

	Първи симптоми	Диагноза		Лечение	Мониторнг
Заболяване	<ul style="list-style-type: none"> Ранните симптоми не са много специфични. Те могат да включват трудности при ходене или бягане, мускулна скованост или трудности при контролиране на движенията на краката. Симптомите могат да започнат на всяка възраст, но най-често се проявяват или в детството, или на възраст 30-50 години. 	Диагноза НСП <ul style="list-style-type: none"> HSP е общ термин, който обхваща група от различни подтипове заболявания. Установени са над 90 подтипа и броят им се увеличава всяка година. Различните подтипове НСП имат различни модели на унаследяване, начална възраст, симптоми и темпове на прогресия. Погрешната диагноза е често срещана. HSP може да се диагностицира погрешно като церебрална парализа, множествена склероза, атаксия, артрит, мускулна дистрофия, други видове заболявания на двигателните неврони и много други състояния. 	Немоторни симптоми <ul style="list-style-type: none"> Други симптоми често са: проблеми с уринирането или дефекацията, болка, депресия, умора, спазми и кожни проблеми. При по-рядко срещаните подтипове НСП симптомите могат да включват: затруднения в обучението, проблеми с говора/слуха/зрението, деменция, атаксия и засягане на горната част на тялото. Важни могат да бъдат различни фактори, които не са свързани с НСП (депресия, изолация, самота и др.), но често не се обсъждат. 	<ul style="list-style-type: none"> Симптомите обикновено се развиват бавно в продължение на няколко години; с течение на времето могат да се появят нови симптоми. Ежедневните флукутации в изразеността на симптомите могат да бъдат по-големи от годишната прогресия на НСП. Физиотерапията и/или упражненията за разтягане са важни. В зависимост от симптомите може да се предложи лечение за спастичност, болка, проблеми с пикочния мехур/червата и депресия. <p>Хората с НСП могат да се нуждаят от помощни средства за придвижване, които с течение на времето се променят.</p>	<ul style="list-style-type: none"> В живота на хората с НСП може да се наложат сериозни промени, свързани с работата или дома. Хората с НСП може да се нуждаят от монтиране на рампи или парапети у дома. Ако пациентите се нуждаят от инвалидна количка, може да се наложи банята да се превърне в мокро помещение, а също да се инсталират помощни средства за изкачване / слизане по стълби, както и помощни средства за преместване между инвалидната количка и леглото. Могат да са необходими също и промени в кухнята. Пациентите с НСП може да не са в състояние да изпълняват задълженията си на работното място с прогресиране на заболяването. Може да се наложат промени в техните задължения, за да могат да продължат да работят. В крайна сметка може да се наложи да сменят ролята си.
Клиника	Диапазон на (неясните) симптоми <ul style="list-style-type: none"> В ранните фази на НСП често при пациентите се наблюдават проблеми с ходенето, баланса и/или препъване. Хората с НСП могат да имат умора, болка, проблеми с пикочния мехур или подтиснато настроение и да не осъзнават, че това може да са симптоми на НСП. Необходими са изследвания за потвърждаване на диагнозата. Европейската референтна мрежа е изготвила диагностична схема за НСП. https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf 	<ul style="list-style-type: none"> Клиничната диагноза НСП може да бъде поставена след изключване на редица други състояния. Клиничната диагноза вероятно ще включва поредица от тестове и/или ядрено-магнитен резонанс на главния и гръбначния мозък. На разположение е генетична диагностика на НСП, но резултатите може да не са категорични. Въпреки че за повечето от най-често срещаните подтипове НСП има надеждно генетично изследване, основните проблеми, свързани с резултатите от генетичните изследвания са: <ul style="list-style-type: none"> може да няма генетичен тест за този подтип НСП може да няма доказателства, че някои от откритите мутации са свързани с НСП – има 30-40% диагностични пропуски в генетичните тестове. Процесът е ясен ако генетичната диагноза е постигната. На членовете на семейството трябва да се предложи медико-генетична консултация. Може да бъде предложено тестуване за риск от генетично заболяване. Възможно е да има клинично и/или генетично припокриване с други състояния. 		Индивидуализиран подход за лечение на моторните и немоторните симптоми <ul style="list-style-type: none"> Насочване на хората с НСП към различни експертни центрове в зависимост от техните нужди и симптоми. <ul style="list-style-type: none"> Индивидуализираният план трябва да се променя с течение на времето, тъй като състоянието прогресира и симптомите се променят. Диапазонът на ангажираните специалисти зависи от специфичните моторни и немоторни симптоми и може да включва: помощни средства за придвижване; ортопедичен преглед за вторични деформации на гръбначния стълб и стъпалата. <ul style="list-style-type: none"> Хората с НСП е вероятно да се нуждаят от съвет за контролиране на болката, справяне с умората, подобряване на благосъстоянието и справяне с инконтиненцията. 	Индивидуализирано проследяване <ul style="list-style-type: none"> Въпреки че съществуват някои общи модели при определени подтипове НСП или при определени възрастови групи, прогнозирането на HSP прогресията при всеки пациент е предизвикателно. Трудно е да се отговори на въпроси от рода на "Кога ще имам нужда от инвалидна количка?" Редовното проследяване е важно и плановете за лечение трябва да се адаптират индивидуално особено предвид промяната на симптомите с течение на времето. Планът за проследяване трябва да бъде подкрепен и одобрен от страна на лицето с HSP, което трябва да може да разбере как вземането на решенията относно симптоматичното лечение и контрол може да му помогне в бъдеще.

