

## Patient Journey - Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP)

Phasen	Erste Symptome	Diagnose		Therapie	Monitoring
<b>Krankheit</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Die ersten Symptome sind nicht sehr spezifisch. Sie können Schwierigkeiten beim Gehen oder Laufen, steife Beinmuskeln oder Schwierigkeiten bei der Kontrolle der Beinbewegungen umfassen.</li> <li>Die Symptome können in jedem Alter auftreten, aber am häufigsten beginnen sie entweder in der Kindheit oder bei Erwachsenen im Alter von 30-50 Jahren.</li> </ul>	<b>HSP Diagnose</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>HSP ist ein Oberbegriff für viele verschiedene Krankheitstypen. Es wurden mehr als 90 Typen identifiziert, und diese Zahl nimmt jedes Jahr zu. Die verschiedenen HSP-Typen unterscheiden sich in Bezug auf Vererbung, Alter des Ausbruchs, Symptome und Verlaufsgeschwindigkeit.</li> <li>Fehldiagnosen sind häufig. HSP wurde fälschlicherweise als zerebrale Lähmung, Multiple Sklerose, Ataxie, Arthritis, Muskeldystrophie, andere Arten von Motoneuronenerkrankungen und viele andere Erkrankungen diagnostiziert.</li> </ul>	<b>Nicht-motorische Symptome</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Weitere Symptome sind häufig: Harn- oder Darmprobleme, Schmerzen, Depressionen, Müdigkeit, Krämpfe und Hautprobleme.</li> <li>Zu den Symptomen der weniger häufigen HSP-Typen können gehören: Lernbehinderungen, Sprach-/Hör-/Sehprobleme, Demenz, Ataxie und Beeinträchtigung des Oberkörpers.</li> <li>Faktoren, die nichts mit HSP zu tun haben, können wichtig sein (Depression, Isolation, Einsamkeit usw.), werden aber oft bei der Diagnose oder bei späteren Arztbesuchen nicht erwähnt.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Die Symptome schreiten in der Regel über mehrere Jahre langsam voran, und im Laufe der Zeit können neue Symptome auftreten. Die täglichen Schwankungen der Symptomauswirkungen können größer sein als die jährliche Fortschreitung der HSP.</li> <li>Physiotherapie und/oder Dehnungsübungen sind wichtig. Je nach Symptomen sind Behandlungen gegen Spastik, Schmerzen, Blasen-/Darmprobleme und Depressionen geeignet.</li> </ul> <p>Menschen mit HSP benötigen möglicherweise Mobilitätshilfen, die sich mit der Zeit verändern.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Als Folge der HSP können große Veränderungen in der Berufswelt oder im Haushalt notwendig werden.</li> <li>Zu Hause müssen Menschen mit HSP möglicherweise Rampen oder Haltegriffe anbringen lassen. Wenn sie auf einen Rollstuhl angewiesen sind, brauchen sie vielleicht ein Badezimmer, das zu einer Nasszelle umgebaut werden kann, Hilfsmittel, um die Treppe hinauf- und hinunterzusteigen, und Hilfsmittel, die den Transfer zwischen Stühlen und ins/aus dem Bett erleichtern. Auch in der Küche können Umbauten erforderlich sein.</li> <li>Am Arbeitsplatz kann es vorkommen, dass Menschen mit fortschreitender HSP nicht mehr in der Lage sind, ihre Aufgaben zu erfüllen. Sie benötigen möglicherweise Anpassungen, damit sie weiterarbeiten können. Letztendlich müssen sie vielleicht die Position oder den Beruf wechseln, um ihr Einkommen zu sichern.</li> </ul>
<b>Klinik</b>	<b>Bandbreite der (nicht eindeutigen) Symptome</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>In der Klinik werden Symptome wie Geh-, Stolper- und/oder Gleichgewichtsprobleme</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Eine klinische Diagnose der HSP kann nach Ausschluss einer Reihe anderer Erkrankungen gestellt werden. Die klinische Diagnose erfordert wahrscheinlich eine Reihe von Tests und/oder eine MRT-Untersuchung von Gehirn und Wirbelsäule.</li> </ul>		<b>Personalisiertes Management motorischer und nicht-motorischer Symptome</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Überweisung von Menschen mit HSP an verschiedene spezialisierte</li> </ul>	<b>Personalisierte Nachbetreuung</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Zwar gibt es einige allgemeine Muster bei bestimmten HSP-Typen oder für bestimmte Altersgruppen, doch ist die Vorhersage der HSP-</li> </ul>

