

FÁZE	První příznaky	Diagnóza		Léčba	Sledování
Onemocnění	<ul style="list-style-type: none"> Rané příznaky bývají nespecifické. Mohou zahrnovat potíže při chůzi nebo běhu, ztuhlost svalů dolních končetin nebo potíže s koordinací dolních končetin. Obtíže mohou začít v kterémkoli věku, ale nejčastěji se objevují buď v dětství nebo mezi 30 a 50 lety věku. 	<p>Diagnóza HSP</p> <ul style="list-style-type: none"> HSP zahrnuje mnoho různých podtypů. Bylo identifikováno více než 90 typů a jejich počet každým rokem vzrůstá. Různé typy HSP se liší typem dědičnosti, věkem nástupu, příznaky a rychlostí progresu. Pacienti jsou často vedeni pod chybnou diagnózou. HSP bývá mylně diagnostikována jako dětská mozková obrna, roztroušená skleróza, ataxie, artritida, svalová dystrofie, jiné typy onemocnění motoneuronu a mnoho dalších diagnóz. 	<p>Jiné než hybné příznaky</p> <ul style="list-style-type: none"> Mezi další běžné příznaky patří problémy s močením nebo vyprazdňováním, bolest, deprese, únava, křeče a kožní problémy. Mezi příznaky méně častých typů HSP mohou patřit poruchy učení, problémy s řečí, sluchem či zrakem, demence, ataxie a postižení horních končetin. Důležité mohou být i jiné faktory než samotné příznaky HSP (deprese, izolace, osamělost atd.), často se o nich ale při stanovení diagnózy ani při pozdějších návštěvách u lékaře nemluví. 	<ul style="list-style-type: none"> Příznaky obvykle v průběhu let pomalu postupují a časem se mohou objevovat nové obtíže. Kolísání obtíží v průběhu dne může být výraznější než meziroční progresu onemocnění. Důležitá je fyzioterapie a protahování. V závislosti na příznacích je k dispozici léčba spasticity, bolesti, problémů s močením a deprese. Lidé s HSP často v průběhu progresu onemocnění potřebují různé kompenzační pomůcky pro zlepšení hybnosti. 	<ul style="list-style-type: none"> Život s HSP může vyžadovat velké změny v zaměstnání nebo v domácnosti. Doma často lidé s HSP potřebují nájezdové rampy nebo madla. Lidé upoutaní na invalidní vozík mohou potřebovat úpravy koupelny, pomůcky pro překonání schodů a pro usnadnění přesunu mezi vozíkem a lůžkem. Úpravy kuchyně mohou být také zapotřebí. V práci mohou lidé s HSP postupně přestat být schopni vykonávat své funkce. Mohou potřebovat úpravy pracovní náplně nebo prostředí, aby mohli v práci pokračovat. Časem mohou být nuceni změnit pozici nebo kariéru.
Klinika	<p>Spektrum (nespecifických) příznaků</p> <ul style="list-style-type: none"> Mezi časté příznaky, se kterými se setkáváme v raných stadiích HSP, patří obtíže s chůzí, zakopávání nebo problémy s rovnováhou. Lidé s HSP si mohou stěžovat na únavu, bolest, problémy s močením nebo špatnou náladu, aniž by věděli, že může jít o příznaky HSP. Ke stanovení diagnózy je třeba provést vyšetření. Evropská referenční síť vypracovala diagnostické schéma pro HSP: https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf 	<ul style="list-style-type: none"> Před stanovením klinické diagnózy HSP je třeba vyloučit řadu jiných onemocnění. Diagnostika zpravidla zahrnuje řadu vyšetření včetně magnetické rezonance mozku a míchy. Genetická diagnostika HSP je možná, ale výsledky mohou být neprůkazné. Spolehlivé genetické testy jsou dostupné pro většinu nejběžnějších typů HSP, avšak je zde řada úskalí. Nejčastější z nich jsou následující: <ul style="list-style-type: none"> pro daný typ HSP nemusí existovat genetický test nemusí být jasné, zda je nalezená mutace příčinou HSP v genetickém testování existuje 30-40% diagnostická mezera. Pokud je stanovena genetická diagnóza, je další postup jasný. Rodinným příslušníkům by mělo být nabídnuto poradenství, popř. prediktivní testování. Může docházet ke klinickému a/nebo genetickému překryvu s jinými onemocněními. 	<p>Individuální léčba motorických a nemotorických příznaků</p> <ul style="list-style-type: none"> Pacienti s HSP by měli být odesláni k odborníkům z různých oborů podle konkrétních potřeb a obtíží. Plán péče je nutné průběžně upravovat podle toho, jak stav postupuje a obtíže se mění. Spektrum odborníků závisí na konkrétních motorických a nemotorických příznacích a může zahrnovat např. rehabilitaci pro zlepšení chůze či ortopedické posouzení sekundárních deformit páteře a nohou. Lidé s HSP mohou potřebovat poradenství v oblasti kontroly bolesti, únavy, nálady a řešení inkontinence či urgency moči a stolice. 	<p>Individuální sledování</p> <ul style="list-style-type: none"> Ačkoliv pro jednotlivé typy HSP či věkové skupiny existují určité typické vzorce progresu, je obtížné předpovědět postup onemocnění u konkrétního pacienta a odpovědět na otázku „Kdy budu potřebovat vozík?“. Pravidelné kontroly jsou velmi užitečné a plán péče by se měl průběžně přizpůsobovat, zejména pokud se příznaky v průběhu času mění. Je třeba, aby pacienti s plánem souhlasili, byli motivováni ho dodržovat a aby chápali, jak jim rozhodnutí ohledně léčby symptomů může v budoucnu pomoci. 	
