

# Percurso do doente – Paraplegia Espástica Hereditária (PEH)

FASES	1 - Primeiros sintomas	2 - Diagnóstico		3 - Tratamento	4 - Monitorização
<b>Doença</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Os primeiros sintomas não são muito específicos. Podem incluir dificuldades em andar ou correr, músculos das pernas rígidos ou dificuldades em controlar os movimentos das pernas.</li> <li>Os sintomas podem começar em qualquer idade, mas a maior parte das vezes começam na infância ou em adultos entre os 30 e os 50 anos.</li> </ul>	<p><b>Diagnóstico da HSP</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>A HSP é um guarda-chuva para muitos tipos de doenças diferentes. Foram identificados mais de 90 tipos, e este número aumenta todos os anos. Os diferentes tipos de HSP têm diferentes padrões de hereditariedade, idades de início, sintomas e taxas de progressão.</li> <li>O diagnóstico incorreto é comum. A HSP tem sido incorretamente diagnosticada como paralisia cerebral, esclerose múltipla, ataxia, artrite, distrofia muscular, outros tipos de doença do neurónio motor e muitas outras doenças.</li> </ul>	<p><b>Sintomas não motores</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Outros sintomas incluem frequentemente: problemas urinários ou intestinais, dor, depressão, fadiga, espasmos e problemas de pele.</li> <li>Os sintomas de tipos menos comuns de HSP podem incluir: dificuldades de aprendizagem, problemas de fala/ audição/ visão, demência, ataxia e envolvimento da parte superior do corpo.</li> <li>Os fatores não relacionados com as HSP podem ser importantes (depressão, isolamento, solidão, etc.), mas muitas vezes não são discutidos no diagnóstico ou em consultas médicas posteriores.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Normalmente, os sintomas progridem lentamente ao longo de vários anos e podem surgir novos sintomas ao longo do tempo. A variação quotidiana dos efeitos dos sintomas pode ser maior do que a progressão anual da HSP.</li> <li>A fisioterapia e/ou os alongamentos são importantes. Dependendo dos sintomas, estão disponíveis tratamentos para a espasticidade, dor, problemas de bexiga/intestinos e depressão. As pessoas com HSP podem necessitar de ajudas à mobilidade que se alteram com o tempo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>A HSP pode exigir grandes mudanças na vida profissional ou doméstica.</li> <li>Em casa, as pessoas com HSP podem necessitar de instalar rampas ou corrimãos. Se necessitarem de uma cadeira de rodas, as casas de banho podem ter de ser adaptadas, equipamento auxiliar para subir/descer escadas, equipamento auxiliar para se transferirem entre cadeiras e para/da cama. Podem também necessitar de modificações na cozinha.</li> <li>No trabalho, as pessoas podem não ser capazes de continuar a desempenhar as suas funções à medida que a HSP progride. Podem necessitar de adaptações que lhes permitam continuar a trabalhar. Em última análise, poderão ter de mudar de funções ou de carreira para manterem o seu rendimento.</li> </ul>
<b>Clínica</b>	<p><b>Conjunto de sintomas (inconclusivos)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Os sintomas que são frequentemente observados em pessoas no início das suas jornadas com HSP são andar, tropeçar e/ou problemas de equilíbrio. As pessoas com HSP podem ter fadiga, dor, problemas de bexiga ou mau humor e não se aperceberem que podem ser sintomas de HSP.</li> <li>São necessárias investigações para confirmar o diagnóstico. A Rede Europeia de Referência elaborou um fluxograma de diagnóstico para a HSP. <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>O diagnóstico clínico de HSP pode ser efetuado após a exclusão de uma série de outras doenças. É provável que o diagnóstico clínico envolva uma série de testes e/ou uma ressonância magnética do cérebro e da coluna vertebral.