

FAZY	Pierwsze objawy	Diagnoza		Leczenie	Monitorowanie
<b>Choroba</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Wczesne objawy mogą być niespecyficzne: mogą obejmować problemy z chodzeniem lub bieganiem, sztywność mięśni kończyn dolnych lub problemy z kontrolowaniem ruchów kończyn dolnych.</li> <li>Objawy mogą mieć początek w każdym wieku, ale najczęściej rozpoczynają się w dzieciństwie lub u dorosłych w wieku 30-50 lat.</li> </ul>	<b>Diagnoza HSP</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>HSP jest terminem zbiorczym dla wielu różnych typów chorób. Zidentyfikowano ponad 90 jej typów, a liczba ta rośnie z każdym rokiem. Różne typy HSP mają różne wzorce dziedziczenia, wiek wystąpienia, objawy i tempo progresji.</li> <li>Błędne diagnozy są częste: HSP może zostać nieprawidłowo zdiagnozowane jako porażenie mózgowie, stwardnienie rozsiane, ataksja, zapalenie stawów, dystrofia mięśniowa, inne typy choroby neuronu ruchowego i wiele innych schorzeń.</li> </ul>	<b>Objawy pozamotoryczne</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Inne objawy często obejmują problemy z oddawaniem moczu lub stolca, ból, depresję, zmęczenie, skurcze i problemy skórne.</li> <li>Objawy rzadziej występujących typów HSP mogą obejmować: trudności w nauce, problemy z mową/słuchem/widzeniem, ośpienie, ataksję oraz niedowład kończyn górnych.</li> <li>Czynniki niezwiązane z HSP mogą być istotne (depresja, izolacja, samotność itp.), ale często nie są uwzględniane w diagnozie lub w późniejszych konsultacjach medycznych.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Objawy zwykle postępują powoli przez kilka lat, a z czasem mogą pojawiać się nowe objawy. Zmienność objawów z dnia na dzień może być większa niż progresja HSP z roku na rok.</li> <li>Fizjoterapia i/lub aktywność fizyczna (rozciąganie) są ważne. W zależności od objawów dostępne są metody leczenia spastyczności, bólu, problemów z pęcherzem/jelitami i depresji.</li> <li>Osoby z HSP mogą potrzebować pomocy w poruszaniu się i sprzętu rehabilitacyjnego, w miarę zachodzących zmian.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Znaczące zmiany w życiu zawodowym lub rodzinnym mogą być konieczne z powodu HSP.</li> <li>W domu osoby z HSP mogą potrzebować podjazdów lub poręczy, a także wózka inwalidzkiego, łaźnienek przekształconych w kabiny prysznicowe, pomocy przy wchodzeniu i schodzeniu po schodach oraz pomocy przy przesiadaniu się z krzesła na łóżko. Mogą również potrzebować modyfikacji w kuchni.</li> <li>W pracy ludzie mogą nie być w stanie wykonywać swoich obowiązków w miarę postępowania HSP. Mogą potrzebować dostosowań, aby móc kontynuować pracę. Ostatecznie mogą być zmuszeni do zmiany obowiązków lub ścieżki kariery, aby utrzymać swoje dochody.</li> </ul>
<b>Klinika</b>	<b>Zakres objawów (niejednoznacznych)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Z klinicznego punktu widzenia, początkowe objawy często obserwowane u osób HSP to problemy z chodzeniem, potykaniem się i/lub utrzymaniem równowagi. Osoby z HSP mogą odczuwać zmęczenie, ból, doświadczają problemów z pęcherzem lub mieć obniżony nastrój, nie zdając sobie sprawy, że są to objawy HSP.</li> <li>W celu potwierdzenia diagnozy konieczne jest przeprowadzenie badań. Europejska Sieć Referencyjna opracowała schemat diagnostyczny dla HSP. <a href="https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnosis-Flowchart-HSP_final-1.pdf">https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnosis-Flowchart-HSP_final-1.pdf</a></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Diagnoza kliniczna HSP może zostać postawiona po wykluczeniu szeregu innych patologii. Diagnoza kliniczna może obejmować serię badań i/lub rezonans magnetyczny mózgu i kręgosłupa</li> <li>Diagnostyka genetyczna HSP jest dostępna, ale wyniki mogą być niejednoznaczne. Chociaż wiarygodne testy genetyczne są dostępne dla większości najczęstszych typów HSP, główne problemy dotyczące wyników badań są następujące: <ul style="list-style-type: none"> <li>Dla danego typu HSP badanie może nie być dostępne</li> <li>Może nie być dowodów na to, że konkretna znaleziona mutacja jest związana z HSP</li> <li>Testy genetyczne mogą mieć diagnostyczną lukę od 30 do 40% w</li> </ul> </li> <li>Jeśli zostanie postawiona diagnoza genetyczna, proces jest prosty. Członkom rodziny należy zaoferować poradnictwo genetyczne, w tym testy przedobjawowe.