

Patient Journey Paraplégies Spastiques Héréditaires (PSH)					
PHASES	Premiers symptômes	Diagnostic		Traitement	Suivi
Maladie	<ul style="list-style-type: none"> - Les premiers symptômes ne sont pas très spécifiques. Ils peuvent inclure des difficultés à marcher ou à courir, une raideur des muscles de la jambe ou des difficultés à contrôler les mouvements de la jambe. - Les symptômes peuvent apparaître à n'importe quel âge, mais le plus souvent ils se manifestent soit dans l'enfance, soit chez les adultes âgés de 30 à 50 ans. 	<p>Diagnostic de la PSH</p> <ul style="list-style-type: none"> - La PSH regroupe de nombreux types de maladies. Plus de 90 types ont été identifiés et ce nombre augmente chaque année. Les différents types de PSH présentent des schémas héréditaires, des âges d'apparition, des symptômes et des taux de progression différents. - Les erreurs de diagnostic sont fréquentes. La PSH a été diagnostiquée par erreur comme étant la paralysie cérébrale, la sclérose en plaques, l'ataxie, l'arthrite, la dystrophie musculaire, d'autres types de maladies du motoneurone et bien d'autres affectations. 	<p>Symptômes non moteurs</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les autres symptômes sont souvent les suivants : problèmes urinaires ou intestinaux, douleurs, dépression, fatigue, spasmes et problèmes de peau. - Les symptômes de types moins courants de PSH peuvent inclure : difficultés d'apprentissage, problèmes d'élocution/d'audition/de vision, démence, ataxie et atteinte de la partie supérieure du corps. - Les facteurs non liés à la PSH peuvent être importants (dépression, isolement, solitude, etc.), mais ils ne sont souvent pas abordés lors du diagnostic ou des rendez-vous médicaux subséquents. 	<ul style="list-style-type: none"> - Les symptômes évoluent généralement lentement sur plusieurs années et de nouveaux symptômes peuvent apparaître au fil du temps. Les variations quotidiennes des effets des symptômes peuvent être plus importantes que la progression annuelle de la PSH. - La physiothérapie et/ou les étirements sont importants. En fonction des symptômes, il existe des traitements pour la spasticité, la douleur, les problèmes de vessie et d'intestin et la dépression. Les personnes atteintes de la PSH peuvent avoir besoin d'aides à la mobilité qui évoluent avec le temps. 	<ul style="list-style-type: none"> - Les personnes atteintes de la PSH peuvent avoir besoin d'apporter des changements importants à leur vie professionnelle ou à leur domicile. - À domicile, les personnes atteintes de PSH peuvent avoir besoin de faire installer des rampes ou des barres d'appui. Si elles ont besoin d'un fauteuil roulant, elles peuvent avoir besoin d'une salle de bains transformée en salle d'eau, d'aides pour monter et descendre les escaliers, d'aides pour passer d'une chaise à l'autre et d'un lit à l'autre. Elles peuvent également avoir besoin de modifications dans la cuisine. - Au travail, il se peut que les personnes ne soient pas en mesure d'assumer leur rôle à mesure que leur PSH progresse. Ils peuvent avoir besoin d'ajustements physiques pour pouvoir continuer. Enfin, il se peut qu'elles doivent modifier radicalement leur carrière pour conserver leur liberté financière.