</li> <li>O diagnóstico genético da HSP está disponível, mas os resultados podem ser inconclusivos. Embora estejam disponíveis testes genéticos fiáveis para a maioria dos tipos mais comuns de HSP, os principais problemas relacionados com os resultados dos testes são os seguintes: <ul style="list-style-type: none"> <li>Pode não existir um teste genético para esse tipo de HSP</li> <li>Pode não haver provas de que qualquer mutação encontrada esteja associada à HSP</li> <li>Existe uma lacuna de diagnóstico de 30-40% nos testes genéticos. Se o diagnóstico genético for efetuado, o processo é simples. Os membros da família devem receber aconselhamento. Podem ser propostos testes preditivos.</li> </ul> </li> <li>Pode haver sobreposição clínica e/ou genética com outras doenças.</li> </ul>		<p><b>Gestão personalizada dos sintomas motores e não motores</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Encaminhamento das pessoas com HSP para diferentes centros especializados, de acordo com as suas necessidades e sintomas.</li> <li>O plano terá de ser alterado ao longo do tempo, à medida que a doença progride e os sintomas se alteram.</li> <li>O leque de especialistas dependerá dos sintomas motores e não motores específicos e pode incluir: apoio auxiliar para deambular; avaliação ortopédica para deformidades secundárias da coluna e dos pés.</li> <li>É provável que as pessoas com HSP necessitem de aconselhamento para controlar a dor, gerir a fadiga, melhorar o bem-estar e lidar com a incontinência/urgência da bexiga/intestino.</li> </ul>	<p><b>Acompanhamento personalizado</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Apesar de existirem alguns padrões gerais para tipos específicos de HSP ou para grupos etários específicos, a previsão da progressão da HSP num indivíduo é difícil. É um desafio poder responder a perguntas como "quando é que vou precisar de uma cadeira de rodas?".</li> <li>O acompanhamento regular é útil e deve haver uma adaptação personalizada dos planos de gestão, especialmente quando os sintomas mudam ao longo do tempo.</li> <li>Os planos devem ter o apoio e a adesão da pessoa com HSP, e esta deve ser capaz de compreender como é que a tomada de decisões sobre o tratamento/gestão dos sintomas a pode ajudar no futuro.</li> </ul>
<b>Desafios</b>	<p><b>Diagnóstico precoce e fiável</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Muitos profissionais de saúde têm poucos conhecimentos sobre as HSP, e a obtenção de um diagnóstico confirmado pode implicar a consulta de vários especialistas. A incerteza do diagnóstico pode afetar o bem-estar.</li> </ul>	<p><b>Os médicos consideram aspectos que não são da sua especialidade</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>É necessário aumentar a certeza do diagnóstico para melhorar o tempo de diagnóstico e reduzir os erros deste.</li> <li>Após o diagnóstico, os especialistas devem estar cientes de todos os aspectos da HSP, tanto dos sintomas diretos de mobilidade como dos sintomas não relacionados com a mobilidade, bem como de outros impactos no bem-estar.</li> <li>O encaminhamento para diferentes centros especializados, de acordo com as necessidades e os sintomas, deve ser uma rotina, para que as pessoas com HSP possam receber cuidados coordenados.</li> <li>A necessidade de uma equipa multidisciplinar depende dos sintomas que ocorrem ao longo do tempo. Os especialistas na altura do diagnóstico incluem provavelmente: neurologista, geneticista, radiologista para ressonância magnética ou outros exames. Após o diagnóstico, para os problemas de mobilidade, as pessoas podem precisar de: fisioterapeuta, ortóteses, reabilitação, equipamento de mobilidade, especialistas em quedas e problemas de equilíbrio.</li> <li>Os médicos devem ser capazes de ajudar as pessoas com HSP a compreender a informação dada pelos especialistas e a interpretar o que isso significa para elas.</li> <li>Muitas pessoas com HSP têm de repetir o seu historial a cada novo especialista, pelo que a transferência de informação entre especialistas deve ser melhorada.</li> </ul>		<p><b>Encontrar uma cura</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Não existe cura para a HSP, todo o tratamento é sintomático.