

FÁZISOK	Első tünetek	Diagnózis		Kezelés	Ellenőrzés
Betegség	<ul style="list-style-type: none"> A korai tünetek nem túl specifikusak. Ezek közé tartozhatnak a járás vagy a futás nehézségei, a lábizmok merevsége vagy a lábmozgások irányításának nehézségei. A tünetek bármely életkorban jelentkezhetnek, de leggyakrabban vagy gyermekkorban, vagy 30-50 év közötti felnőtteknél kezdődnek. 	<p>HSP diagnózis</p> <ul style="list-style-type: none"> A HSP számos különböző betegségtípus összefoglalója. Több mint 90 típusát azonosították, és ez a szám évről évre nő. A betegség különböző típusainál eltérhetnek: A betegség megjelenésének időpontja, a tünetek különbözősége, a progresszió sebessége. Gyakori a téves diagnózis. A HSP-t tévesen diagnosztizáltak agyi bénulásnak, szklerózis multiplexnek, ataxiának, izületi gyulladásnak, izomdisztrófiának, más típusú motoros neuronbetegségeknek és sok más betegségnek. 	<p>Nem motoros tünetek</p> <ul style="list-style-type: none"> Egyéb tünetek gyakran a következők: vizelet- vagy bélproblémák, fájdalom, depresszió, fáradtság, görcsök és bőrproblémák. A HSP kevésbé gyakori típusainak tünetei lehetnek: tanulási nehézségek, beszéd-, hallás- és látásproblémák, demencia, ataxia és a felsőtest érintettsége. A nem HSP-vel kapcsolatos szempontok fontosak lehetnek (depresszió, elszigeteltség, magány stb.), de gyakran nem derülnek ki. 	<ul style="list-style-type: none"> A tünetek általában lassan, több év alatt alakulnak ki, és idővel új tünetek is kifejlődhetnek. A tünetek napról napra történő változásainak hatását nehezebb lehet elviselni, mint az évről évre megjelenő változásokét. Fontos a fizioterápia és/vagy a nyújtás. A tünetektől függően a spaszticitás, a fájdalom, a hólyag-, bélproblémák és a depresszió kezelésére is rendelkezésre állnak terápiás lehetőségek. <p>A HSP-vel élő emberek idővel változó mobilitási segédeszközöket igényelnek.</p>	<ul style="list-style-type: none"> A HSP következtében nagy életmódváltozásokra lehet szükség a foglalkoztatásukban, illetve az otthonaikban. Otthon a HSP-ben szenvedő embereknek szükségük lehet rámpák vagy kapaszkodók felszerelésére. Ha kerekesszéket használnak, szükségük lehet a fürdőszoba átalakítására, a lépcsőn való fel-, lejutást segítő segédeszközökre, a székek közötti és az ágyba/az ágyból való átkelést segítő eszközökre. A konyhában is szükségük lehet átalakításokra. A munkahelyen előfordulhat, hogy az emberek nem tudják ellátni a korábbi feladataikat, ahogy a HSP előrehalad. Lehet, hogy kiigazításokra van szükségük ahhoz, hogy folytatni tudják a munkájukat. Végső soron előfordulhat, hogy munkakört kell váltaniuk.
Klinikum	<p>A (nem meggyőző) tünetek köre</p> <ul style="list-style-type: none"> A klinikán a HSP kezdetekor gyakran megfigyelhető tünetek a járás, a botlás és/vagy az egyensúlyi problémák. A HSP-ben szenvedő emberek fáradtságot, fájdalmat, hólyagproblémákat vagy rossz hangulatot tapasztalhatnak, és nem veszik észre, hogy ezek HSP-tünetek lehetnek. A diagnózis megerősítéséhez vizsgálatokra van szükség. Az Európai Referenciahálózat elkészítette a HSP diagnosztikai folyamatábráját. https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-HSP_final-1.pdf. 	<ul style="list-style-type: none"> A HSP klinikai diagnózisa számos más betegség kizárása után állítható fel. A klinikai diagnózis valószínűleg sok vizsgálatot és/vagy az agy és a gerinc MRI-vizsgálatát foglalja magában. A HSP genetikai diagnózisa elérhető, de az eredmények nem mindig meggyőzőek. Míg a HSP leggyakoribb típusainak többségére megbízható genetikai vizsgálat áll rendelkezésre, a vizsgálati eredményekkel kapcsolatos fő problémák a következők: <ul style="list-style-type: none"> nem biztos, hogy létezik genetikai teszt a HSP ezen típusára. nem biztos, hogy a talált mutáció összefügg a HSP-vel - a genetikai vizsgálatokban 30-40%-os diagnosztikai hiányosság áll fenn Ha sikerül genetikai diagnózist felállítani, a folyamat egyszerű. A családtagoknak tanácsadást kell felajánlani. Fel lehet ajánlani prediktív tesztelést. Előfordulhat klinikai és/vagy genetikai átfedés más betegségekkel. 	