Clinique	<p>Gamme de symptômes (liste incomplète)</p> <ul style="list-style-type: none"> - En clinique, les symptômes souvent observés chez les personnes au début de leur parcours de PSH sont des problèmes de marche, de trébuchement et/ou d'équilibre. Les personnes atteintes de la PSH peuvent ressentir de la fatigue, des douleurs, des problèmes de vessie ou une humeur maussade sans se rendre compte qu'il pourrait s'agir de symptômes de la PSH. - Des examens sont nécessaires pour confirmer le diagnostic. Le Réseau européen de référence a produit un diagramme de diagnostic pour la PSH. https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf 	<ul style="list-style-type: none"> - Un diagnostic clinique de la PSH peut être posé après avoir exclu une série d'autres pathologies. Le diagnostic clinique est généralement basé sur une série de tests et/ou un examen IRM du cerveau et de la colonne vertébrale. - Un diagnostic génétique de la PSH est disponible, mais les résultats peuvent ne pas être définitifs. Bien qu'il existe des tests génétiques fiables pour la majorité des types les plus courants de PSH, les principaux problèmes liés aux résultats des tests sont les suivants : <ul style="list-style-type: none"> - il se peut qu'il n'existe pas de test génétique pour ce type de PSH - il n'y a pas forcément de preuve que la mutation trouvée est associée à la PSH - les tests génétiques présentent un déficit de diagnostic de 30 à 40 %. - Si le diagnostic génétique est posé, la procédure est simple. Les membres de la famille doivent se voir proposer des conseils. Des tests prédictifs peuvent être proposés. - Il peut y avoir un chevauchement clinique et/ou génétique avec d'autres pathologies. 		<p>Gestion personnalisée des symptômes moteurs et non moteurs</p> <ul style="list-style-type: none"> - Référence des personnes atteintes de la PSH à différents centres experts en fonction de leurs besoins et de leurs symptômes. - Le plan devra être modifié au fil du temps, en fonction de l'évolution de la maladie et des symptômes. - L'éventail des spécialistes dépendra des symptômes moteurs et non moteurs spécifiques, et peut inclure : un soutien auxiliaire pour la déambulation ; une évaluation orthopédique pour les déformations secondaires de la colonne vertébrale et des pieds. - Les personnes atteintes d'une PSH auront probablement besoin de conseils pour contrôler la douleur, gérer la fatigue, améliorer le bien-être et faire face à l'incontinence ainsi qu'aux urgences vésicales et intestinales. 	<p>Suivi personnalisé</p> <ul style="list-style-type: none"> - Bien qu'il existe des schémas généraux pour des types spécifiques de PSH ou pour des groupes d'âge spécifiques, il est difficile de prédire l'évolution de la PSH pour un individu donné. Il est difficile de répondre à des questions telles que "quand aurai-je besoin d'un fauteuil roulant" ? - Un suivi régulier est utile et les plans de prise en charge doivent être adaptés de manière personnalisée, en particulier lorsque les symptômes évoluent au fil du temps. - Les plans devront être soutenus et acceptés par la personne atteinte de PSH, et celle-ci devra être en mesure de comprendre comment les décisions prises en matière de traitement/gestion des symptômes peuvent l'aider à l'avenir.

<p>Défis</p>	<p>Un diagnostic précoce et fiable</p> <ul style="list-style-type: none"> - De nombreux professionnels de la santé connaissent mal la PSH, et pour obtenir un diagnostic confirmé, il faut parfois consulter plusieurs spécialistes. L'incertitude du diagnostic peut affecter le bien-être. 	<p>Les médecins se penchent sur des aspects qui ne relèvent pas de leur champ d'expertise</p> <ul style="list-style-type: none"> - La certitude du diagnostic doit être renforcée afin d'améliorer le temps de diagnostic et de réduire les erreurs de diagnostic. - Après le diagnostic, les experts doivent être conscients de tous les aspects de la PSH - à la fois les symptômes directs de mobilité et de non-mobilité, et les autres impacts sur le bien-être. - La référence des personnes atteintes de la PSH à différents centres d'expertise en fonction de leurs besoins et de leurs symptômes devrait être systématique afin qu'elles puissent bénéficier de soins coordonnés. - La nécessité d'une équipe pluridisciplinaire dépend des symptômes qui se manifestent au fil du temps. A date et selon le diagnostic, les spécialistes seront probablement : un neurologue, un généticien, un radiologue pour l'IRM ou d'autres scanners. Suite au diagnostic, pour les problèmes de mobilité, les personnes peuvent avoir besoin d'un physiothérapeute, d'orthèses, de rééducation, d'équipements de mobilité, de spécialistes des chutes et des problèmes d'équilibre. - Les médecins doivent être en mesure d'aider les personnes atteintes de la PSH à comprendre les informations données par les spécialistes et à interpréter ce qu'elles signifient pour elles. - De nombreuses personnes atteintes de PSH doivent répéter leur histoire à chaque nouveau spécialiste ; le transfert d'informations entre les spécialistes devrait être amélioré. 	