

Cesta pacienta se vzácným neurologickým onemocněním – podrobná verze

Upozorňujeme, že ne všechna RND jsou geneticky podmíněna. Kurzívou jsou označeny ty stavy, na které se tyto informace nevztahují, např. většina forem frontotemporální demence, negenetická dystonie, chorea, atypický parkinsonismus.

FÁZE	Před rozvojem příznaků	První příznaky	Diagnóza	Léčba	Sledování
Onemocnění	Vzácná neurologická onemocnění (RND) často vyvolávají v rodině významnou úzkost	Mnoho RND onemocnění spolu sdílí příznaky, které jsou obvykle pomalu progresivní, ale mohou být i epizodické (epizodická ataxie).	- Nesprávná či opožděná diagnóza, v některých případech žádná diagnóza <i>Neúplná genetická diagnóza</i>	- K dispozici je jen málo léčeb modifikujících průběh onemocnění, u některých onemocněních není k dispozici žádná léčba modifikující průběh onemocnění. - Sledování a léčba zaměřená na zvládání příznaků za účelem zlepšení kvality života - K dispozici je jen málo léčeb modifikujících průběh onemocnění, u některých onemocněních není k dispozici žádná léčba modifikující průběh onemocnění. - Sledování a léčba zaměřená na zvládání příznaků za účelem zlepšení kvality života	Průběh onemocnění se u jednotlivých pacientů liší, proto je obtížné jej předpovědět při první konzultaci.
Klinika	Bez příznaků. <i>Některá asymptomatická genetická onemocnění lze diagnostikovat pomocí genetických testů, jsou-li k dispozici.</i> Jiné RND onemocnění, např. většina forem frontotemporální demence a multisystémová atrofie, nejsou geneticky podmíněny.	- První příznaky mohou být nespecifické, to může ztěžovat diagnostiku - Některá RND onemocnění jsou degenerativní povahy, což vede k postupnému zhoršování příznaků u jednotlivých jedinců - Nedostatek znalostí	Při stanovení diagnózy genetického onemocnění je důležité - informovat o riziku pro širší rodinu - poskytnout rodičům poradenství ohledně plánování rodiny, je-li to vhodné <i>Genetické poradenství je vhodné, ale není vždy okamžitě dostupné.</i>	- Konzistentní a pečlivě budovaný vztah mezi lékařem a pacientem v rámci multidisciplinární kliniky - Včasný přístup k léčbě, je-li k dispozici, a/nebo přístup ke klinickým studiím pro RND	- Pravidelné hodnocení RND onemocnění v souladu s evropskými nebo globálními pokyny - Posouzení duševního zdraví pacienta - Podpora pečovatele - Doporučení zdravého životního stylu včetně vhodného cvičení - Zdravotníci pracovníci by měli osobám s RND onemocněním doporučit, aby vyhledaly podporu u odborné patientské organizace
Výzvy	- Strach z rozvoje progresivního RND onemocnění <i>Význam genetického testování vs. netestování</i>	Nedostatečné povědomí odborníků jiné specializace o prvních příznacích způsobuje oddálení diagnostiky	- Čekání na diagnózu - Lidé nejsou vyšetřováni systematicky <i>Genetické poradenství není po stanovení diagnózy snadno dostupné</i> - Stigma spojené s dědičným onemocněním - Onemocnění s časným nástupem s sebou může nést společenské, rodinné a životní výzvy	- Chybějící léčba - Nedostatek znalostí o RND onemocněních v místních službách a následný nedostatek přístupu ke klinickým studiím - Finanční zátěž pro rodinu s RND onemocněním - Pacientem řízená péče je obtížná, protože je nutné se orientovat v různých systémech péče	- Zdravotnický pracovník pečující o pacienta s RND onemocněním nezná doporučení pro péči o konkrétní RND onemocnění - Průběh RND onemocnění je obtížné předvídat - S postupem nemoci se zvyšuje finanční a emoční zátěž - Nedostatečná podpora osob s terminálním onemocněním a nedostatečná péče o ně
Cíle/potřeby	<i>Zohlednit preference pacienta při konzultaci s genetikem a psychiatrem (pokud je to možné) ohledně prediktivního genetického testování</i> <i>Dle současných postupů doporučeno, aby osoby bez příznaků genetického onemocnění vyskytujícího se v rodině, byly před testováním starší 18 let, s výjimkou vzácných okolností, kdy existuje život zachraňující léčba</i>	- Lidé s neurologickým onemocněním by měli být vyšetřeni v souladu s diagnostickými pokyny, které jsou k dispozici na webových stránkách ERN-RND - Rychlejší přístup ke genetickému testování pro rodinu s RND onemocněním - Přístup k příslušným specializovaným vyšetřením podle potřeby	<i>Včasné určení genetické diagnózy, pokud je to možné</i> <i>Genetické testování pro rodiny s RND onemocněním, pokud je to vhodné</i> - Prenatální vyšetření u rodin s RND onemocněním, u nichž lze přesně určit autozomálně dominantní onemocnění (pokud je ve vaší zemi dostupné a povoleno)	- Multidisciplinární, integrovaná a holistická péče o vzácná onemocnění s centrálně dostupnými zdroji týkajícími se RND onemocnění pro místní zdravotnické pracovníky - Zohlednění pohledu rodiny a podpora jejich potřeb, pokud je to možné - Včasný přístup k léčbě s cílem minimalizovat náklady a zátěž pro společnost způsobenou onemocněním - Vědci by měli získávat zpětnou vazbu od osob s RND onemocněním ohledně výsledků klinických studií, tj. je schopnost komunikovat důležitější než schopnost chodit - Naučit se, jak fungovat s onemocněním (jak pacient, tak jeho rodina)	- Spolupráce mezi pacientem a lékaři ohledně účinků léčby - Podpora optimální péče o osoby s RND onemocněním prostřednictvím lepšího přístupu k vybavení a dalším zdrojům - Pacienti-experti mohou prostřednictvím patientských organizací pomáhat vzdělávat osoby s RND onemocněním

Upozorňujeme, že konkrétní pojmy (např. domácí péče, praktický lékař, fyzioterapie) nemusí zahrnovat stejné služby v závislosti na jednotlivých zemích EU. Podpůrné patientské skupiny často mohou poskytovat podporu a další prostředky pro pacienty a jejich rodiny.

Prohlášení ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky obchodovatelnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. ERN-RND nepřebírá žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku vyplývající z těchto informací nebo související s jakýmkoli použitím těchto informací nebo za jakékoli chyby nebo opomenutí.