

阶段	第一个症状	诊断	治疗	监测	
疾病	<ul style="list-style-type: none"> <li>早期症状并不是很具体。可能包括行走或跑步困难，腿部肌肉僵硬或难以控制腿部动作。</li> <li>症状可能在任何年龄开始，但大多数情况下要么在童年时期，要么在30至50岁的成年人时期开始出现。</li> </ul>	<p><b>HSP 的诊断</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>HSP (Hereditary Spastic Paraplegia) 是许多不同疾病类型的统称，目前已经确认了90多种类型，而且这个数字每年都在增加。不同类型的HSP具有不同的遗传模式、发病年龄、症状和病情进展速度。</li> <li>误诊很常见。HSP常被误诊为脑性瘫痪、多发性硬化症、共济失调、关节炎、肌肉萎缩性侧索硬化症、运动神经元疾病、以及许多其它疾病。</li> </ul>	<p><b>非活动症状</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>非活动症状通常包括：泌尿或肠道问题、疼痛、抑郁、疲劳、痉挛和皮肤问题。</li> <li>不太常见HSP的非活动症状包括：学习困难、言语/听力/视力问题、痴呆、共济失调和上半身受累。</li> <li>其它非HSP因素也很重要如抑郁、孤立、孤独等心理症状，但在诊断后或以后就诊时通常被忽视。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>症状通常在数年内逐渐恶化，随着时间推移可能会出现新的症状，这些症状对日常生活的影响和变化可能大于HSP病情的逐年发展。</li> <li>物理治疗和伸展运动很重要。根据症状，可以采取措施治疗痉挛、疼痛、膀胱、肠道问题和抑郁症等。</li> <li>随着时间和病情发展变化，HSP患者可能需要辅助行动工具。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>作为HSP患者，在就业工作和家庭生活方面需要作出重大调整与改变。</li> <li>在家中，HSP患者可能需要安装缓坡道和扶手，如果需要使用轮椅，则需要将浴室改造成湿式房间，并使用辅助工具来协助上下楼梯，以及在椅子之间和上下床处安置辅助转移工具或设施，甚至也需要对厨房进行改造。</li> <li>在工作中，随着HSP病情的发展加重，患者可能无法继续胜任与履行自己的职责，他们可能需要进行调整，以使患者能够继续工作，最终，他们可能需要改变岗位或职业以维持收入。</li> </ul>
诊所	<p><b>(不确定的) 症状范围：</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>临床上，患者在HSP早期开始时常见的症状包括行走困难、绊倒和平衡问题。HSP患者可能会出现疲劳、疼痛、膀胱问题或情绪低落，他们并未意识到这些可能是HSP的症状。</li> <li>需要进行问诊调查研究以确诊。欧洲参考网络为HSP制定了一个诊断流程图。https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>排除其他病症后，可以进行HSP临床诊断，临床诊断可能涉及一系列检测、测试和对脑部和脊柱进行MRI扫描。</li> <li>可提供HSP的基因遗传诊断，但结果可能不确定。虽然对大多数较常见的HSP类型提供了可靠的遗传测试，但测试结果的不确定性主要原因在于： <ul style="list-style-type: none"> <li>可能没有针对该类型HSP的遗传测试</li> <li>可能没有证据表明发现的任何突变与HSP有关</li> <li>遗传测试中存在30-40%的诊断缺口</li> </ul> </li> <li>如果成功运用了遗传诊断，流程将会是直接而明了，应向家人提供辅导和咨询，也可提供预测性测试。 <ul style="list-style-type: none"> <li>可能与其它疾病存在临床性和/或遗传性重叠。</li> </ul> </li> </ul>	<p><b>活动和非活动症状的个性化管理</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>根据 HSP 患者的需求和症状将其转诊至不同的专科专家中心。</li> <li>随着病情的发展和症状的变化，个性化管理计划需要不断改变改善。</li> <li>专科医生及专家的范围将取决于具体的活动和非活动症状，这可能包括： <ul style="list-style-type: none"> <li>康复辅助支持，继发性脊柱和足部畸形的骨科评估。</li> </ul> </li> <li>HSP 患者可能需要有关控制疼痛、管理疲劳、改善健康、处理膀胱肠道、大小便失禁、尿急的治疗</li> </ul>	<p><b>个性化后续跟进</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>虽然特定类型的HSP或特定年龄组存在一些一般模式，但却很难预测个体HSP患者病情的发展，回答类似“我何时需要用轮椅?”这样的问题颇具挑战性。</li> <li>定期的随访和后续跟进是有帮助的，应根据随时间推进而变化的症状，对治疗理疗管理计划进行个性化调整。</li> <li>这个不断调整的个性计划需要来自HSP患者本人的支持和参与，并且患者需要理解在治疗理疗方案及个性计划调整方面做出决策如何对他们的未来有所帮助。</li> </ul>	
