

FASER	Første symptomer	Diagnoser		Behandling	Overvågning
<b>Sygdom</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>De tidlige symptomer er ikke særlig specifikke. De kan omfatte problemer med at gå eller løbe, stive benmuskler eller problemer med at kontrollere benbevægelser.</li> <li>Symptomerne kan opstå i alle aldre, men oftest begynder de enten i barndommen eller hos voksne i alderen 30-50 år.</li> </ul>	<b>HSP-diagnose</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>HSP er en paraply for mange forskellige sygdomstyper. Der er blevet identificeret mere end 90 typer og dette antal stiger hvert år. De forskellige typer af HSP har forskellige arvelighedsmønstre, debutalder, symptomer og progressionshastigheder.</li> <li>Fejldiagnoser er almindelige. HSP er blevet fejldiagnosticeret som cerebral parese, multipel sklerose, ataksi, gig, muskeldystrofi, andre typer af motoriske neuronsygdomme og mange andre sygdomme.</li> </ul>	<b>Ikke-motoriske symptomer</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Andre symptomer omfatter ofte: urin- eller tarmproblemer, smerter, depression, træthed, spasmer og hudproblemer.</li> <li>Symptomer på mindre almindelige typer af HSP kan omfatte: indlæringsvanskeligheder, tale-/høre-/synsproblemer, demens, ataksi og involvering af overkroppen.</li> <li>Ikke-HSP-faktorer kan være vigtige (depression, isolation, ensomhed osv.), men bliver ofte ikke diskuteret ved diagnosen eller senere lægebesøg.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Symptomerne udvikler sig normalt langsomt over en årrække, og der kan opstå nye symptomer med tiden. Dag-til-dag-variationen af symptomerne kan være større end HSP's progression år-til-år.</li> <li>Fysioterapi og/eller strækøvelser er vigtige. Afhængigt af symptomerne findes der behandlinger for spasticitet, smerter, blære- og tarmproblemer samt depression.</li> </ul> <p>Personer med HSP kan have behov for hjælpemidler, der ændrer sig med tiden.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Store ændringer i arbejdslivet eller privatlivet kan være nødvendige som følge af HSP.</li> <li>I hjemmet kan personer med HSP have brug for at få monteret ramper eller holdegreb. Hvis de har brug for en kørestol, kan de have brug for at få badeværelset ombygget til vådrum, hjælpemidler til at komme op/ ned ad trapper og hjælpemidler til at flytte sig mellem stole og til/fra sengen. De kan også have brug for ændringer i køkkenet.</li> <li>På arbejdet kan det være, at folk ikke kan fortsætte med deres vanlige opgaver, når deres HSP udvikler sig. De kan have brug for tilpasninger for at kunne fortsætte. I sidste ende kan de blive nødt til at skifte rolle eller karriere for at opretholde deres indkomst.</li> </ul>
<b>Klinik</b>	<b>Rækkevidde af (ufyldestgørende) symptomer</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Symptomer der ses i klinikken i starten af patienternes HSP-hændelsesforløb, er gang-, snubleri- og/eller balanceproblemer. Mennesker med HSP kan have træthed, smerter, blæreproblemer eller dårligt humør uden at være klar over, at det kan være HSP-symptomer.</li> <li>Der er behov for undersøgelser for at bekræfte diagnosen. Det europæiske referencenetværk har udarbejdet et diagnostisk flowchart for HSP. <a href="https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2023/07/Final-Flowchart-HSP_en.pdf">https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2023/07/Final-Flowchart-HSP_en.pdf</a></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>En klinisk HSP-diagnose kan stilles efter at have udelukket en række andre sygdomme. Den kliniske diagnose vil sandsynligvis omfatte en række prøver og/eller MR-scanning af hjerne og rygsøjle.</li> <li>Der findes en genetisk diagnose for HSP, men resultaterne er ikke altid fyldestgørende. Mens pålidelige genetiske tests er tilgængelig for de fleste af de mere almindelige typer HSP, er de vigtigste problemer i forbindelse med testresultaterne følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>der findes muligvis ikke en genetisk test for denne type HSP</li> <li>der er muligvis ikke bevis for, at en fundet mutation er forbundet med HSP; der er 30-40 % diagnostiske mangler i forbindelse med genetiske test</li> </ul> </li> <li>Hvis der er stillet en genetisk diagnose, er processen ukompliceret. Familiemedlemmer bør tilbydes rådgivning. Der kan tilbydes prædiktive tests.