

Primeros síntomas

Diagnóstico

Tratamiento

Seguimiento

Enfermedad

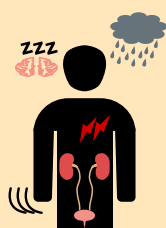


Infancia De 30 a 50 años

Los primeros síntomas suelen ser inespecíficos.



Más de 90 tipos de enfermedades diferentes. Los errores de diagnóstico son frecuentes.



Posibles síntomas: cansancio, problemas urinarios, dolor, depresión, espasmos, problemas cognitivos.



Variación diaria en los efectos sobre los síntomas.

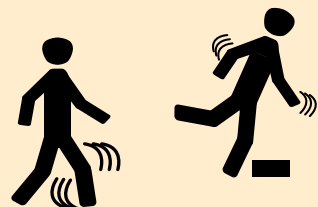


Progresión lenta de los síntomas. Pueden aparecer nuevos síntomas.



Comprender cómo aceptar la vida con PEH.

Clínica



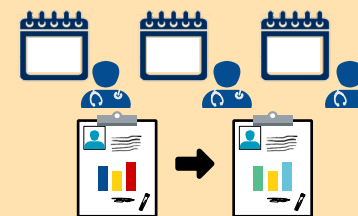
Los primeros síntomas en personas con PSH pueden incluir problemas de equilibrio y tropiezos.



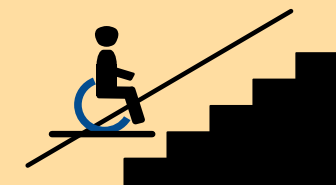
Diagnóstico clínico tras excluir otras enfermedades.



El diagnóstico genético puede no ser concluyente.

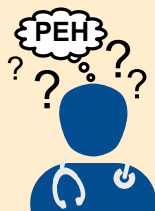


Seguimiento regular. El plan personalizado cambia con el tiempo en función de la progresión.

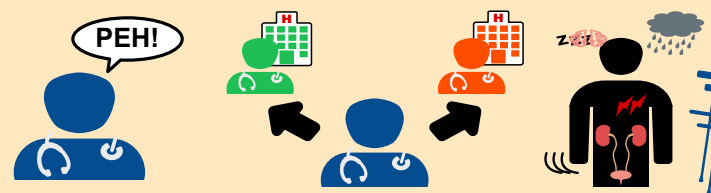


Plan a tener en cuenta: generaciones futuras; cambios en el trabajo; modificaciones en casa.

Retos



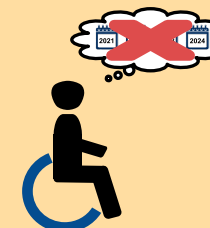
El conocimiento de la PEH es limitado en muchos profesionales sanitarios.



- Aumentar la certeza del diagnóstico
- Derivación de personas con PEH a diferentes centros expertos
- Concienciación y predicción de todos los aspectos de la PEH.

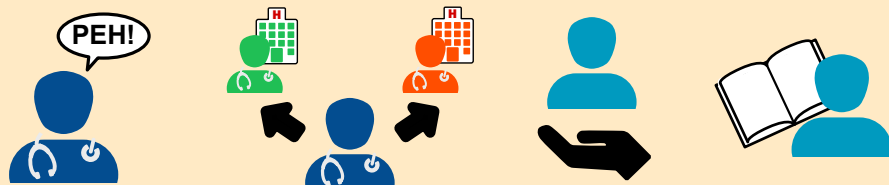


La PSH no tiene cura, sólo se dispone de tratamiento sintomático. Se necesitan investigaciones y ensayos clínicos.



No todas las personas con PEH quieren planificar. Necesidad de apoyo personalizado.

Objetivos



- Los médicos deben ser capaces de diagnosticar la PEH y conocer a los expertos a los que remitir a las personas con PEH.
- Apoyo a las personas con PEH tras el diagnóstico, incluyendo fisioterapia y estiramientos.
- Proporcionar información y opciones de tratamiento a las personas con PEH.



Conseguir que las personas con PEH sigan una rutina con actividad física y que tengan la mejor calidad de vida posible.



Información sobre redes de apoyo, trabajos de investigación en curso y registros de pacientes.