

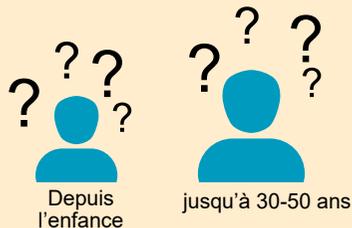
Premiers symptômes

Diagnostic

Traitement

Suivi

Maladie



Depuis l'enfance jusqu'à 30-50 ans

Les premiers symptômes sont souvent vagues et non spécifiques.



Plus de 90 types de maladies différentes. Les erreurs de diagnostic sont fréquentes.



Symptômes possibles : fatigue, problèmes urinaires, douleurs, dépression, spasmes, troubles cognitifs.



Variation des effets des symptômes d'un jour à l'autre.

Progression lente des symptômes. De nouveaux symptômes peuvent apparaître.



Comprendre comment accepter la vie avec la PSH.

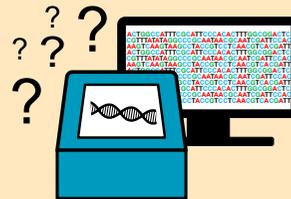
Clinique



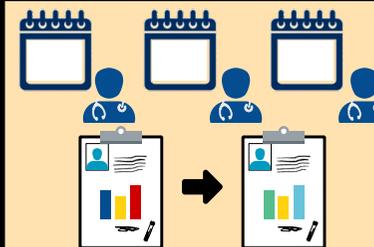
Les symptômes précoces peuvent inclure des problèmes d'équilibre et des trébuchements.



Diagnostic clinique après un diagnostic génétique.



L'exclusion d'autres affections peut se révéler douteuse.



Suivi régulier. Le plan personnalisé évolue au fil du temps.

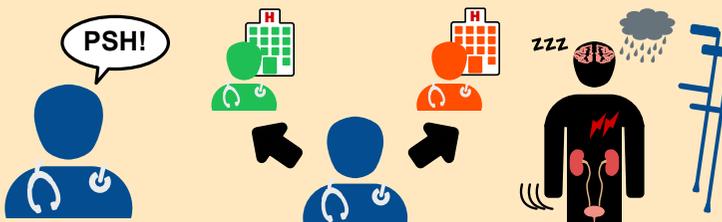


Plan à envisager : générations futures, changements au travail, modifications à la maison.

Défis



De nombreux professionnels de la santé connaissent mal la PSH.



- Augmenter la certitude du diagnostic
- Référence de personnes atteintes de la PSH vers différents centres d'expertise
- Sensibilisation et prédiction de tous les aspects de la PSH



Aucun remède existe, seuls des traitements symptomatiques sont disponibles. Des recherches et des essais cliniques sont nécessaires.



Tous les patients ne veulent pas nécessairement planifier le futur, un soutien personnalisé est donc essentiel.

Objectifs



- Les cliniciens devraient être en mesure de diagnostiquer la PSH et connaître les experts vers lesquels orienter les personnes atteintes de PSH.
- Soutien aux personnes atteintes de PSH après le diagnostic, y compris la physiothérapie et les étirements.
- Fournir des informations et des options de traitement aux personnes atteintes de la PSH.



Encourager les patients à maintenir une routine d'activité physique. Assurer une meilleure qualité de vie.



Fournir des informations sur les réseaux de soutien, la recherche en cours et les registres existants.