</li> <li>Może występować kliniczne i/lub genetyczne pokrywanie się z innymi schorzeniami.</li> </ul>	<b>Zindywidualizowane leczenie objawów ruchowych i pozamotorycznych</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Kierowanie osób z HSP do różnych ośrodków eksperckich</li> <li>Ekspertów zgodnie z ich potrzebami i objawami.</li> <li>Plan postępowania będzie musiał być modyfikowany wraz z postępem choroby i zmieniającymi się objawami.</li> <li>Zakres specjalistów będzie zależeć od konkretnych objawów ruchowych i pozamotorycznych i może obejmować: pomoc w poruszaniu się, ocenę ortopedyczną wtórnych deformacji kręgosłupa i stóp.</li> <li>Osoby cierpiące na HSP prawdopodobnie będą potrzebować porady w zakresie kontrolowania bólu, radzenia sobie ze zmęczeniem, poprawy samopoczucia i radzenia sobie z nietrzymaniem moczu i stolca/wypadkami nagłymi.</li> </ul>	<b>Zindywidualizowane leczenie objawów ruchowych i pozamotorycznych</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Kierowanie osób z HSP do różnych ośrodków eksperckich</li> <li>Ekspertów zgodnie z ich potrzebami i objawami.</li> <li>Plan postępowania będzie musiał być modyfikowany wraz z postępem choroby i zmieniającymi się objawami.</li> <li>Zakres specjalistów będzie zależeć od konkretnych objawów ruchowych i pozamotorycznych i może obejmować: pomoc w poruszaniu się, ocenę ortopedyczną wtórnych deformacji kręgosłupa i stóp.</li> <li>Osoby cierpiące na HSP prawdopodobnie będą potrzebować porady w zakresie kontrolowania bólu, radzenia sobie ze zmęczeniem, poprawy samopoczucia i radzenia sobie z nietrzymaniem moczu i stolca/wypadkami nagłymi.</li> </ul>	<b>Spersonalizowana obserwacja</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Chociaż istnieją ogólne modele dla niektórych rodzajów HSP lub dla określonych grup wiekowych, przewidywanie progresji HSP u danej osoby jest trudne. Trudno jest odpowiedzieć na pytania takie jak "kiedy będę potrzebować wózka inwalidzkiego?"</li> <li>Przydatne jest regularne monitorowanie, a plany postępowania muszą być dostosowywane indywidualnie, zwłaszcza gdy objawy zmieniają się w czasie.</li> <li>Plany postępowania będą wymagały zrozumienia i akceptacji osoby z HSP, która będzie musiała zrozumieć, w jaki sposób podejmowanie decyzji dotyczących leczenia/zarządzania objawami może pomóc jej w przyszłości.</li> </ul>
<b>Wyzwania</b>	<b>Wczesna i wiarygodna diagnoza</b> <p>Wiedza na temat HSP jest niska wśród wielu pracowników ochrony zdrowia, a uzyskanie potwierdzonej diagnozy może wymagać konsultacji z kilkoma specjalistami. Niepewność co do diagnozy może wpływać na samopoczucie.</p>	<b>Lekarze biorą pod uwagę aspekty, które nie wchodzą w zakres ich wiedzy specjalistycznej</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Należy zwiększyć pewność diagnostyczną, aby skrócić czas diagnozy i zmniejszyć liczbę błędów diagnostycznych.</li> <li>Po postawieniu diagnozy eksperci muszą być świadomi wszystkich aspektów HSP, zarówno bezpośredniego wpływu objawów ruchowych ale także objawów niemotorycznych na samopoczucie.</li> <li>Kierowanie do różnych ośrodków specjalistycznych w zależności od potrzeb i objawów musi być systematyczne, aby osoby z HSP mogły uzyskać skoordynowaną opiekę.</li> <li>Potrzeba zaangażowania wielodyscyplinarnego zespołu zależy od objawów, które rozwijają się w czasie. Specjalistami zaangażowanymi na początkowych etapach diagnozy będą prawdopodobnie: neurolog, genetyk, radiolog wykonujący rezonans magnetyczny lub inne badania. Po diagnozie, w przypadku problemów z poruszaniem się, ludzie mogą potrzebować: fizjoterapii, wkładek ortopedycznych, rehabilitacji, sprzętu do poruszania się, specjalistów od upadków i problemów z równowagą.