	<p>häufig bei Menschen beobachtet, die sich am Anfang ihrer HSP-Erkrankung befinden. Menschen mit HSP können unter Müdigkeit, Schmerzen, Blasenproblemen oder schlechter Laune leiden und nicht erkennen, dass dies HSP-Symptome sein könnten.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Um die Diagnose zu bestätigen, sind Untersuchungen erforderlich. Das Europäische Referenznetzwerk hat ein diagnostisches Flussdiagramm für HSP erstellt: <a href="https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf">https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf</a></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Es gibt eine genetische Diagnose für HSP, aber die Ergebnisse können nicht eindeutig sein. Für die meisten der häufigeren HSP-Typen stehen zuverlässige Gentests zur Verfügung, aber die wichtigsten Probleme im Zusammenhang mit den Testergebnissen sind die folgenden: <ul style="list-style-type: none"> <li>- es gibt möglicherweise keinen Gentest für diese Art von HSP</li> <li>- es gibt möglicherweise keinen Beweis dafür, dass eine gefundene Mutation mit HSP in Verbindung steht</li> <li>- bei Gentests besteht eine diagnostische Lücke von 30-40 %.</li> </ul> </li> <li>• Wenn eine genetische Diagnose gestellt wird, ist das Verfahren unkompliziert. Den Familienmitgliedern sollte eine Beratung angeboten werden. Es können prädiktive Tests angeboten werden.</li> <li>• Es kann zu klinischen und/oder genetischen Überschneidungen mit anderen Erkrankungen kommen.</li> </ul>	<p>Zentren, je nach ihren Bedarfen und Symptomen.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Der Plan muss im Laufe der Zeit angepasst werden, wenn die Krankheit fortschreitet und sich die Symptome verändern.</li> <li>• Das Spektrum der Fachleute hängt von den spezifischen motorischen und nicht-motorischen Symptomen ab und kann Folgendes umfassen: Hilfsmittel zur Unterstützung der Fortbewegung; orthopädische Beurteilung von sekundären Wirbelsäulen- und Fußdeformitäten.</li> <li>• Menschen mit HSP benötigen wahrscheinlich Ratschläge zur Schmerzkontrolle, zur Bewältigung von Müdigkeit, zur Verbesserung des Wohlbefindens und zum Umgang mit Blasen-/Darminkontinenz/Drang.</li> </ul>	<p>Entwicklung für eine Einzelperson schwierig. Es ist schwierig, Fragen zu beantworten wie „Wann werde ich einen Rollstuhl brauchen?“</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Eine regelmäßige Nachsorge ist hilfreich, und die Behandlungspläne sollten individuell angepasst werden, insbesondere wenn sich die Symptome im Laufe der Zeit verändern.</li> <li>• Die Pläne müssen von der Person mit HSP unterstützt und mitgetragen werden, und sie muss in der Lage sein zu verstehen, wie Entscheidungen über die Symptombehandlung/-bewältigung ihr in Zukunft helfen können.</li> </ul>
<p><b>Herausforderungen</b></p>	<p><b>Frühzeitige und zuverlässige Diagnose</b></p> <p>Das Wissen über HSP ist bei vielen Angehörigen der Gesundheitsberufe gering, und um eine gesicherte Diagnose zu erhalten, müssen unter Umständen mehrere Fachärzte aufgesucht werden. Die Unsicherheit der Diagnose kann das Wohlbefinden beeinträchtigen.</p>	<p><b>Ärzte berücksichtigen Aspekte, die nicht zu ihrem Fachgebiet gehören</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Die Diagnosesicherheit muss erhöht werden, um die Diagnosezeit zu verkürzen und Fehldiagnosen zu verringern.</li> <li>• Nach der Diagnose sollten die Fachleute alle Aspekte der HSP kennen - sowohl die direkten Symptome der Mobilität als auch die nicht-mobilen Symptome und andere Auswirkungen auf das Wohlbefinden.</li> <li>• Die Überweisung an verschiedene Fachzentren je nach Bedarf und Symptomen sollte zur Routine werden, damit Menschen mit HSP eine koordinierte Betreuung erhalten können.</li> </ul>	<p><b>Ein Heilmittel finden</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Es gibt keine Heilung für HSP, alle Behandlungen sind symptomatisch.</li> <li>• Zu den aktuellen Forschungsarbeiten auf dem Gebiet der HSP gehören die Untersuchung von Biomarkern, die Untersuchung von Zell- und Tiermodellen der HSP, die Identifizierung potenzieller Behandlungsmittel und die Verbesserung des Verständnisses der HSP.</li> </ul>	<p><b>Persönliche Unterstützung</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Einige Menschen mit HSP wollen ihre Zukunft planen, andere nicht. Es besteht ein Bedarf an individueller Unterstützung, die sich an den Bedürfnissen und Wünschen der Menschen orientiert.</li> <li>• Diejenigen, die nicht planen wollen, können von einem Berater profitieren, der ihnen bei der Akzeptanz ihrer HSP hilft - sie können von der Trauer über den Verlust ihres früheren Selbst oder von der Wut über</li> </ul>