<p>Предизвикателства</p>	<p>Ранна и надеждна диагноза</p> <ul style="list-style-type: none"> Познанията за НСП са недостатъчни сред много здравни специалисти и поставянето на окончателна диагноза може да наложи посещение при няколко специалисти. Липсата на потвърдена диагноза може да повлияе на благосъстоянието. 	<p>Лекарите е необходимо да разглеждат аспекти извън техния опит</p> <ul style="list-style-type: none"> Необходимо е да се повиши достоверността на диагнозата, за да се подобри времето за поставяне на диагноза и да се намали риска за погрешна диагноза. След поставяне на диагнозата специалистите трябва да са наясно с всички аспекти на НСП - както с преките симптоми, свързани с подвижността, така и с несвързаните с мобилността симптоми, както и с други фактори които оказват влияние върху благосъстоянието. Насочването към различни експертни центрове в зависимост от нуждите и симптомите трябва да бъде рутинно, за да може грижите за лица с НСП да бъдат координирани. Необходимостта от мултидисциплинарен екип зависи от това какви симптоми се развиват с течение на времето. Специалистите в момента на поставяне на диагнозата вероятно ще включват: невролог, генетик, рентгенолог за ЯМР или други видове изследвания. След поставяне на диагнозата, при проблеми с мобилността хората може да се нуждаят от: физиотерапевт, ортезист, рехабилитатор, както и специалисти по проблемите с равновесието и честите падания. Лекарите би трябвало да могат да помогнат на хората с НСП да разберат информацията, предоставена от специалистите и да интерпретират нейното значение за пациентите. Много пациенти с НСП трябва да повтарят медицинската си история пред всеки нов специалист, затова предаването на информация между специалистите трябва да се подобри. 	<p>Намиране на лечение</p> <ul style="list-style-type: none"> НСП не се лекува, на разположение е само симптоматично лечение. Настоящата изследователска работа в областта на НСП включва търсене на биомаркери, проучване на клетъчни и животински модели на НСП, идентифициране на потенциални лекарства за лечение и подобряване на познанието за НСП. Необходими са по-нататъшни научни изследвания и клинични проучвания. 	<p>Индивидуализирана подкрепа</p> <ul style="list-style-type: none"> Някои хора с НСП желаят да планират бъдещето си, но други не. Съществува необходимост от индивидуализирана подкрепа, основана на нуждите и желанията на хората. За тези, които не желаят да планират, може да е от полза да се обърнат към психолог, който да им помогне да приемат своята диагноза - те може да страдат заради загубата на предишната си същност или да са гневни заради това, което чувстват, че са неспособни да направят в бъдеще. Хората с НСП, които желаят да създадат семейство, биха имали полза да се срещнат с генетик, за да разберат рисковете и да обмислят възможностите за ин витро оплождане и/или пренатално тестване.
<p>Цели</p>	<p>Информираност и обучение на съответните здравни специалисти относно НСП (и други подобни неврологични състояния)</p> <ul style="list-style-type: none"> Лекарите би трябвало да могат да диагностицират НСП или да се обърнат към подходящ специалист в тази област. Лекарите би трябвало да са запознати със специалисти, към които да насочват хората с НСП- това най-вероятно ще включва невролог, физиотерапевт и ортопед. В зависимост от симптомите може да са необходими и други специалисти. Предвид това, че НСП не се лекува, психологическата подкрепа за хората с НСП след поставяне на диагнозата е важна. Тъй като НСП е рядко срещано заболяване, болният може да се чувства изолиран и самотен, сякаш е единственият човек с НСП. Връзката със съответните общности може да бъде важна за намаляване на тези чувства. Тъй като е трудно е да се намери информация за НСП е важно да се предостави подходяща информация на хората с НСП за възможностите за симптоматично лечение, местата, където могат да получат съвет и генетична диагноза. 		<p>Живот с НСП</p> <ul style="list-style-type: none"> Хората с НСП може да се нуждаят от помощ при разработването и поддържането на режим с подходящи нива на физическа активност, за да могат да имат възможно най-добро качество на живот. Освен рутинните здравни грижи с подходяща физиотерапия и медикаменти, грижата може да включва аспекти, свързани с благосъстоянието, социалните връзки и разбирането на по-широкия свят на НСП. 	<p>Упълномощаване на пациентите</p> <p>Може да бъде трудно да се намери информация за НСП и обучението за следните три области може да помогне:</p> <ul style="list-style-type: none"> информация за съществуващи мрежи за подкрепа: може да осигури достъп до други хора с НСП, което може да помогне за разрешаването на някои ежедневни проблеми, а също така да помогне на лицата с НСП да се чувстват по-малко самотни и изолирани. информираност за текущата изследователска работа: може да помогне на хората да видят по-голямата картина и да получат увереност, че има много специалисти, които работят по проблемите на НСП. информация за пациентските регистри: може да позволи на хората да участват в изследователски проекти и да бъдат информирани за актуалните новини касаещи техния подтип НСП.

Моля обърнете внимание, че специфичните термини (напр. услуги за домашни грижи, общ лекар, физиотерапия) не включват едни и същи услуги във всички страни от ЕС и могат да се различават в отделните страни. Пациентските организации често могат да предоставят подкрепа и ресурси за пациентите и техните семейства.

Отказ от отговорност

ERN-RND изрично отхвърля всякакви гаранции за продаваемост или годност за конкретна употреба или цел. ERN-RND не поема отговорност за каквито и да е наранявания или щети на лица или имущество, произтичащи от или свързани с използването на тази информация, както и за каквито и да е грешки или пропуски.