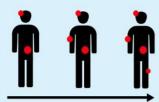
Patient Journey para Doenças Neurológicas Raras - Versão Gráfica

Doença receber apoio. Desafios Objetivos/Necessidades



As doenças neurológicas raras (DNR) causam, frequentemente, grande ansiedade no seio familiar



Primeiros sintomas

Muitas DNR partilham múltiplos sintomas comuns - geralmente progressivos, alguns episódicos.

Diagnóstico



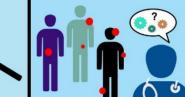


Diagnóstico incorreto, diagnóstico tardio ou, em alguns casos, ausência de diagnóstico. Diagnóstico genético incompleto.



Pouguíssimas doencas têm tratamentos modificadores: observase e gerese os sintomas para melhorar a qualidade de vida.

Tratamento



A progressão da doença difere de paciente para paciente, pelo que é difícil de prever na primeira consulta



Monitorização

Por favor, note que termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados domiciliários, médico de família, fisioterapia) podem não incluir os mesmos servicos. 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.

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 Parkin-



Sem sinais. As doenças genéticas podem ser diagnosticadas na fase assintomática através de testes genéticos (guando disponíveis) e



Os primeiros sintomas podem ser inespecíficos e dificultar o diagnóstico.



Comunicar o risco à família alargada. Planeamento familiar para os pais, quando aplicável. Aconselhamento genético.



Relação consistente e cultivada entre médico/paciente numa clínica multidisciplinar.



Incentivar um estilo de vida saudável, avaliação da saúde mental, apoio aos cuidadores, acesso a organizações de pacientes.



sonismo Atípico.

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.



Medo de desenvolver uma DNR progressiva. Valor dos testes genéticos vs não realizar os testes.



Falta de sensibilização entre profissionais não especializados para reconhecer os primeiros sintomas.



Dificuldade em encontrar o especialista adequado para o diagnóstico correto, atraso do aconselhamento genético, estigma associado à doenca hereditária.



Falta de tratamento, conhecimento e acesso a ensaios clínicos. Encargo financeiro para os afetados.



Conhecimento das orientações de cuidados; dificuldade em prever a progressão. Falta de apoio paliativo.





for rare or low prevalence complex diseases

Network Neurological Diseases (ERN-RND)

Network

Cofinanciado pela União Europeia



Considerar as preferências do paciente durante o aconselhamento genético. Pessoas assintomáticas com mais de 18 anos.



Consultar as diretrizes da ERN-RND acesso mais rápido a testes genéticos: melhorar o acesso a especia-



Diagnóstico e aconselhamento genético atempados. Testes genéticos para famílias com DNR, avaliação pré-natal em famílias com DNR.



Cuidados multidisciplinares, integrados e holísticos. Considerar a perspetiva da família. Acesso atempado ao tratamento.



Melhoria na partilha de informação e na sensibilização sobre DNR por todos os intervenientes.