Výzvy	<p>Včasná a spolehlivá diagnóza</p> <ul style="list-style-type: none"> Povědomí o HSP je mezi zdravotníky nízké a pro stanovení diagnózy bývá nutné navštívit i několik odborníků. Nejistota ohledně diagnózy může negativně ovlivnit kvalitu života pacientů. 	<p>Lékaři musejí zvažovat i aspekty mimo svou odbornost</p> <ul style="list-style-type: none"> Je třeba zvýšit spolehlivost diagnózy, aby se zkrátila její doba a snížil počet chybných diagnóz. Po stanovení diagnózy by odborníci měli dbát na všechny aspekty HSP - jak pohybové, tak nepohybové, jakož i další aspekty, které mají vliv na kvalitu života. Odesílání k různým odborníkům podle potřeb a příznaků pacienta by mělo být rutinním postupem, aby byla péče o osoby s HSP dobře koordinovaná. Jednotlivé složky multidisciplinárního týmu závisí na tom, jaké příznaky se v průběhu času objeví. Zpočátku se bude pravděpodobně jednat zejména o neurologa, genetika a radiologa (s ohledem na MR a další zobrazovací metody). Po stanovení diagnózy mohou lidé v případě problémů s pohybem potřebovat fyzioterapeuta, ortotika, rehabilitaci, kompenzační pomůcky pro zlepšení mobility nebo specialisty na pády a problémy s rovnováhou. Lékaři by měli lidem s HSP pomoci porozumět informacím od odborníků a interpretovat, co to pro ně znamená. Lidé s HSP často musí znovu opakovat svůj příběh každému novému specialistovi. Přenos informací mezijednotlivými odborníky by se měl zlepšit. 	<p>Hledání léku</p> <ul style="list-style-type: none"> HSP se nedá vyléčit, veškerá léčba je symptomatická. Současný výzkum v oblasti HSP se zabývá hledáním biomarkerů, zkoumáním buněčných a zvířecích modelů HSP, identifikací potenciálních léků a snahou o lepší pochopení HSP. Je třeba další výzkum a klinické studie. 	<p>Individuální podpora</p> <ul style="list-style-type: none"> Někteří lidé s HSP chtějí plánovat svou budoucnost, ale jiní ne. Je potřeba individuální podpora založená na potřebách a přáních pacientů. Těm, kteří nechtějí plánovat, může pomoci psycholog, který jim pomůže s přijetím jejich diagnózy HSP - mohou pociťovat zármutek nad ztrátou svého někdejšího života nebo hněv nad tím, co v budoucnu nebudou schopni dělat. Pro lidi s HSP, kteří si přejí založit rodinu, je užitečná návštěva genetika, aby pochopili rizika a zvážili možnosti umělého oplodnění a/nebo prenatálního testování. 	

<p>Cíle</p>	<p>Informovanost a vzdělávání zdravotníků o HSP (a podobných neurologických onemocněních)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lékaři by měli být schopni diagnostikovat HSP nebo odeslat pacienta k příslušnému specialistovi. Měli by znát odborníky, ke kterým mohou lidi s HSP poslat – tj. zejména neurolog, fyzioterapeut a ortotik. V případě výskytu dalších příznaků mohou být zapotřebí i další odborníci. • Vzhledem k tomu, že HSP nelze vyléčit, může být pro lidi s HSP po stanovení diagnózy důležitá psychologická podpora. • HSP je vzácné onemocnění, pacient se proto může cítit izolovaný a osamělý, jako by byl jediný člověk s HSP. Spojení s komunitou osob s podobným onemocněním může být důležité pro odbourání těchto pocitů. • Je obtížné najít informace o HSP. Proto je důležité poskytnout lidem relevantní informace o možnostech symptomatické léčby, poradenství a genetické diagnostice. 	<p>Život s HSP</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lidé s HSP mohou potřebovat pomoc se sestavením a udržováním rutinního režimu s vhodným množstvím fyzické aktivity, tak aby mohli žít co nejkvalitnější život. • Kromě zdravotní péče skládající se z fyzioterapie a léků mohou rutinní režimy zahrnovat aspekty týkající se celkové pohody, sociálních vazeb a porozumění širšímu světu HSP. 	<p>Posílení postavení pacienta</p> <ul style="list-style-type: none"> • Informace o HSP může být těžké najít. Informování pacientů o těchto oblastech jim může pomoci získat lepší povědomí: <ul style="list-style-type: none"> - Informace o podpůrných sítích, díky kterým mohou navázat kontakt s ostatními lidmi s HSP. To může pomoci s řešením každodenních problémů a omezit pocity osamění a izolace. - Porozumění současné výzkumné práci může pomoci vidět širší souvislosti a získat ujištění, že na problematice HSP pracuje mnoho odborníků. - Informace o registrech pacientů lidem umožní účastnit se výzkumných projektů a sledovat novinky týkající se jejich typu HSP.
--------------------	--	--	--