<p>Trouver un remède</p> <ul style="list-style-type: none"> - Il n'existe pas de traitement curatif de la PSH, tous les traitements sont symptomatiques. - Les travaux de recherche actuels sur la PSH comprennent la recherche de biomarqueurs, l'étude de modèles cellulaires et animaux de la PSH, l'identification de médicaments thérapeutiques potentiels et l'amélioration de la compréhension de la PSH. - D'autres efforts de recherche et essais cliniques sont nécessaires. 	<p>Soutien personnalisé</p> <ul style="list-style-type: none"> - Certaines personnes atteintes de la PSH souhaitent planifier leur avenir, d'autres ne le désirent tout simplement pas. Il est nécessaire d'apporter un soutien personnalisé en fonction des besoins et des souhaits de chacun. - Les personnes qui ne souhaitent pas planifier leur avenir peuvent bénéficier de l'aide d'un conseiller qui les aidera à accepter leur PSH - elles peuvent être affectées par le chagrin de la perte de leur personnalité antérieure ou par la colère face à ce qu'elles se sentent incapables de faire à l'avenir. - Les personnes atteintes d'une PSH qui souhaitent fonder une famille ont tout intérêt à consulter un généticien pour comprendre les risques et envisager les possibilités de FIV et/ou de tests de dépistage prénatal.
<p>Objectifs</p>	<p>Sensibilisation et formation des professionnels de santé à la PSH (et à d'autres conditions neurologiques similaires)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les cliniciens doivent être en mesure de diagnostiquer la PSH ou d'orienter les patients vers un spécialiste approprié. Les cliniciens doivent connaître les experts vers lesquels orienter les personnes atteintes de PSH - il peut s'agir d'un neurologue, d'un kinésithérapeute ou d'un orthésiste. D'autres spécialistes peuvent être nécessaires en cas de présence d'autres symptômes. - Étant donné qu'il n'existe pas de remède pour la PSH, il peut être important d'apporter un soutien psychologique aux personnes atteintes de la PSH après le diagnostic. - La PSH étant une maladie rare, le sentiment d'être le seul à en être atteint peut être source d'isolement et de solitude. Les liens avec les communautés concernées peuvent être importants pour atténuer ces sentiments. - Il est difficile de trouver des informations sur la PSH. Il est donc important de fournir aux gens des informations pertinentes sur les options de traitement des symptômes, les endroits où obtenir des conseils et le diagnostic génétique. 	<p>Vivre avec la PSH</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les personnes atteintes de la PSH peuvent avoir besoin d'aide pour développer et maintenir une routine avec des niveaux d'activité physique appropriés afin d'avoir la meilleure qualité de vie possible. - Au-delà d'une routine de soins de santé avec une physiothérapie et des médicaments appropriés, les routines peuvent inclure des aspects relatifs au bien-être, aux relations sociales et à la compréhension du monde différent de la PSH. 	<p>Responsabilisation des patients</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les informations sur la PSH peuvent être difficiles à trouver, et le fait de présenter trois domaines en particulier peut contribuer à la diffusion de l'information : - les informations sur les réseaux de soutien qui pourraient permettre d'entrer en contact avec d'autres personnes atteintes de la PSH, ce qui peut aider à trouver des solutions au quotidien et à se sentir moins seul et plus autonome. - une compréhension de la recherche actuelle peut aider les gens à avoir une vue d'ensemble et à se rassurer sur le fait qu'il y a de nombreux professionnels qui travaillent sur la PSH. - des informations sur les registres de patients peuvent de façon à participer à des projets de recherche et de se tenir au courant des nouvelles spécifiques à leur type de PSH. 	