</li> <li>Der kan være klinisk og/eller genetisk overlap med andre sygdomme.</li> </ul>	<b>Personlig behandling af motoriske og ikke-motoriske symptomer</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Henvisning af personer med HSP til forskellige ekspert centre i henhold til deres behov og symptomer.</li> <li>Planen skal ændres med tiden, efterhånden som sygdommen udvikler sig og symptomerne ændrer sig.</li> <li>Udvalget af specialister vil afhænge af de specifikke motoriske og ikke-motoriske symptomer og kan omfatte: hjælpemidler til deambulering, ortopædisk vurdering af sekundære deformiteter af rygsøjle og fødder.</li> <li>Mennesker med HSP har sandsynligvis brug for rådgivning om smertekontrol, håndtering af træthed, forbedring af trivsel og håndtering af blære- og tarmkontinens/urgency.</li> </ul>	<b>Personlig opfølgning</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Selv om der findes nogle generelle mønstre for særlige typer af HSP eller for specifikke aldersgrupper, er det vanskeligt at forudsige HSP-progressionen for den enkelte person. Det er en udfordring at kunne besvare spørgsmål som "hvornår får jeg brug for en kørestol?".</li> <li>Regelmæssig opfølgning er nyttig, og der bør foretages en personlig tilpasning af behandlingsplanerne, især når symptomerne ændrer sig over tid.</li> <li>Planerne skal understøttes og udarbejdes i samarbejde med personen med HSP og de skal kunne forstå, hvordan beslutninger om symptombehandling/styring kan hjælpe dem i fremtiden.</li> </ul>	
<b>Udfordringer</b>	<b>Tidlig og pålidelig diagnose</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Oftentimes har sundhedspersonale ringe viden om HSP og for at få en bekræftet diagnose kan det være nødvendigt at gå til flere speciallæger. Usikkerheden omkring diagnosen kan påvirke trivslen.</li> </ul>	<b>Læger, der overvejer aspekter uden for deres ekspertise</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Det er nødvendigt at øge diagnosesikkerheden for at forkorte tiden til diagnosen stilles og reducere fejldiagnoser.</li> <li>Efter diagnosen bør eksperter være opmærksomme på alle aspekter af HSP; både motoriske og ikke-motoriske symptomer og andre indvirkninger på trivslen.</li> <li>Henvisning til forskellige ekspertcentre alt efter behov og symptomer bør være en rutine, så folk med HSP kan få koordineret pleje.</li> <li>Behovet for et tværfagligt team afhænger af hvilke symptomer der opstår over tid. Involverede specialister omkring diagnostidspunktet vil sandsynligvis omfatte: neurolog, genetiker og radiolog til MR eller andre scanninger. Efter diagnosen kan folk med mobilitetsproblemer have brug for: fysioterapeuter, ortoser, rehabilitering, mobilitetsudstyr, specialister i fald- og balanceproblemer.</li> <li>Læger skal kunne hjælpe personer med HSP med at forstå den information, som specialisterne giver og fortolke, hvad det betyder for dem.</li> <li>Mange mennesker med HSP er nødt til at gentage deres historie for hver ny specialist; informationsoverførsel mellem specialister bør forbedres.</li> </ul>	<b>At finde en kur</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Der findes ingen kur mod HSP, al behandling er symptomatisk.</li> <li>Det nuværende forskningsarbejde inden for HSP omfatter undersøgelser af biomarkører, celle- og dyremodeller af HSP, identifikation af potentielle behandlingsmidler og forbedre forståelsen af HSP.</li> <li>Yderligere forskningsindsats og kliniske forsøg er nødvendige.</li> </ul>	<b>Personaliseret støtte</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Nogle mennesker med HSP ønsker at planlægge deres fremtid, mens andre ikke har det ønske. Der er behov for personlig støtte baseret på folks behov og ønsker.</li> <li>De, der ikke ønsker at planlægge, kan have gavn af at gå til en rådgiver for at få hjælp til at acceptere deres HSP; de kan være påvirket af sorgen over tabet af deres tidligere identitet eller vrede over det, de føler sig ude af stand til at gøre i fremtiden.</li> <li>Personer med HSP, der ønsker at få en familie, vil sandsynligvis have gavn af at gå til en genetiker for at forstå risici og overveje mulighederne for IVF og/eller prænatal testning.</li> </ul>	

