

Patient Journeys são **representações infográficas** que ilustram as necessidades dos pacientes no tratamento da sua doença rara. Por serem concebidos a partir **da perspetiva do paciente**, permitem que os profissionais de saúde respondam de forma eficaz às **necessidades específicas dos pacientes** com doenças raras.

Encontre patient journeys em diferentes idiomas no nosso website para

- Ataxia de Friedreich
- Paraplegias Espásticas Hereditárias
- Doença de Huntington
- Distonia cervical
- Atrofia de múltiplos sistemas

Download gratuito!



PATIENT JOURNEY

Doenças Neurológicas Raras

different needs
at different times



Este patient journey foi útil?

Ajude-nos a melhorar o atendimento ao paciente e participe no nosso breve inquérito!



European Reference Network
for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Neurological Diseases
(ERN-RND)

O Patient Journey para Doenças Neurológicas Raras

Após o desenvolvimento de patient journeys específicos para várias doenças neurológicas raras, tornou-se evidente que **muitas experiências e desafios são comuns a todas as condições**. Como resultado, foi essencial consolidar essas descobertas num patient journey para Doenças Neurológicas Raras.

Este percurso partilhado foi concebido para apoiar tanto os **profissionais de saúde**, nas suas interações com os **pacientes**, como os próprios pacientes, ajudando-os a compreender melhor o seu próprio percurso.

Destaca também **lacunas recorrentes** nos cuidados e **identifica áreas-chave para melhorias**:

Aumentar a sensibilização

Promover a sensibilização e a compreensão entre **médicos clínicos gerais e estudantes de medicina/neurologia**

Capacitar os pacientes

Capacitar os pacientes **para agir e comunicar de forma proativa com os profissionais de saúde** (expectativas e perspetivas de tratamento) e o seu meio envolvente

Capacitar os pacientes

Orientar os pacientes para **recursos online** relevantes e ajudá-los a compreender **os seus sintomas** e a importância do apoio à saúde mental

Facilitar o **contacto social** dos pacientes **com organizações de pacientes** e outras pessoas afetadas e motivá-los a **desenvolver relações**

Capacitar os profissionais de saúde

Garantir que os profissionais de saúde respondem **às necessidades individuais de informação** dos seus pacientes e **às possíveis opções de tratamento**

Motivar os profissionais de saúde a **encaminhar os seus pacientes para organizações de pacientes e a manterem-se também em contacto com estas**

Apoiar uma **abordagem de tratamento multidisciplinar** em todas as fases do percurso do pacienteout all phases of the

Pedidos aos decisores políticos

Estabelecer uma abordagem **de tratamento personalizada**, com o apoio de equipas multidisciplinares

Promover o reconhecimento e o **reembolso dos tratamentos**, quando disponíveis, em todos os países europeus, incluindo o apoio ao acesso a cuidados de saúde transfronteiriços

Disponibilizar opções de **telemedicina e soluções digitais** de formação para os prestadores de cuidados de saúde locais

