

FÁZE	První příznaky	Diagnóza	Léčba	Sledování	
Onemocnění	<ul style="list-style-type: none"> Rané příznaky bývají nespecifické. Mohou zahrnovat potíže při chůzi nebo běhu, ztuhlost svalů dolních končetin nebo potíže s koordinací dolních končetin. Obtíže mohou začít v kterémkoli věku, ale nejčastěji se objevují buď v dětství nebo mezi 30 a 50 lety věku. 	<p>Diagnóza HSP</p> <ul style="list-style-type: none"> HSP zahrnuje mnoho různých podtypů. Bylo identifikováno více než 90 typů a jejich počet každým rokem vzrůstá. Různé typy HSP se liší typem dědičnosti, věkem nástupu, příznaky a rychlostí progresu. Pacienti jsou často vedeni pod chybnou diagnózou. HSP bývá mylně diagnostikována jako dětská mozková obrna, roztroušená skleróza, ataxie, artritida, svalová dystrofie, jiné typy onemocnění motoneuronu a mnoho dalších diagnóz. 	<p>Jiné než hybné příznaky</p> <ul style="list-style-type: none"> Mezi další běžné příznaky patří problémy s močením nebo vyprazdňováním, bolest, deprese, únava, křeče a kožní problémy. Mezi příznaky méně častých typů HSP mohou patřit poruchy učení, problémy s řečí, sluchem či zrakem, demence, ataxie a postižení horních končetin. Důležité mohou být i jiné faktory než samotné příznaky HSP (deprese, izolace, osamělost atd.), často se o nich ale při stanovení diagnózy ani při pozdějších návštěvách u lékaře nemluví. 	<ul style="list-style-type: none"> Příznaky obvykle v průběhu let pomalu postupují a časem se mohou objevovat nové obtíže. Kolísání obtíží v průběhu dne může být výraznější než meziroční progresu onemocnění. Důležitá je fyzioterapie a protahování. V závislosti na příznacích je k dispozici léčba spasticity, bolesti, problémů s močením a deprese. Lidé s HSP často v průběhu progresu onemocnění potřebují různé kompenzační pomůcky pro zlepšení hybnosti. 	<ul style="list-style-type: none"> Život s HSP může vyžadovat velké změny v zaměstnání nebo v domácnosti. Doma často lidé s HSP potřebují nájezdové rampy nebo madla. Lidé upoutaní na invalidní vozík mohou potřebovat úpravy koupelny, pomůcky pro překonání schodů a pro usnadnění přesunu mezi vozíkem a lůžkem. Úpravy kuchyně mohou být také zapotřebí. V práci mohou lidé s HSP postupně přestat být schopni vykonávat své funkce. Mohou potřebovat úpravy pracovní náplně nebo prostředí, aby mohli v práci pokračovat. Časem mohou být nuceni změnit pozici nebo kariéru.
Klinika	<p>Spektrum (nespecifických) příznaků</p> <ul style="list-style-type: none"> Mezi časté příznaky, se kterými se setkáváme v raných stádiích HSP, patří obtíže s chůzí, zakopávání nebo problémy s rovnováhou. Lidé s HSP si mohou stěžovat na únavu, bolest, problémy s močením nebo špatnou náladu, aniž by věděli, že může jít o příznaky HSP. Ke stanovení diagnózy je třeba provést vyšetření. Evropská referenční síť vypracovala diagnostické schéma pro HSP: https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf 	<ul style="list-style-type: none"> Před stanovením klinické diagnózy HSP je třeba vyloučit řadu jiných onemocnění. Diagnostika zpravidla zahrnuje řadu vyšetření včetně magnetické rezonance mozku a míchy. Genetická diagnostika HSP je možná, ale výsledky mohou být neprůkazné. Spolehlivé genetické testy jsou dostupné pro většinu nejběžnějších typů HSP, avšak je zde řada úskalí. Nejčastější z nich jsou následující: <ul style="list-style-type: none"> pro daný typ HSP nemusí existovat genetický test nemusí být jasné, zda je nalezená mutace příčinou HSP 30-40% pacientů není diagnostikováno - at' už proto, že vůbec nejsou odesláni do specializovaného centra, nebo proto, že genetické testy neodhalí příčinu jejich onemocnění. Pokud je stanovena genetická diagnóza, je další postup jasný. Rodinným příslušníkům by mělo být nabídnuto poradenství, popř. prediktivní testování. Může docházet ke klinickému a/nebo genetickému překryvu s jinými onemocněními. 	<p>Individuální léčba motorických a nemotorických příznaků</p> <ul style="list-style-type: none"> Pacienti s HSP by měli být odesláni k odborníkům z různých oborů podle konkrétních potřeb a obtíží. Plán péče je nutné průběžně upravovat podle toho, jak stav postupuje a obtíže se mění. Spektrum odborníků závisí na konkrétních motorických a nemotorických příznacích a může zahrnovat např. rehabilitaci pro zlepšení chůze či ortopedické posouzení sekundárních deformit páteře a nohou. Lidé s HSP mohou potřebovat poradenství v oblasti kontroly bolesti, únavy, nálady a řešení inkontinence či urgency moči a stolice. 	<p>Individuální sledování</p> <ul style="list-style-type: none"> Ačkoliv pro jednotlivé typy HSP či věkové skupiny existují určité typické vzorce progresu, je obtížné předpovědět postup onemocnění u konkrétního pacienta a odpovědět na otázku „Kdy budu potřebovat vozík?“. Pravidelné kontroly jsou velmi užitečné a plán péče by se měl průběžně přizpůsobovat, zejména pokud se příznaky v průběhu času mění. Je třeba, aby pacienti s plánem souhlasili, byli motivováni ho dodržovat a aby chápali, jak jim rozhodnutí ohledně léčby symptomů může v budoucnu pomoci. 	
Výzvy	<p>Včasná a spolehlivá diagnóza</p> <ul style="list-style-type: none"> Povědomí o HSP je mezi zdravotníky nízké a pro stanovení diagnózy bývá nutné navštívit i několik odborníků. Nejistota ohledně diagnózy může negativně ovlivnit kvalitu života pacientů. 	<p>Lékaři musejí zvažovat i aspekty mimo svou odbornost</p> <ul style="list-style-type: none"> Je třeba zvýšit spolehlivost diagnózy, aby se zkrátila její doba a snížil počet chybných diagnóz. Po stanovení diagnózy by odborníci měli dbát na všechny aspekty HSP - jak pohybové, tak nepohybové, jakož i další aspekty, které mají vliv na kvalitu života. Odesílání k různým odborníkům podle potřeb a příznaků pacienta by mělo být rutinním postupem, aby byla péče o osoby s HSP dobře koordinovaná. Jednotlivé složky multidisciplinárního týmu závisí na tom, jaké příznaky se v průběhu času objeví. Zpočátku se bude pravděpodobně jednat zejména o neurologa, genetika a radiologa (s ohledem na MR a další zobrazovací metody). Po stanovení diagnózy mohou lidé v případě problémů s pohybem potřebovat fyzioterapeuta, ortotika, rehabilitaci, kompenzační pomůcky pro zlepšení mobility nebo specialisty na pády a problémy s rovnováhou. Lékaři by měli lidem s HSP pomoci porozumět informacím od odborníků a interpretovat, co to pro ně znamená. Lidé s HSP často musí znovu opakovat svůj příběh každému novému specialistovi. Přenos informací mezi jednotlivými odborníky by se měl zlepšit. 	<p>Hledání léku</p> <ul style="list-style-type: none"> HSP se nedá vyléčit, veškerá léčba je symptomatická. Současný výzkum v oblasti HSP se zabývá hledáním biomarkerů, zkoumáním buněčných a zvířecích modelů HSP, identifikací potenciálních léků a snahou o lepší pochopení HSP. Je třeba další výzkum a klinické studie. 	<p>Individuální podpora</p> <ul style="list-style-type: none"> Někteří lidé s HSP chtějí plánovat svou budoucnost, ale jiní ne. Je potřeba individuální podpora založená na potřebách a přáních pacientů. Těm, kteří nechtějí plánovat, může pomoci psycholog, který jim pomůže s přijetím jejich diagnózy HSP - mohou pociťovat zármutek nad ztrátou svého někdejšího života nebo hněv nad tím, co v budoucnu nebudou schopni dělat. Pro lidi s HSP, kteří si přejí založit rodinu, je užitečná návštěva genetika, aby pochopili rizika a zvážili možnosti umělého oplodnění a/nebo prenatálního testování. 	