</li> <li>O trabalho de investigação atual na HSP inclui a procura de biomarcadores, a consideração de modelos celulares e animais da HSP, a identificação de potenciais medicamentos para o tratamento e o aumento da compreensão da HSP.</li> <li>São necessários mais esforços de investigação e ensaios clínicos</li> </ul>	<p><b>Apoio personalizado</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Algumas pessoas com HSP querem planejar o seu futuro, mas outras não. É necessário um apoio personalizado baseado nas necessidades e desejos das pessoas.</li> <li>As pessoas que não querem planejar o futuro podem beneficiar de um acompanhamento que as ajude a aceitar a sua HSP pois podem ser afetadas pelo luto da perda do seu antigo eu ou pela raiva do que se sentem incapazes de fazer no futuro.</li> <li>As pessoas com HSP que desejam ter uma família podem beneficiar de uma consulta com um geneticista para compreender os riscos e considerar opções de FIV (fertilização in vitro) e/ou testes pré-natais.</li> </ul>
<b>Objetivos</b>	<p><b>Sensibilização e educação dos profissionais de saúde relevantes às HSP (e a outras condições neurológicas semelhantes)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Os médicos devem ser capazes de diagnosticar a HSP ou encaminhar para um especialista adequado para o fazer. Os médicos devem conhecer os especialistas para os quais devem encaminhar as pessoas com HSP, o que provavelmente incluirá um neurologista, um fisioterapeuta e um ortoptista. Poderão ser necessários outros especialistas se estiverem presentes outros sintomas.</li> <li>Dado que não existe cura para a HSP, o apoio psicológico para as pessoas com HSP após o diagnóstico pode ser importante</li> <li>Dado que a HSP é uma doença rara, pode ser isolante e solitário sentir que a pessoa é a única com HSP. As ligações com comunidades relevantes podem ser importantes para reduzir estes sentimentos.</li> <li>É difícil encontrar informações sobre a HSP. Por isso, é importante fornecer às pessoas informações relevantes sobre as opções de tratamento dos sintomas, locais para obter aconselhamento e diagnóstico genético.</li> </ul>			<p><b>Viver com HSP</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>As pessoas com HSP podem precisar de ajuda para desenvolver e manter uma rotina com níveis adequados de atividade física para que possam ter a melhor qualidade de vida possível.</li> <li>Para além de uma rotina de cuidados de saúde com fisioterapia e medicação adequadas, as rotinas podem incluir aspectos relacionados com o bem-estar, as ligações sociais e a compreensão do mundo mais abrangente das pessoas com HSP.</li> </ul>	<p><b>Capacitação dos doentes</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Pode ser difícil encontrar informação sobre a HSP, e informar as pessoas sobre três áreas pode ajudar a libertar informação:</li> <li>A informação sobre as redes de apoio pode dar acesso a outras pessoas com HSP, o que pode ajudar a encontrar soluções para os problemas do dia a dia e a sentir-se menos sozinho e isolado.</li> <li>A informação sobre o trabalho de investigação em curso pode ajudar as pessoas a verem o panorama geral e a terem a certeza de que há muitos profissionais a trabalhar nas HSP</li> <li>A informação sobre registos de doentes pode permitir que as pessoas participem em projetos de investigação e se mantenham atualizadas sobre notícias específicas para os diferentes tipos de HSP.</li> </ul>

Por favor, tenha em atenção que os termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados ao domicílio, médico de clínica geral/ médico de família, fisioterapia) não incluem os mesmos serviços em todos os países da UE e podem diferir de país para país.

Os grupos de apoio aos doentes podem fornecer, frequentemente, apoio e recursos aos doentes e às famílias.

## Declaração de exoneração de responsabilidade

A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou de adequação a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer lesões ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação ou por quaisquer erros ou omissões.

Atualizado em novembro de 2022.