per favorire la regolarità della pressione sanguigna, tuttavia andrà attentamente monitorato l'equilibrio idrico.
- I pazienti con FA sono più esposti al rischio di instabilità cardiovascolare e complicazioni durante un intervento chirurgico importante.
 - È necessario un monitoraggio accurato della funzionalità cardiaca e dei liquidi.
 - Il cuore potrebbe non tollerare trasferimenti di fluidi durante l'intervento, anestesi prolungate o cali della pressione.
 - Si consiglia un approccio multidisciplinare in ambito chirurgico.
- Nel caso dei pazienti con FA è possibile ricorrere a un'ampia scelta di opzioni per l'anestesia, tra cui l'anestesia spinale o subaracnoidea oppure la somministrazione di anestetici per via endovenosa.

Linee guida per la gestione clinica della FA

Questo opuscolo riassume informazioni tratte dalle Linee guida per la gestione clinica della FA. Per accedere alle linee guida complete, scansionare il QR code o visitare il sito frdaguidelines.org.