<b>Mål</b>	<p><b>Oplysning og uddannelse om HSP (og andre lignende neurologiske tilstande) hos relevante sundhedspersoner</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinikere bør være i stand til at diagnosticere HSP eller henvise til en egnet specialist, der kan gøre det. Klinikere bør vide, hvilke eksperter de skal henvise personer med HSP til. Dette vil sandsynligvis omfatte en neurolog, en fysioterapeut og en ortopædkirurg. Der kan være behov for andre specialister, hvis der er andre symptomer.</li> <li>• Da der ikke findes nogen kur mod HSP, kan det være vigtigt at yde psykologisk støtte til personer med HSP efter diagnosen</li> <li>• Da HSP er en sjælden sygdom, kan det være isolerende og ensomt at føle sig som den eneste person med HSP. Forbindelser til relevante fællesskaber kan være vigtige for at mindske disse følelser.</li> <li>• Det er svært at finde oplysninger om HSP. Derfor er det vigtigt at give folk relevant information om mulighederne for behandling af symptomer, steder til rådgivning og genetisk diagnose.</li> </ul>	<p><b>At leve med HSP</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Personer med HSP kan have brug for hjælp til at udvikle og opretholde en rutine med passende niveauer af fysisk aktivitet, så de kan få den bedst mulige livskvalitet.</li> <li>• Ud over en sundhedsrutine med passende fysioterapi og medicinering kan rutinerne også omfatte aspekter vedrørende velvære, socialt netværk og forståelse af HSP-verdenen i bredere forstand.</li> </ul>	<p><b>Patienternes indflydelse</b></p> <p>Det kan være svært at finde oplysninger om HSP og det kan være nyttigt, hvis man fortæller om disse tre områder:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• information om støttenetværk kan give adgang til andre med HSP, hvilket kan hjælpe med at finde løsninger på hverdagsproblemer og hjælpe med at føle sig mindre alene og isoleret.</li> <li>• en forståelse af det aktuelle forskningsarbejde kan hjælpe folk til at se det bredere billede og få tryk i, at der er mange fagfolk, der arbejder med HSP</li> <li>• oplysninger om patientregistre kan give folk mulighed for at deltage i forskningsprojekter og holde sig ajour med specifikke nyheder om deres type HSP.</li> </ul>
------------	---	--	---

### HSP Hereditære Spastiske Paraplegier

Bemærk, at specifikke termer (f.eks. hjemmepleje, praktiserende læge, fysioterapi) ikke omfatter de samme ydelser i alle EU-lande og kan variere fra land til land. Patientforeninger kan ofte tilbyde støtte og ressourcer til patienter og familier.

#### Ansvarsfraskrivelse

ERN-RND fraskriver sig specifikt enhver garanti for salgbarhed eller egnethed til en bestemt brug eller et bestemt formål. ERN-RND påtager sig intet ansvar for skader på personer eller ejendom, der opstår som følge af eller i forbindelse med brug af disse oplysninger eller for eventuelle fejl eller udeladelser.