

FASES	Eerste symptomen	Diagnose		Behandeling	Monitoring
<b>Ziekte</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>De eerste symptomen zijn niet erg specifiek. Ze kunnen bestaan uit problemen met lopen of rennen, stijve beenspieren of moeilijkheden met het controleren van beenbewegingen.</li> <li>De symptomen kunnen op elke leeftijd beginnen, maar meestal beginnen ze in de kindertijd of bij volwassenen tussen 30 en 50 jaar.</li> </ul>	<p><b>HSP diagnose</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>HSP is een paraplu-terminus voor veel verschillende typen van de ziekte. Er zijn meer dan 90 typen geïdentificeerd en dit aantal neemt elk jaar toe. Verschillende typen HSP hebben verschillende overervingspatronen, leeftijden van ontstaan, symptomen en snelheid van progressie.</li> <li>Verkeerde diagnoses komen vaak voor. HSP wordt soms ten onrechte gediagnosticeerd als cerebrale parese, multipale sclerose, ataxie, artritis, spierdystrofie, andere vormen van een motorneuronziekte en vele andere aandoeningen.</li> </ul>	<p><b>Niet-motorische symptomen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Andere symptomen zijn vaak: urine- of darmproblemen, pijn, depressie, vermoeidheid, spasmen en huidproblemen.</li> <li>Symptomen bij minder vaak voorkomende vormen van HSP kunnen zijn: leerproblemen, spraak-/gehoor-/zichtproblemen, dementie, ataxie en betrokkenheid van de armen.</li> <li>Andere factoren kunnen belangrijk zijn (depressie, isolatie, eenzaamheid enz.) maar worden vaak niet besproken bij de diagnose of latere doktersafspraken.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>De symptomen ontwikkelen zich gewoonlijk langzaam over een aantal jaren en er kunnen zich in de loop van de tijd nieuwe symptomen ontwikkelen. De dagelijkse variatie in de ernst van de symptomen kan groter zijn dan de jaarlijkse progressie van HSP.</li> <li>Fysiotherapie en/of rekoefeningen zijn belangrijk. Afhankelijk van de symptomen zijn er behandelingen voor spasticiteit, pijn, blaas/darmproblemen en depressie. Mensen met HSP kunnen mobiliteitshulpmiddelen nodig hebben die in de loop der tijd veranderen.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Grote levensveranderingen op het werk of thuis kunnen nodig zijn als gevolg van HSP.</li> <li>Thuis kunnen mensen met HSP behoefte hebben aan oprijplaten of leuningen. Als mensen een rolstoel nodig hebben, kan het nodig zijn om hun badkamer aan te passen tot een natte cel. Ze kunnen ook hulpmiddelen nodig hebben om de trap op en af te gaan, om van stoel te wisselen of om in en uit bed te stappen. Ook kunnen aanpassingen in de keuken nodig zijn.</li> <li>Op het werk zijn mensen misschien niet in staat hun werk te blijven doen naarmate hun HSP vordert. Ze kunnen aanpassingen nodig hebben om door te kunnen gaan. Uiteindelijk moeten ze misschien van functie of carrière veranderen om hun inkomen te behouden.</li> </ul>
<b>Klinische zorg</b>	<p><b>Reeks van (onduidelijke) symptomen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Op de polikliniek worden vaak symptomen gezien bij mensen die in het begin van hun HSP staan, zoals lopen, struikelen en/of evenwichtsproblemen. Mensen met HSP kunnen vermoeidheid, pijn, blaasproblemen of een verminderde stemming hebben en zich niet realiseren dat dit HSP-symptomen kunnen zijn.</li> <li>Aanvullend onderzoek is nodig om de diagnose te bevestigen. Het Europees Referentienetwerk (ERN-RND) heeft een diagnostisch stroomschema voor HSP opgesteld. <a href="https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf">https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf</a></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Een klinische diagnose van HSP kan worden gesteld nadat een reeks andere aandoeningen is uitgesloten, aan de hand van een reeks onderzoeken zoals MRI-scans van hersenen en wervelkolom.