		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Der Bedarf an einem multidisziplinären Team hängt davon ab, welche Symptome im Laufe der Zeit auftreten. Zu den Spezialisten kurz vor der Diagnose gehören wahrscheinlich: Neurologe, Genetiker, Radiologe für MRT oder andere Scans. Nach der Diagnose benötigen die Betroffenen bei Mobilitätsproblemen möglicherweise: Physiotherapeuten, Orthesen, Rehabilitationsmaßnahmen, Mobilitätshilfen, Spezialisten für Stürze und Gleichgewichtsprobleme.</li> <li>• Ärzte sollten in der Lage sein, Menschen mit HSP dabei zu helfen, die von Fachleuten bereitgestellten Informationen zu verstehen und zu interpretieren, was sie für sie bedeuten.</li> <li>• Viele Menschen mit HSP müssen ihre Geschichte bei jedem neuen Spezialisten wiederholen, der Informationstransfer zwischen den Spezialisten sollte verbessert werden.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weitere Forschungsanstrengungen und klinische Versuche sind erforderlich.</li> </ul>	<p>das, was sie in der Zukunft nicht tun können, betroffen sein.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Menschen mit HSP, die eine Familie gründen möchten, sollten einen Genetiker aufsuchen, um die Risiken zu verstehen und Optionen für IVF und/oder pränatale Tests zu erwägen.</li> </ul>
<p><b>Ziele</b></p>	<p><b>Sensibilisierung und Aufklärung über HSP (und andere ähnliche neurologische Erkrankungen) bei den zuständigen Fachkräften im Gesundheitswesen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kliniker sollten in der Lage sein, HSP zu diagnostizieren - oder an einen entsprechenden Spezialisten zu überweisen. Kliniker sollten wissen, an welche Experten sie Menschen mit HSP überweisen können - dazu gehören wahrscheinlich ein Neurologe, ein Physiotherapeut und ein Orthopädietechniker. Bei anderen Symptomen können weitere Spezialisten erforderlich sein.</li> <li>• Da es keine Heilung für HSP gibt, kann psychologische Unterstützung für Menschen mit HSP nach der Diagnose wichtig sein</li> <li>• Da HSP eine seltene Krankheit ist, kann man sich isoliert und einsam fühlen, wenn man das Gefühl hat, der Einzige mit HSP zu sein. Um diese Gefühle zu verringern, kann der Kontakt zu entsprechenden Gemeinschaften wichtig sein.</li> <li>• Es ist schwierig, Informationen über HSP zu finden. Daher ist es wichtig, den Menschen relevante Informationen über Behandlungsmöglichkeiten für die Symptome, Beratungsstellen und genetische Diagnosen zur Verfügung zu stellen.</li> </ul>	<p><b>Das Leben mit HSP</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Menschen mit HSP benötigen möglicherweise Hilfe bei der Entwicklung und Aufrechterhaltung einer Routine mit einem angemessenen Maß an körperlicher Aktivität, damit sie die bestmögliche Lebensqualität erreichen können.</li> <li>• Neben einer Gesundheitsroutine mit angemessener Physiotherapie und Medikamenten kann die Routine auch Aspekte des Wohlbefindens, der sozialen Beziehungen und des Verständnisses der weiteren HSP-Welt umfassen.</li> </ul>	<p><b>Empowerment der Patienten</b></p> <p>Informationen über HSP sind oft schwer zu finden, und die Aufklärung über die folgenden drei Bereiche kann dazu beitragen, sich Informationen zu erschließen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Informationen über Unterstützungs-netzwerke können Zugang zu anderen Menschen mit HSP bieten, die bei der Lösung von Alltagsproblemen helfen und dabei sich weniger allein und isoliert zu fühlen.</li> <li>• ein Überblick über die aktuelle Forschung kann den Menschen helfen, das größere Bild zu sehen und die Gewissheit zu bekommen, dass viele Fachleute zu HSP arbeiten</li> </ul>	

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Informationen zu Patientenregistern ermöglichen es Patienten in Forschungsprojekten teilzunehmen und von Neuigkeiten, die für ihre HSP-Typen spezifisch sind zu erfahren.</li> </ul>
--	--	--	---

Bitte beachten Sie, dass bestimmte Begriffe (z. B. häusliche Pflege, Hausarzt, Physiotherapie) nicht in allen EU-Ländern dieselben Leistungen umfassen und von Land zu Land unterschiedlich sein können. Patientenorganisationen können Patienten und Patientinnen sowie deren Familien oft Unterstützung und Ressourcen bieten.

#### Haftungsausschluss

ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewährleistung der Marktgängigkeit oder der Eignung für einen bestimmten Gebrauch oder Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Nutzung dieser Informationen ergeben oder damit in Zusammenhang stehen, oder für etwaige Fehler oder Auslassungen.

**Aktualisiert: November 2022**