<p>Cíle</p>	<p>Informovanost a vzdělávání zdravotníků o HSP (a podobných neurologických onemocněních)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lékaři by měli být schopni diagnostikovat HSP nebo odeslat pacienta k příslušnému specialistovi. Měli by znát odborníky, ke kterým mohou lidi s HSP poslat – tj. zejména neurolog, fyzioterapeut a ortotik. V případě výskytu dalších příznaků mohou být zapotřebí i další odborníci. • Vzhledem k tomu, že HSP nelze vyléčit, může být pro lidi s HSP po stanovení diagnózy důležitá psychologická podpora. • HSP je vzácné onemocnění, pacient se proto může cítit izolovaný a osamělý, jako by byl jediný člověk s HSP. Spojení s komunitou osob s podobným onemocněním může být důležité pro odbourání těchto pocitů. • Je obtížné najít informace o HSP. Proto je důležité poskytnout lidem relevantní informace o možnostech symptomatické léčby, poradenství a genetické diagnostice. 	<p>Život s HSP</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lidé s HSP mohou potřebovat pomoc se sestavením a udržováním rutinního režimu s vhodným množstvím fyzické aktivity, tak aby mohli žít co nejkvalitnější život. • Kromě zdravotní péče skládající se z fyzioterapie a léků mohou rutinní režimy zahrnovat aspekty týkající se celkové pohody, sociálních vazeb a porozumění širšímu světu HSP. 	<p>Posílení postavení pacienta</p> <ul style="list-style-type: none"> • Informace o HSP může být těžké najít. Informování pacientů o těchto oblastech jim může pomoci získat lepší povědomí: <ul style="list-style-type: none"> - Informace o podpůrných sítích, díky kterým mohou navázat kontakt s ostatními lidmi s HSP. To může pomoci s řešením každodenních problémů a omezit pocity osamění a izolace. - Porozumění současné výzkumné práci může pomoci vidět širší souvislosti a získat ujištění, že na problematice HSP pracuje mnoho odborníků. - Informace o registrech pacientů lidem umožní účastnit se výzkumných projektů a sledovat novinky týkající se jejich typu HSP.
--------------------	--	--	--

Upozorňujeme, že specifické pojmy (např. služby domácí péče, všeobecný lékař, fyzioterapie) nezahrnují stejné služby ve všech zemích EU a mohou se v jednotlivých zemích lišit. Skupiny na podporu pacientů mohou často poskytovat podporu a zdroje pro pacienty a jejich rodiny.

Odmítnutí odpovědnosti

Společnost ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. Společnost ERN-RND nenes žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku, které vzniknou v důsledku nebo v souvislosti s použitím těchto informací, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.