挑战	<p><b>早期确实的诊断：</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>许多医疗保健专业人员对HSP的了解较少，而要获得确实的诊断可能需要咨询多位专科医生，诊断的不确定性可能会影响患者的福祉和健康。</li> </ul>	<p><b>医生需考虑其专业知识之外的方面</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>需要提高诊断的确定性，以缩短诊断时间并减少误诊。</li> <li>诊断后，专家应了解HSP的各个方面，包括活动性和非活动性症状，以及对健康的其它影响。 <ul style="list-style-type: none"> <li>应定期根据需求和症状转诊至不同的专科中心，以便 HSP 患者能够得到较全面协调的治疗与护理。</li> </ul> </li> <li>需要多个领域专科医疗团队及专家取决于随时间推移出现的各种症状，这些专科医疗团队和专家可能包括：神经科医生、遗传学家、进行 MRI 或其它扫描检测的放射科医生等。诊断后，对于行动障碍问题，患者可能需要：物理治疗师、矫形器、复健理疗师、行动设备、跌倒和平衡问题专家等。 <ul style="list-style-type: none"> <li>医生应该能够帮助HSP患者理解专科医疗团队和专家们提供的信息和治疗方案，并解释这些对他们意味着什么。</li> </ul> </li> <li>许多HSP患者必须向每位新介入治疗团队的专家理疗师等重复他们的病情发展及近况，专家们之间的信息传递与沟通应该更加有效和提升。</li> </ul>	<p><b>寻找对应方法</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>HSP 无法治愈，所有治疗方案都是对症支持疗法。</li> <li>当前对HSP的研究工作包括研究生物标计及HSP的细胞和动物模型、确定及研发潜在的治疗药物、以及增进对HSP病理的广泛了解。</li> <li>需要进一步的深入研究工作和临床试验。</li> </ul>	<p><b>个性化支持</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>一些HSP患者希望为自己的未来做好计划和准备，而有些患者却不这么想，所以需要根据患者的需求和愿望提供个性化支持。</li> <li>对于那些不想制定未来计划的HSP患者，他们可能会因为将来失去自我能力而感到悲痛，或意识到将来无法做许多事情而感到愤怒，咨询顾问接受辅导会对他们有益，帮助他们接受与HSP共存。</li> <li>那些希望组建家庭的HSP患者，可能会受益于咨询遗传学专家及专科医生，以了解风险并考虑试管婴儿和产前检测。</li> </ul>	

<p><b>目标</b></p>	<p>对相关的医疗保健专业人员进行有关于HSP知识的普及和教育（以及其他类似的神经系统疾病）：</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 医务人员应该有能力诊断HSP，或者将患者转诊给适合的专家科医生进行诊断。医务人员应该熟知这些专科医生和专业医疗人员，可以将患有HSP的患者转介给他们，这些专业医疗人员包括神经科医生、物理治疗师和矫形师。如果出现其他症状，还需要其他专科医生的帮助。</li> <li>• 鉴于 HSP 无法治愈，诊断后对患者提供心理支持非常重要。</li> <li>• 由于HSP是一种罕见疾病，因此患者可能会感到孤立和孤独，觉得自己是唯一患有HSP的人，与相关群体及社区建立联系可以减轻这些负面感受。</li> <li>• 有关HSP的知识和信息很难找到。因此，向人们提供相关知识和信息，包括症状治疗的选择方案，获取信息与建议的途径，和基因遗传学诊断，是非常重要的。</li> </ul>	<p><b>与HSP共存</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 需要帮助HSP患者制定、养成并维持适当水平的体育运动计划，以便他们尽可能拥有的高品质生活。</li> <li>• 除了采取常规的适当的物理理疗和药物治疗外，日常活动还应包括健康的社交联系以及学习和了解广泛的HSP各方面信息及知识。</li> </ul>	<p><b>患者权益</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 有关 HSP 的信息可能很难找到，以下三个方面可以帮助信息的寻找及传播： <ul style="list-style-type: none"> <li>- 有关各类支持网络的信息，可以向HSP患者、其帮助者、相关人士提供访问权限，可以帮助患者解决日常问题，减少孤独和孤立感。</li> <li>- 对当前研究工作的了解可以帮助患者看到更广阔的前景，并获得一种安心感，知道有许多专业人士正在从事HSP病症的研究。</li> <li>- 患者信息登记可以让患者参与研究项目，并及时了解与他们所患HSP类型相关的最新信息、研究资料及具体新闻。</li> </ul> </li> </ul>
------------------	---	--	---