

階段	第一個症狀	診斷	治療	監測	
疾病	<ul style="list-style-type: none"> 早期症狀並不是很具體。可能包括行走或跑步困難，腿部肌肉僵硬或難以控制腿部動作。 症狀可能在任何年齡開始，但大多數情況下要麼在童年時期，要麼在30至50歲的成年人時期開始出現。 	<p>HSP 的診斷</p> <ul style="list-style-type: none"> HSP (Hereditary Spastic Paraplegia) 是許多不同疾病類型的統稱，目前已經確認了90多種類型，而且這個數字每年都在增加。不同類型的HSP具有不同的遺傳模式、發病年齡、症狀和病情進展速度。 誤診很常見。HSP常被誤診為腦性麻痺、多發性硬化症、共濟失調、關節炎、肌肉萎縮性側索硬化症、運動神經元疾病、以及許多其它疾病。 	<p>非活動症狀</p> <ul style="list-style-type: none"> 非活動症狀通常包括：泌尿或腸道問題、疼痛、抑鬱、疲勞、痙攣和皮膚問題。 不太常見HSP的非活動症狀包括：學習困難、言語/聽力/視力問題、癡呆、共濟失調和上半身受累。 其它非HSP因素也很重要如抑郁、孤立、孤獨等心理症狀，但在診斷後或以後就診時通常被忽視。 	<ul style="list-style-type: none"> 症狀通常在數年內逐漸惡化，隨著時間推移可能會出現新的症狀，這些症狀對日常生活的影響和變化可能大於HSP病情的逐年發展。 物理治療和伸展運動很重要。根據症狀，可以採取措施治療痙攣、疼痛、膀胱、腸道問題和抑鬱症等。 隨著時間和病情發展變化，HSP患者可能需要輔助行動工具。 	<ul style="list-style-type: none"> 作為HSP患者，在就業工作和家庭生活方面需要作出重大調整與改變。 在家中，HSP患者可能需要安裝緩坡道和扶手，如果需要使用輪椅，則需要將浴室改造成濕式房間，並使用輔助工具來協助上下樓梯，以及在椅子之間和上下床處安置輔助轉移工具或設施，甚至也需要對廚房進行改造。 在工作中，隨著HSP病情的發展加重，患者可能無法繼續勝任與履行自己的職責，他們可能需要進行調整，以使患者能夠繼續工作。最終，他們可能需要改變崗位或職業以維持收入。
診所	<p>(不確定的) 症狀範圍：</p> <ul style="list-style-type: none"> 臨床上，患者在HSP早期開始時常見的症狀包括行走困難、絆倒和平衡問題。HSP患者可能會出現疲勞、疼痛、膀胱問題或情緒低落，他們並未意識到這些可能是HSP的症狀。 需要進行問診調查研究以確診。歐洲參考網絡為HSP制定了一個診斷流程圖。https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf 	<ul style="list-style-type: none"> 排除其他病症後，可以進行HSP臨床診斷，臨床診斷可能涉及一系列檢測、測試和對腦部和脊柱進行MRI掃描。 可提供HSP的基因遺傳診斷，但結果可能不確定。雖然對大多數較常見的HSP類型提供了可靠的遺傳測試，但測試結果的不確定性主要原因在於： <ul style="list-style-type: none"> 可能沒有針對該類型HSP的遺傳測試 可能沒有證據表明發現的任何突變與HSP有關 遺傳測試中存在30-40%的診斷缺口 如果成功運用了遺傳診斷，流程將會是直接而明了，應該向家人提供輔導和諮詢，也可提供預測性測試。 <ul style="list-style-type: none"> 可能與其他疾病存在臨床性和/或遺傳性重疊。 	<p>活動和非活動症狀的個性化管理</p> <ul style="list-style-type: none"> 根據 HSP 患者的需求和症狀將其轉診至不同的專科專家中心。 隨著病情的發展和症狀的變化，個性管理計劃需要不斷改變改善。 專科醫生及專家的範圍將取決於具體的活動和非活動症狀，這可能包括：康復輔助支持，繼發性脊柱和足部畸形的骨科評估。 HSP 患者可能需要有關控制疼痛、管理疲勞、改善健康、處理膀胱腸道、大小便失禁、尿急的治 	<p>個性化後續跟進</p> <ul style="list-style-type: none"> 雖然特定類型的HSP或特定年齡組存在一些一般模式，但卻很難預測個體HSP患者病情的發展，回答類似“我何時需要用輪椅?”這樣的問題頗具挑戰性。 定期的隨訪和後續跟進是有幫助的，應該根據隨時間推進而變化的症狀，對治療管理計劃進行個性化調整。 這個不斷調整的個性計劃需要來自HSP患者本人的支持和參與，並且患者需要理解在治療管理方案及個性計劃調整方面做出決策如何對他們的未來有所幫助。 	