Os nossos representantes dos pacientes



Astri Arnesen
European Huntington Association



Monika Benson
Dystonia Europe



John Gerbild
Denmark Association for Ataxia and HSP



Natalia Grigorova
Bulgarian Huntington Association



Sara Hunt
Alex, The Leukodystrophy Charity



Mary Kearney
Friedreich's Ataxia Research Alliance Ireland



Juliane Krabath
STOPP-HSP, Austria

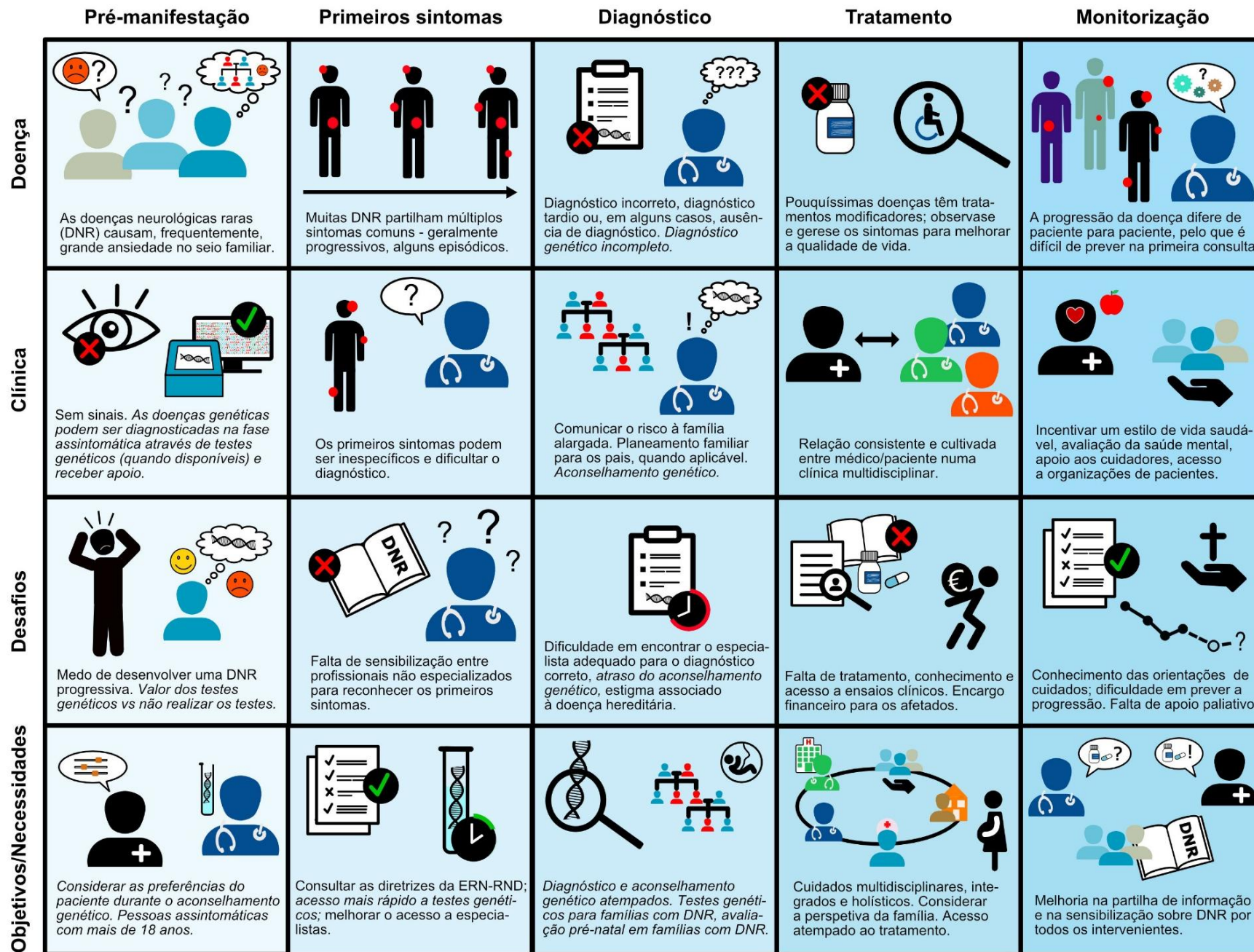


Lori Renna Linton
Euro-HSP



Lubomír Mazouch
Czech Association of Atypical Parkinsonian Syndromes

Patient Journey para Doenças Neurológicas Raras - Versão Gráfica



Por favor, tenha em atenção que nem todas as doenças neurológicas raras são genéticas. O texto em *itálico* indica as condições às quais a informação não se aplica, por exemplo, a maioria das formas de Demência Frontotemporal, Distonia não genética, Coreia e Parkinsonismo Atípico.

Por favor, note que termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados domiciliários, médico de família, fisioterapia) podem não incluir os mesmos serviços, dependendo do país da UE em questão. As associações de defesa dos pacientes podem fornecer frequentemente apoio e recursos para os pacientes e para as suas famílias.

Aviso Legal

A ERN-RND rejeita expressamente qualquer garantia de comercialização ou adequação para um uso ou finalidade específica. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer danos ou lesões a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação, nem por quaisquer erros ou omissões.

Atualizado em outubro de 2025.



Patient Journey para Doenças Neurológicas Raras - Versão detalhada

Por favor, tenha em atenção que nem todas as doenças neurológicas raras são genéticas. O texto em *itálico* indica as condições às quais a informação não se aplica, por exemplo, a maioria das formas de Demência Frontotemporal, Distonia não genética, Coreia e Parkinsonismo Atípico.

