

FASES	Primeros síntomas	Diagnóstico		Tratamiento	Supervisión
<b>Enfermedad</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Los primeros síntomas no son muy específicos. Pueden incluir dificultades para caminar o correr, rigidez muscular en las piernas o dificultades para controlar los movimientos de las piernas.</li> <li>Los síntomas pueden comenzar a cualquier edad, pero lo más frecuente es que lo hagan en la infancia o en adultos de entre 30 y 50 años.</li> </ul>	<b>Diagnóstico de PSH</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>La PSH engloba muchos tipos diferentes de enfermedades. Se han identificado más de 90 tipos, y este número aumenta cada año. Los distintos tipos de PSH tienen diferentes patrones de herencia, edades de aparición, síntomas y tasas de progresión.</li> <li>Los diagnósticos erróneos son frecuentes. La PSH se ha diagnosticado erróneamente como parálisis cerebral, esclerosis múltiple, ataxia, artritis, distrofia muscular, otros tipos de enfermedad de la neurona motora y muchas otras afecciones.</li> </ul>	<b>Síntomas no motores</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Otros síntomas suelen ser: problemas urinarios o intestinales, dolor, depresión, fatiga, espasmos y problemas cutáneos.</li> <li>Los síntomas de los tipos menos comunes de PSH pueden incluir: dificultades de aprendizaje, problemas de habla/audición/visión, demencia, ataxia y afectación de la parte superior del cuerpo.</li> <li>Los factores ajenos a la PSH pueden ser importantes (depresión, aislamiento, soledad, etc.), pero a menudo no se comentan en el momento del diagnóstico ni en las consultas médicas posteriores.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Los síntomas suelen progresar lentamente a lo largo de varios años y pueden desarrollarse nuevos síntomas con el tiempo. La variación diaria de los efectos de los síntomas puede ser mayor que la progresión interanual de la PSH.</li> <li>La fisioterapia y/o los estiramientos son importantes. Dependiendo de los síntomas, existen tratamientos para la espasticidad, el dolor, los problemas de vejiga/intestino y la depresión. Las personas con PSH pueden necesitar ayudas para la movilidad que cambian con el tiempo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Los grandes cambios en la vida laboral o doméstica pueden ser consecuencia de la PSH.</li> <li>En casa, las personas con PSH pueden necesitar rampas o pasamanos. Si necesitan una silla de ruedas, pueden necesitar que los cuartos de baño se conviertan en cuartos húmedos, ayudas para subir y bajar escaleras, ayudas para transferirse de una silla a otra y de la cama a la cama. También pueden necesitar modificaciones en la cocina.</li> <li>En el trabajo, es posible que las personas no puedan seguir desempeñando sus funciones a medida que progresa su PSH. Pueden necesitar ajustes que les permitan continuar. En última instancia, puede que tengan que cambiar de función o de profesión para mantener sus ingresos.</li> </ul>
<b>Clínica</b>	<b>Gama de síntomas (no concluyentes)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>En la clínica, los síntomas que se observan a menudo en las personas que empiezan a padecer la PSH son problemas para caminar, tropezar o tener problemas de equilibrio. Las personas con PSH pueden tener fatiga, dolor, problemas de vejiga o bajo estado de ánimo y no darse cuenta de que podrían ser síntomas de PSH.</li> <li>Se necesitan investigaciones para confirmar el diagnóstico. La Red Europea de Referencia ha elaborado un diagrama de flujo para el diagnóstico de la PSH. <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>El diagnóstico clínico de la PSH puede establecerse tras excluir otras afecciones. El diagnóstico clínico probablemente implique una serie de pruebas y/o resonancia magnética del cerebro y la columna vertebral.</li> <li>El diagnóstico genético de la PSH está disponible, pero los resultados pueden no ser concluyentes. Las pruebas genéticas fiables están disponibles para la mayoría de los tipos más comunes de PSH, los principales problemas en torno a los resultados de las pruebas son que:- puede que no exista una prueba genética para ese tipo de PSH <ul style="list-style-type: none"> <li>puede que no haya pruebas para alguna mutación encontrada que esté asociada a la PSH</li> <li>existe una brecha diagnóstica del 30-40% en las pruebas genéticas.</li> </ul> </li> </ul> <p>Si se logra el diagnóstico genético, el proceso es sencillo. Debe ofrecerse asesoramiento a los familiares. Pueden ofrecerse pruebas predictivas.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Puede haber solapamiento clínico y/o genético con otras enfermedades.</li> </ul>		<b>Gestión personalizada de los síntomas motores y no motores</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Derivación de personas con PSH a diferentes centros expertos en función de sus necesidades y síntomas.</li> <li>El plan deberá modificarse con el tiempo, a medida que la enfermedad progrese y cambien los síntomas.</li> <li>El abanico de especialistas dependerá de los síntomas motores y no motores específicos, y puede incluir: apoyo auxiliar para la deambulación; evaluación ortopédica para deformidades secundarias de la columna y los pies.</li> <li>Es probable que las personas con PSH necesiten asesoramiento para controlar el dolor, controlar la fatiga, mejorar el bienestar y hacer frente a la</li> </ul>	<b>Seguimiento personalizado</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Aunque existen algunos patrones generales con tipos específicos de PSH o para grupos de edad específicos, la predicción de la progresión de la PSH para un individuo es difícil. Es difícil responder a preguntas como "¿cuándo necesitaré una silla de ruedas?".</li> <li>El seguimiento regular es útil y debe haber una adaptación personalizada de los planes de tratamiento, sobre todo cuando los síntomas cambian con el tiempo.</li> <li>Los planes necesitarán el apoyo y la aceptación de la persona con PSH, y ésta deberá ser capaz de entender cómo la toma de decisiones sobre el tratamiento/gestión de los síntomas puede ayudarle en el futuro.</li> </ul>

