

FASES	1 - Primeiros sintomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamento	4 - Monitorização
Doença	<ul style="list-style-type: none"> 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. Os sintomas podem começar em qualquer idade, mas a maior parte das vezes começa na infância ou em adultos entre os 30 e os 50 anos. 	<p>Diagnóstico da HSP</p> <ul style="list-style-type: none"> 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. 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. 	<p>Sintomas não motores</p> <ul style="list-style-type: none"> Outros sintomas incluem frequentemente: problemas urinários ou intestinais, dor, depressão, fadiga, espasmos e problemas de pele. 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. 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. 	<ul style="list-style-type: none"> Normalmente, os sintomas progredem 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. 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.
Clínica	<p>Conjunto de sintomas (inconclusivos)</p> <ul style="list-style-type: none"> 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. São necessárias investigações para confirmar o diagnóstico. A Rede Europeia de Referência elaborou um fluxograma de diagnóstico para a 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"> 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. 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"> Pode não existir um teste genético para esse tipo de HSP Pode não haver provas de que qualquer mutação encontrada esteja associada à HSP 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. Pode haver sobreposição clínica e/ou genética com outras doenças. 	<p>Gestão personalizada dos sintomas motores e não motores</p> <ul style="list-style-type: none"> Encaminhamento das pessoas com HSP para diferentes centros especializados, de acordo com as suas necessidades e sintomas. O plano terá de ser alterado ao longo do tempo, à medida que a doença progride e os sintomas se alteram. 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. 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. 	<p>Acompanhamento personalizado</p> <ul style="list-style-type: none"> 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?". O acompanhamento regular é útil e deve haver uma adaptação personalizada dos planos de gestão, especialmente quando os sintomas mudam ao longo do tempo. 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.
Desafios	<p>Diagnóstico precoce e fiável</p> <ul style="list-style-type: none"> 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. 	<p>Os médicos consideram aspectos que não são da sua especialidade</p> <ul style="list-style-type: none"> É necessário aumentar a certeza do diagnóstico para melhorar o tempo de diagnóstico e reduzir os erros deste. 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. 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. 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. 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. 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. 	<p>Encontrar uma cura</p> <ul style="list-style-type: none"> Não existe cura para a HSP, todo o tratamento é sintomático. 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. São necessários mais esforços de investigação e ensaios clínicos 	<p>Apoio personalizado</p> <ul style="list-style-type: none"> Algumas pessoas com HSP querem planear o seu futuro, mas outras não. É necessário um apoio personalizado baseado nas necessidades e desejos das pessoas. As pessoas que não querem planear 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. 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.
Objetivos	<p>Sensibilização e educação dos profissionais de saúde relevantes às HSP (e a outras condições neurológicas semelhantes)</p> <ul style="list-style-type: none"> 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. Dado que não existe cura para a HSP, o apoio psicológico para as pessoas com HSP após o diagnóstico pode ser importante 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. 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. 		<p>Viver com HSP</p> <ul style="list-style-type: none"> 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. 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. 	<p>Capacitação dos doentes</p> <ul style="list-style-type: none"> Pode ser difícil encontrar informação sobre a HSP, e informar as pessoas sobre três áreas pode ajudar a libertar informação: <ul style="list-style-type: none"> 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. 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 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.