FASES	Pré-manifestação	Primeiros sintomas	Diagnóstico	Tratamento	Monitorização
Doença	As doenças neurológicas raras (DNR) causam, frequentemente, grande ansiedade no seio familiar.	Muitas DNR partilham múltiplos sintomas comuns que geralmente são de progressão lenta, mas que ocasionalmente podem ser episódicos (ataxia episódica).	- Diagnóstico incorreto, diagnóstico tardio ou, em alguns casos, ausência de diagnóstico. <i>Diagnóstico genético incompleto.</i>	- Existem poucos ou nenhuns tratamentos modificadores da doença disponíveis. - Observação e gestão dos sintomas para melhorar a qualidade de vida	A progressão da doença difere paciente para paciente, pelo que é difícil de prever na primeira consulta.
Clínica	Sem sinais. <i>Algumas doenças genéticas assintomáticas podem ser diagnosticadas através de testes genéticos, quando disponíveis.</i> Outras DNR, por exemplo, a maioria das formas de Demência Frontotemporal e Atrofia multissistémica, não são genéticas.	- Os primeiros sintomas podem ser inespecíficos e dificultar o diagnóstico - Algumas DNR são de natureza degenerativa, o que leva à progressão dos sintomas do indivíduo ao longo do tempo - Falta de conhecimento	Quando é feito o diagnóstico de uma doença genética, é importante - comunicar o risco à família alargada - fornecer aconselhamento aos pais sobre o planeamento familiar, quando aplicável <i>O aconselhamento genético é preferível, mas nem sempre está imediatamente disponível.</i>	- Relação consistente e cultivada entre médico/paciente numa clínica multidisciplinar - Acesso atempado ao tratamento, se disponível, e/ou acesso a ensaios clínicos para DNR	- Avaliação regular da DNR de acordo com as diretrizes europeias ou globais - Avaliação da saúde mental do paciente - Apoio ao cuidador - Aconselhamento sobre um estilo de vida saudável, incluindo exercício físico, quando apropriado - Os profissionais de saúde devem recomendar que os indivíduos com DNR procurem apoio junto de uma organização especializada em pacientes
Desafios	- Medo de desenvolver uma DNR progressiva <i>Valor dos testes genéticos vs não realizar os testes</i>	Falta de sensibilização entre profissionais não especializados para reconhecer os primeiros sintomas e as causas dos atrasos no diagnóstico	- Aguardando por um diagnóstico - Pessoas não investigadas de forma sistemática <i>Aconselhamento genético nem sempre disponível quando é feito o diagnóstico</i> - Estigma associado a doenças hereditárias - Para doenças com início precoce, podem surgir vários desafios sociais, familiares e ao longo da vida	- Falta de tratamento - Falta de conhecimento nos serviços locais sobre DNR e consequente falta de acesso a ensaios clínicos - Encargo financeiro para a família do paciente com DNR - Autocuidado difícil, devido à necessidade de navegar entre os diferentes sistemas de cuidados	- Profissional de saúde que acompanha o paciente com DNR não está ciente das diretrizes de cuidados para a DNR específica - A progressão da DNR é difícil de prever - Aumento do encargo financeiro e emocional à medida que a doença progride - Apoio e cuidados inadequados para aqueles com doença terminal
Objetivos/ Necessidades	<i>Considerar as preferências do paciente em consulta com um geneticista e um psiquiatra (se possível) relativamente aos testes genéticos preditivos</i> <i>As boas práticas atuais sugerem que os indivíduos tenham mais de 18 anos antes de serem testados, caso não apresentem sintomas da doença genética, que a família possa ter, exceto em circunstâncias raras – quando existe um tratamento que salva vidas</i>	- As pessoas com doenças neurológicas devem ser investigadas de acordo com as diretrizes de diagnóstico disponíveis no website da ERN-RND <i>Acesso mais rápido a testes genéticos para a família com DNR</i> - Acesso a investigações especializadas adequadas, conforme necessário	<i>Diagnóstico genético atempado, sempre que possível</i> <i>Testes genéticos para famílias com DNR, quando aplicável</i> - Avaliação pré-natal em famílias com DNR que tenham uma doença autossómica dominante identificável (quando disponível e permitido no seu país)	- Cuidados multidisciplinares, integrados e holísticos para doenças raras, com recursos centrais acessíveis sobre DNR para os profissionais de saúde locais - Considerar a perspetiva da família e apoiar as suas necessidades, sempre que possível - Acesso atempado a tratamento para minimizar os custos e o impacto da doença na sociedade - Os cientistas devem obter informações das pessoas com DNR relativamente aos resultados dos ensaios clínicos; por exemplo, Será a capacidade de comunicar mais importante do que a capacidade de andar - Aprender a lidar com a doença (tanto para o paciente como para a sua família)	- Comunicação colaborativa entre o paciente e os profissionais de saúde sobre os efeitos do tratamento médico - Apoio para cuidar da pessoa com DNR de forma otimizada, com melhor acesso a equipamentos e recursos - Os pacientes especializados, através de organizações de pacientes, podem ajudar a educar aqueles com DNR

Atualizado em outubro de 2025

Por favor, note que termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados domiciliários, médico de família, fisioterapia) podem não incluir os mesmos serviços, dependendo do país da UE em questão. As associações de defesa dos pacientes podem fornecer frequentemente apoio e recursos para os pacientes e para as suas famílias.

Aviso Legal

A ERN-RND rejeita expressamente qualquer garantia de comercialização ou adequação para um uso ou finalidade específica. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer danos ou lesões a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação, nem por quaisquer erros ou omissões.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Cofinanciado pela
União Europeia