</li> <li>Genetisch onderzoek voor HSP is beschikbaar, maar de resultaten geven niet altijd zekerheid. Hoewel betrouwbare genetische tests beschikbaar is zijn voor meeste vormen van HSP, zijn de belangrijkste problemen rond de testresultaten dat: <ul style="list-style-type: none"> <li>er is misschien geen genetische test is voor dat type HSP</li> <li>Er zijn wellicht geen bewijs is dat een gevonden erfelijke verandering verband houdt met HSP</li> <li>Er geen genetische afwijking gevonden wordt (dit is bij 30-40% het geval)</li> </ul> Als de genetische diagnose is gesteld, is het proces eenvoudig. Familieleden moeten erfelijkheidsadvies krijgen. Voorspellende tests kunnen worden aangeboden.</li> <li>Er kan een klinische en/of genetische overlap zijn met andere aandoeningen.</li> </ul>		<p><b>Gepersonaliseerde behandeling van motorische en niet-motorische symptomen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Verwijzing van mensen met HSP naar verschillende expertisecentra afhankelijk van hun behoeften en symptomen.</li> <li>Het plan zal na verloop van tijd moeten worden aangepast naarmate de aandoening vordert en de symptomen veranderen.</li> <li>Het behoefte aan medisch specialistische consultatie en hulp zal afhangen van de specifieke motorische en niet-motorische symptomen, en kan het volgende omvatten: ondersteunende hulpmiddelen voor het lopen; orthopedisch onderzoek naar secundaire misvormingen van de wervelkolom en de voeten.</li> <li>Mensen met HSP hebben waarschijnlijk advies nodig over pijnbeheersing, omgaan met vermoeidheid, verbetering van welzijn en omgaan met incontinentie/darmproblemen.</li> </ul>	<p><b>Persoonlijke follow-up</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Hoewel er enkele algemene patronen bestaan voor specifieke vormen van HSP of voor specifieke leeftijdsgroepen, is de voorspelling van het verloop van HSP voor een individu moeilijk. Het is een moeilijk om vragen te kunnen beantwoorden als "wanneer heb ik een rolstoel nodig?".</li> <li>Regelmatige follow-up is nuttig en de zorgplannen moeten op maat worden aangepast, vooral wanneer de symptomen in de loop van de tijd veranderen.</li> <li>De plannen zullen steun en instemming nodig hebben van de persoon met HSP, en deze moet kunnen begrijpen hoe beslissingen over symptoombehandeling en zorg hem/haar in de toekomst kunnen helpen.</li> </ul>
<b>Uitdagingen</b>	<p><b>Vroege en betrouwbare diagnose</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>De kennis over HSP is bij veel hulpverleners gering, en om een definitieve diagnose te krijgen moet men soms bij verschillende specialisten zijn. De onzekerheid over de diagnose kan het welzijn beïnvloeden.</li> </ul>	<p><b>Artsen die aspecten buiten hun expertise beschouwen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>De zekerheid van de diagnose moet worden verbeterd om de diagnosetijd te verbeteren en verkeerde diagnoses te verminderen.</li> <li>Na de diagnose moeten deskundigen zich bewust zijn van alle aspecten van HSP - zowel wat betreft de mobiliteit als andere problemen met gevolgen voor het welzijn.</li> <li>Verwijzing naar verschillende expertisecentra naar gelang van de behoeften en symptomen moet routinematig gebeuren, zodat mensen met HSP gecoördineerde zorg kunnen krijgen.</li> <li>De noodzaak van een multidisciplinair team hangt af van welke symptomen zich in de loop van de tijd voordoen. Specialisten op het moment van diagnose zijn waarschijnlijk: neuroloog, klinisch-geneticus, radioloog. Na de diagnose kunnen mensen voor mobiliteitsproblemen behoefte hebben aan: fysiotherapeut, orthopedisch schoenmaker, revalidatiearts, mobiliteitshulpmiddelen, specialisten op het gebied van val- en evenwichtsproblemen.