挑戰	<p>早期確實的診斷：</p> <ul style="list-style-type: none"> 許多醫療保健專業人員對HSP的了解較少，而要獲得確實的診斷可能需要諮詢多位專科醫生，診斷的不確定性可能會影響患者的福祉和健康。 	<p>醫生需考慮其專業知識之外的方面</p> <ul style="list-style-type: none"> 需要提高診斷的確定性，以縮短診斷時間並減少誤診。 診斷後，專家應了解HSP的各個方面，包括活動性和非活動性症狀，以及對健康的其它影響。 應定期根據需要和症狀轉診至不同的專科中心，以便 HSP 患者能夠得到較全面協調的治療與護理。 <p>需要多個領域專科醫療團隊及專家取決於隨時間推移出現的各種症狀，這些專科醫療團隊和專家可能包括：神經科醫生、遺傳學家、進行 MRI 或其它掃描檢測的放射科醫生等。診斷後，對於行動障礙問題，患者可能需要：物理治療師、矯形器、復健治療師、行動設備、跌倒和平衡問題專家等。</p> <ul style="list-style-type: none"> 醫生應該能夠幫助HSP患者理解專科醫療團隊和專家們提供的信息和治療方案，並解釋這些對他們意味著什麼。 <p>許多HSP患者必須向每位新介入治療團隊的專家治療師等重複他們的病情發展及近況，專家們之間的信息傳遞與溝通應該更加有效和提升。</p>	<p>尋找對應方法</p> <ul style="list-style-type: none"> HSP 無法治愈，所有治療方案都是對症支持療法。 當前對HSP的研究工作包括研究生物標計及HSP的細胞和動物模型、確定及研發潛在的治療藥物、以及增進對HSP病理的廣泛了解。 需要進一步的深入研究和臨床試驗。 	<p>個性化支持</p> <ul style="list-style-type: none"> 一些HSP患者希望為自己的未來做好計劃和準備，而有些患者卻不這麼想，所以需要根據患者的需求和願望提供個性化支持。 對於那些不想制定未來計劃的HSP患者，他們可能會因為將來失去自我能力而感到悲痛，或意識到將來無法做許多事情而感到憤怒，諮詢顧問接受輔導會對他們有益，幫助他們接受與HSP共存。 那些希望組建家庭的HSP患者，可能會受益於諮詢遺傳學專家及專科醫生，以了解風險並考慮試管嬰兒和產前檢測。 	

<p>目標</p>	<p>對相關的醫療保健專業人員進行有關於HSP知識的普及和教育（以及其他類似的神經系統疾病）：</p> <ul style="list-style-type: none"> • 醫務人員應該有能力診斷HSP，或者將患者轉診給適合的專科醫生進行診斷，醫務人員應該熟知這些專科醫生和專業醫療人員，可以將患有HSP的患者轉介給他們，這些專業醫療人員包括神經科醫生、物理治療師和矯形師。如果出現其他症狀，還需要其他專科醫生的幫助。 • 鑒於 HSP 無法治愈，診斷後對患者提供心理支持非常重要。 • 由於HSP是一種罕見疾病，因此患者可能會感到孤立和孤獨，覺得自己是唯一患有HSP的人，與相關群體及社區建立聯繫可以減輕這些負面感受。 • 有關HSP的知識和信息很難找到。因此，向人們提供相關知識和信息，包括症狀治療的選擇方案，獲取信息與建議的途徑，和基因遺傳學診斷，是非常重要的。 	<p>與HSP共存</p> <ul style="list-style-type: none"> • 需要幫助HSP患者制定、養成並維持適當水平的體育運動計劃，以便他們盡可能擁有的高品質生活。 • 除了採取常規的適當的物理治療和藥物治療外，日常活動還應包括健康的社交聯繫以及學習和了解廣泛的HSP各方面信息及知識。 	<p>患者權益</p> <ul style="list-style-type: none"> • 有關 HSP 的信息可能很難找到，以下三個方面可以幫助信息的尋找及傳播： <ul style="list-style-type: none"> - 有關各類支持網絡的信息，可以向HSP患者、其幫助者、相關人士提供訪問許可權，可以幫助患者解決日常問題，減少孤獨和孤立感。 - 對當前研究工作的了解可以幫助患者看到更廣闊的前景，並獲得一種安心感，知道有許多專業人士正在從事HSP病症的研究。 - 患者信息登記可以讓患者參與研究項目，並及時了解與他們所患HSP類型相關的最新信息、研究資料及具體新聞。
------------------	---	--	--