<p><b>Desafíos</b></p>	<p><b>Diagnóstico precoz y fiable</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>El conocimiento de la PSH es escaso en muchos profesionales sanitarios, y para obtener un diagnóstico confirmado puede ser necesario acudir a varios especialistas. La incertidumbre del diagnóstico puede afectar al bienestar.</li> </ul>	<p><b>Los médicos consideran aspectos ajenos a su especialidad</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Es necesario aumentar la certeza del diagnóstico para mejorar el tiempo de diagnóstico y reducir los diagnósticos erróneos. <ul style="list-style-type: none"> <li>Tras el diagnóstico, los expertos deben conocer todos los aspectos de la PSH, tanto la movilidad directa como la no movilidad, síntomas y otras repercusiones en el bienestar.</li> </ul> </li> <li>La derivación a diferentes centros especializados en función de las necesidades y los síntomas debe ser rutinaria para que las personas con PSH pueden recibir una atención coordinada.</li> <li>La necesidad de un equipo multidisciplinar depende de los síntomas que se presenten a lo largo del tiempo. Especialistas al principio del diagnóstico pueden ser: neurólogo, genetista, radiólogo para resonancia magnética u otras exploraciones. Tras el diagnóstico, los problemas de movilidad pueden requerir: fisioterapia, ortopedia, rehabilitación, equipos de movilidad, especialistas en caídas y problemas de equilibrio.</li> <li>Los médicos deben ser capaces de ayudar a las personas con PSH a comprender la información dada por los especialistas, einterpretar lo que significa para ellos.</li> <li>Muchas personas con PSH tienen que repetir su historia a cada nuevo especialista, la transferencia de información entre los especialistas deben mejorar.</li> </ul>	<p><b>Encontrar una cura</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>No existe cura para la PSH, todo tratamiento es sintomático.</li> <li>El trabajo de la investigación actual sobre la PSH incluye la búsqueda de biomarcadores, la consideración de modelos celulares y animales de la PSH, la identificación de posibles fármacos de tratamiento y el aumento de la comprensión de la PSH.</li> <li>Los esfuerzos en la investigación y los ensayos clínicos son necesarios.</li> </ul>	<p><b>Apoyo personalizado</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Algunas personas con PSH quieren planificar su futuro, pero otras no. Es necesario un apoyo personalizado basado en las necesidades y los deseos de las personas.</li> <li>Las personas que no desean planificar pueden beneficiarse de la ayuda de un asesor que les ayude a aceptar su PSH, ya que pueden estar afectadas por el dolor por la pérdida de su antiguo yo o la rabia por lo que se sienten incapaces de hacer en el futuro.</li> <li>Es probable que las personas con PSH que deseen tener familia se beneficien de consultar a un genetista para conocer los riesgos y considerar las opciones de FIV y/o pruebas prenatales.</li> </ul>
<p><b>Objetivos</b></p>	<p><b>Concienciación y educación sobre la PSH (y otras afecciones neurológicas similares) en los profesionales sanitarios pertinentes.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Los médicos deben ser capaces de diagnosticar la PSH o remitir a un especialista adecuado para que lo haga. Los clínicos deben conocer a los expertos a los que derivar a las personas con PSH - esto es probable que incluya un neurólogo, un fisioterapeuta y un ortopeda. Pueden ser necesarios otros especialistas si se presentan otros síntomas. <ul style="list-style-type: none"> <li>Dado que la PSH no tiene cura, el apoyo psicológico a las personas con PSH tras el diagnóstico puede ser importante.</li> </ul> </li> <li>Dado que la PSH es una enfermedad rara, la persona puede sentirse aislada y sola al sentir que es la única que la padece. Las conexiones con comunidades relevantes pueden ser importante para reducir estos sentimientos. <ul style="list-style-type: none"> <li>Es difícil encontrar información sobre la PSH. Por lo tanto, es importante proporcionar a las personas información relevante sobre las opciones de tratamiento de los síntomas, lugares para obtener asesoramiento y diagnóstico genético.</li> </ul> </li> </ul>		<p><b>Vivir con PSH</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Las personas con PSH pueden necesitar ayuda para desarrollar y mantener una rutina con niveles adecuados de actividad física, de modo que puedan tener la mejor calidad de vida posible.</li> <li>Más allá de una rutina sanitaria con fisioterapia y medicación adecuadas, las rutinas pueden incluir aspectos sobre el bienestar, las conexiones sociales y la comprensión del mundo de las PSH en general.</li> </ul>	<p><b>Capacitación del paciente</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>La información sobre la PSH puede ser difícil de encontrar, y hablar a la gente sobre tres áreas puede ayudar a liberar información: <ul style="list-style-type: none"> <li>la información sobre redes de apoyo puede facilitar el acceso a otras personas con PSH, lo que puede ayudar a encontrar soluciones a los problemas cotidianos y a sentirse menos solo y aislado.</li> <li>conocer el trabajo de investigación actual puede ayudar a las personas a ver el panorama más amplio y a tener la seguridad de que hay muchos profesionales trabajando en la PSH</li> <li>la información sobre registros de pacientes puede permitir a las personas participar en proyectos de investigación y mantenerse al día sobre noticias específicas para sus tipos de PSH.</li> </ul> </li> </ul>