

Parcours du patient Paraplégies spastiques héréditaires (PSH)				
PHASES	Premiers symptômes	Diagnostic	Traitement	Suivi
<b>Maladie</b>	- Les premiers symptômes ne sont pas très Gamme de symptômes (liste incomplète)	Diagnostic de la PSH	Symptômes non moteurs	- Les symptômes évoluent généralement lentement - Les personnes atteintes de la PSH peuvent avoir
<b>Clinique</b>	- En clinique, les symptômes souvent observés chez les personnes au début de leur parcours de PSH sont des problèmes de marche, de trébuchement et/ou d'équilibre. Les personnes atteintes de la PSH peuvent ressentir de la fatigue, des douleurs, des problèmes de vessie ou une humeur maussade sans se rendre compte qu'il pourrait s'agir de symptômes de la PSH.  - Des examens sont nécessaires pour confirmer le diagnostic. Le Réseau européen de référence a produit un diagramme de diagnostic pour 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>	- Un diagnostic clinique de la PSH peut être posé après avoir exclu une série d'autres pathologies. Le diagnostic clinique est généralement basé sur une série de tests et/ou un examen IRM du cerveau et de la colonne vertébrale.  - Un diagnostic génétique de la PSH est disponible, mais les résultats peuvent ne pas être définitifs. Bien qu'il existe des tests génétiques fiables pour la majorité des types les plus courants de PSH, les principaux problèmes liés aux résultats des tests sont les suivants : - il se peut qu'il n'existe pas de test génétique pour ce type de PSH - il n'y a pas forcément de preuve que la mutation trouvée est associée à la PSH - les tests génétiques présentent un déficit de diagnostic de 30 à 40 %. Si le diagnostic génétique est posé, la procédure est simple. Les membres de la famille doivent se voir proposer des conseils. Des tests prédictifs peuvent être proposés.  - Il peut y avoir un chevauchement clinique et/ou génétique avec d'autres pathologies.	- Les symptômes évoluent généralement lentement Gestion personnalisée des symptômes moteurs et non moteurs  -Référence des personnes atteintes de la PSH à différents centres experts en fonction de leurs besoins et de leurs symptômes.  - Le plan devra être modifié au fil du temps, en fonction de l'évolution de la maladie et des symptômes.  - L'éventail des spécialistes dépendra des symptômes moteurs et non moteurs spécifiques, et peut inclure : un soutien auxiliaire pour la déambulation ; une évaluation orthopédique pour les déformations secondaires de la colonne vertébrale et des pieds.  - Les personnes atteintes d'une PSH auront probablement besoin de conseils pour contrôler la	- Bien qu'il existe des schémas généraux pour des types spécifiques de PSH ou pour des groupes d'âge spécifiques, il est difficile de prédire l'évolution de la PSH pour un individu donné. Il est difficile de répondre à des questions telles que "quand aurai-je besoin d'un fauteuil roulant" ?  - Un suivi régulier est utile et les plans de prise en charge doivent être adaptés de manière personnalisée, en particulier lorsque les symptômes évoluent au fil du temps.  - Les plans devront être soutenus et acceptés par la personne atteinte de PSH, et celle-ci devra être en mesure de comprendre comment les décisions prises en matière de traitement/gestion des symptômes peuvent l'aider à l'avenir.
<b>Défis</b>	Un diagnostic précoce et fiable  - De nombreux professionnels de la santé connaissent mal la PSH, et pour obtenir un diagnostic confirmé, il faut parfois consulter plusieurs spécialistes. L'incertitude du diagnostic peut affecter le bien-être.	Les médecins se penchent sur des aspects qui ne relèvent pas de leur champ d'expertise  - La certitude du diagnostic doit être renforcée afin d'améliorer le temps de diagnostic et de réduire les erreurs de diagnostic.  - Après le diagnostic, les experts doivent être conscients de tous les aspects de la PSH - à la fois les symptômes directs de mobilité et de non-mobilité, et les autres impacts sur le bien-être.  - La référence des personnes atteintes de la PSH à différents centres d'expertise en fonction de leurs besoins et de leurs symptômes devrait être systématique afin qu'elles puissent bénéficier de soins coordonnés.  - La nécessité d'une équipe pluridisciplinaire dépend des symptômes qui se manifestent au fil du temps. A date et selon le diagnostic, les spécialistes seront probablement : un neurologue, un généticien, un radiologue pour l'IRM ou d'autres scanners. Suite au diagnostic, pour les problèmes de mobilité, les personnes peuvent avoir besoin d'un physiothérapeute, d'orthèses, de rééducation, d'équipements de mobilité, de spécialistes des chutes et des problèmes d'équilibre.  - Les médecins doivent être en mesure d'aider les personnes atteintes de la PSH à comprendre les informations données par les spécialistes et à interpréter ce qu'elles signifient pour elles.  - De nombreuses personnes atteintes de PSH doivent répéter leur histoire à chaque nouveau spécialiste ;	Trouver un remède  - Il n'existe pas de traitement curatif de la PSH, tous les traitements sont symptomatiques.  - Les travaux de recherche actuels sur la PSH comprennent la recherche de biomarqueurs, l'étude de modèles cellulaires et animaux de la PSH, l'identification de médicaments thérapeutiques potentiels et l'amélioration de la compréhension de la PSH.  - D'autres efforts de recherche et essais cliniques sont nécessaires.	Soutien personnalisé  - Certaines personnes atteintes de la PSH souhaitent planifier leur avenir, d'autres ne le désirent tout simplement pas. Il est nécessaire d'apporter un soutien personnalisé en fonction des besoins et des souhaits de chacun.  - Les personnes qui ne souhaitent pas planifier leur avenir peuvent bénéficier de l'aide d'un conseiller qui les aidera à accepter leur PSH - elles peuvent être affectées par le chagrin de la perte de leur personnalité antérieure ou par la colère face à ce qu'elles se sentent incapables de faire à l'avenir.  - Les personnes atteintes d'une PSH qui souhaitent fonder une famille ont tout intérêt à consulter un généticien pour comprendre les risques et envisager les possibilités de FIV et/ou de tests de dépistage prénatal.
<b>Objectifs</b>	Sensibilisation et formation des professionnels de santé à la PSH (et à d'autres conditions neurologiques similaires)		Vivre avec la PSH	Responsabilisation des patients