</li> <li>Lekarze powinni być w stanie pomóc osobom cierpiącym na HSP zrozumieć informacje przekazywane przez specjalistów oraz zinterpretować, co one dla nich oznaczają.</li> <li>Wiele osób z HSP musi powtarzać swoją historię każdemu nowemu specjaliście, więc przekazywanie informacji między specjalistami a chorymi powinno być usprawnione.</li> </ul>	<b>Znalezienie lekarstwa</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Nie ma lekarstwa na HSP, wszystkie metody leczenia są objawowe.</li> <li>Obecne badania nad PSH obejmują badania biomarkerów, badanie komórkowych i zwierzęcych modeli HSP, identyfikację potencjalnych leków i poprawę naszego zrozumienia HSP.</li> <li>Dalsze badania i próby kliniczne są konieczne.</li> </ul>	<b>Znalezienie lekarstwa</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Nie ma lekarstwa na HSP, wszystkie metody leczenia są objawowe.</li> <li>Obecne badania nad PSH obejmują badania biomarkerów, badanie komórkowych i zwierzęcych modeli HSP, identyfikację potencjalnych leków i poprawę naszego zrozumienia HSP.</li> <li>Dalsze badania i próby kliniczne są konieczne.</li> </ul>	<b>Spersonalizowane wsparcie</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Niektóre osoby z HSP chcą planować przyszłość, ale inne nie. Istnieje potrzeba spersonalizowanego wsparcia opartego na potrzebach i życzeniach danej osoby.</li> <li>Osoby, które nie chcą planować, mogą skorzystać z poradnictwa, które pomoże im pogodzić się z HSP - mogą odczuwać żal po utracie dawnego siebie lub złość z powodu tego, czego nie są w stanie zrobić w przyszłości.</li> <li>Osoby z HSP, które chcą założyć rodzinę, powinny skonsultować się z genetykiem, aby zrozumieć ryzyko i rozważyć opcje zapłodnienia in vitro i/lub badań prenatalnych</li> </ul>

<p><b>Cele</b></p>	<p><b>Podnoszenie świadomości i edukowanie odpowiednich pracowników ochrony zdrowia na temat HSP (i podobnych schorzeń neurologicznych)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lekarze powinni być w stanie zdiagnozować HSP lub skierować pacjenta do odpowiedniego specjalisty. Lekarze powinni wiedzieć, do jakich specjalistów kierować osoby z HSP - tj.</li> <li>• najpewniej będzie to neurolog, fizjoterapeuta i ortotyk. Inni specjaliści mogą być potrzebni w przypadku wystąpienia innych objawów.</li> <li>• Ponieważ nie ma lekarstwa na HSP, wsparcie psychologiczne dla osób z HSP po diagnozie może być ważne.</li> <li>• Ponieważ HSP jest rzadką chorobą, ludzie mogą czuć się odizolowani i samotni, tak jakby byli jedynymi osobami cierpiącymi na tę chorobę. Powiązania z odpowiednimi społecznościami mogą</li> <li>• Mogą być ważne w zmniejszaniu tych uczuć.</li> <li>• Trudno jest znaleźć informacje na temat HSP. Dlatego ważne jest, aby zapewnić osobom dotkniętym chorobą odpowiednie informacje na temat opcji leczenia objawów, miejsc, w których można uzyskać poradę i diagnostykę genetyczną.</li> </ul>	<p><b>Życie z HSP</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Osoby z HSP mogą potrzebować pomocy w opracowaniu i utrzymaniu rutyny z odpowiednimi poziomami aktywności fizycznej, aby mieć najlepszą możliwą jakość życia.</li> <li>• Oprócz rutynowej opieki medycznej z odpowiednią fizjoterapią i lekami, rutyna może obejmować aspekty dobrego samopoczucia, więzi społecznych i zrozumienia szerszego świata HSP.</li> </ul>	<p><b>Wzmacnianie pozycji pacjentów</b></p> <p>Informacje na temat HSP mogą być trudne do znalezienia, a mówienie o trzech obszarach może pomóc w rozpowszechnianiu tych informacji:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Informacje o sieciach wsparcia mogą zapewnić dostęp do innych osób z HSP, co może pomóc ludziom znaleźć rozwiązania codziennych problemów i poczuć się mniej samotnymi i odizolowanymi.</li> <li>• Zrozumienie aktualnych badań może pomóc ludziom zobaczyć szerszy obraz i zapewnić ich, że wielu specjalistów pracuje nad HSP.</li> <li>• Informacje na temat rejestrów pacjentów mogą umożliwić ludziom wzięcie udziału w projektach badawczych i bycie na bieżąco z nowościami związanymi z ich typem HSP.</li> </ul>
--------------------	---	---	---