</li> <li>Artsen moeten in staat zijn om mensen met HSP te helpen de informatie van specialisten te begrijpen, en interpreteren wat het voor hen betekent.</li> </ul>		<p>Er is geen genezing mogelijk voor HSP, alle behandeling is symptomatisch. Het huidige wetenschappelijk onderzoek naar HSP betreft het zoeken naar biomarkers, het werken met cellulaire en diermodellen voor HSP, het identificeren van potentiële medicatie voor behandeling, en vergroten van de kennis over HSP.</p> <p>Er is behoefte aan meer aanvullende wetenschappelijk onderzoek en klinische trials.</p>	<p><b>Persoonlijke follow-up</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Sommige mensen met HSP willen plannen maken voor hun toekomst, maar anderen niet. Er is behoefte aan persoonlijke ondersteuning op basis van de behoeften en wensen van mensen.</li> <li>Degenen die geen plannen willen maken, kunnen baat hebben bij een therapeut om hen te helpen bij de aanvaarding van hun HSP - zij kunnen worden beïnvloed door verdriet om het verlies van hun vroegere zelf of woede over wat zij voelen dat zij in de toekomst niet kunnen doen.</li> <li>Mensen met HSP die een gezin willen stichten, hebben er waarschijnlijk baat bij om een geneticus te raadplegen om de risico's te begrijpen en opties voor IVF en/of prenatale tests te overwegen.</li> </ul>
<b>Doelen</b>	<p><b>Bewustmaking en voorlichting over HSP (en andere soortgelijke neurologische aandoeningen) bij relevante gezondheidswerkers</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Artsen moeten HSP kunnen diagnosticeren - of doorverwijzen naar een geschikte specialist om dat te doen. Artsen moeten weten naar welke deskundigen zij mensen met HSP kunnen doorverwijzen - dit is waarschijnlijk een neuroloog, een fysiotherapeut en een revalidatiearts. Andere specialisten kunnen nodig zijn als er andere symptomen zijn. Aangezien er geen genezing is voor HSP, kan psychologische ondersteuning voor mensen met HSP na de diagnose belangrijk zijn.</li> <li>Aangezien HSP een zeldzame ziekte is, kan het isolerend en eenzaam aanvoelen, alsof de persoon de enige is met HSP. Verbindingen met lotgenoten kunnen belangrijk zijn om deze gevoelens te verminderen.</li> <li>Het is moeilijk om informatie over HSP te vinden. Het is dus belangrijk om mensen relevante informatie te geven over mogelijkheden voor behandeling van symptomen, plaatsen om advies te krijgen, en genetische diagnostiek.</li> </ul>		<p><b>Leven met HSP</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Mensen met HSP kunnen hulp nodig hebben bij het ontwikkelen en onderhouden van een dagelijkse routine met passende niveaus van lichamelijke activiteit, zodat zij de best mogelijke levenskwaliteit kunnen hebben.</li> <li>Naast een zorgroutine met de juiste fysiotherapie en medicatie, kunnen routines ook aspecten van welzijn, sociale contacten en inzicht in de bredere HSP-wereld omvatten.</li> </ul>	<p><b>Gepersonaliseerde ondersteuning van de patiënt</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Informatie over HSP kan moeilijk te vinden zijn, en mensen vertellen over drie gebieden kan helpen informatie beschikbaar te maken: <ul style="list-style-type: none"> <li>informatie over ondersteuningsnetwerken kan toegang bieden tot anderen met HSP, wat kan helpen bij oplossingen voor alledaagse problemen en om zich minder alleen en geïsoleerd te voelen.</li> <li>inzicht in het huidige onderzoekswerk kan mensen helpen het bredere plaatje te zien en hen geruststellen dat er veel professionals aan HSP werken</li> <li>informatie over patiëntenregisters kan mensen in staat stellen deel te nemen aan onderzoeksprojecten en op de hoogte te blijven van specifiek nieuws voor hun type HSP.</li> </ul> </li> </ul>	