<p>A motoros és nem-motoros tünetek személyre szabott kezelése</p> <ul style="list-style-type: none"> A HSP-ben szenvedő emberek különböző szakértői központokba irányítása igényeiknek és tüneteiknek megfelelően. A tervnek idővel változnia kell az állapot előrehaladtával és a tünetek változásával. A szakemberek köre a konkrét motoros és nem motoros tünetektől függ, és a következőkre terjedhet ki: a járás segítése; ortopédiai vizsgálat a másodlagos gerinc- és lábdeformitások miatt. A HSP-ben szenvedő embereknek valószínűleg tanácsra van szükségük a fájdalomcsillapítással, a fáradtság kezelésével, a jólét javításával és a hólyag- és bélinkontinencia vagy sürgető inger kezelésével kapcsolatban. 	<p>Személyre szabott nyomon követés</p> <ul style="list-style-type: none"> Bár a HSP bizonyos típusainál vagy bizonyos korcsoportoknál vannak általános minták, a HSP progressziójának előrejelzése az egyén esetében nehéz. Kihívást jelent olyan kérdésekre válaszolni, mint "mikor lesz szükségem kerekesszékre?". Hasznos a rendszeres nyomon követés, és a kezelési terveket személyre szabottan kell kiigazítani, különösen, ha a tünetek idővel változnak. A terveknek a HSP-vel élő személy támogatására és jóváhagyására van szükségük; meg kell érteniük, hogy a tünetek kezelésével kapcsolatos döntések meghozatala hogyan segítheti őket a jövőben. 	
Kihívások	<p>Korai és megbízható diagnózis</p> <ul style="list-style-type: none"> A HSP-vel kapcsolatos ismeretek sok egészségügyi szakember körében alacsonyak, és a megerősített diagnózis felállításához több szakembert is fel kell keresni. A diagnózis bizonytalansága hatással lehet az életminőségre. 	<p>Az orvosok a szakterületükön kívül eső szempontokat is figyelembe veszik</p> <ul style="list-style-type: none"> A diagnózis bizonyosságát növelni kell a diagnózis felállításához szükséges idő és a téves diagnózisok csökkentése érdekében. A diagnózis felállítása után a szakértőknek tisztában kell lenniük a HSP minden aspektusával - mind a közvetlen mobilitási, mind a nem mobilitási tünetekkel, valamint az életminőségre gyakorolt egyéb hatásokkal is. A különböző szakértői központokba való beutalásnak az igények és tünetek szerint rutinszerűnek kell lennie, hogy a HSP-ben szenvedők összehangolt ellátásban részesülhessenek. A multidiszciplináris csapat szükségessége attól függ, hogy milyen tünetek jelentkeznek az idő múlásával. A diagnózis felállításának időpontjához közeli szakemberek valószínűleg a következők: neurológus, genetikus, radiológus az MRI vagy egyéb vizsgálatokhoz. A diagnózis felállítása után a mobilitási problémák miatt az embereknek szükségük lehet a következőkre: fizioterapeuta, ortopédus, rehabilitációs szakemberek, mobilitási eszközök, esékekkel és egyensúlyi problémákkal foglalkozó szakemberek. Az orvosoknak képesnek kell lenniük arra, hogy segítsenek a HSP-vel élő embereknek megérteni a szakemberek által adott információkat, és értelmezni, hogy ezek mit jelentenek számukra. Sok HSP-s embernek minden egyes új szakembernek meg kell ismételni a történetét, javítani kellene a szakemberek közötti információátadást. 	<p>A gyógymód megtalálása</p> <ul style="list-style-type: none"> A HSP-re nincs gyógymód, minden kezelés tüneti. A HSP-vel kapcsolatos jelenlegi kutatómunka magában foglalja a biomarkerek vizsgálatát, a HSP sejtes és állati modelljeinek vizsgálatát, a esetleges gyógyszeres kezelési lehetőségek azonosítását és a HSP megértésének növelését. További kutatási erőfeszítésekre és klinikai vizsgálatokra van szükség. 	<p>Személyre szabott támogatás</p> <ul style="list-style-type: none"> Néhány HSP-s ember tervezni akarja a jövőjét, mások viszont nem. Személyre szabott támogatásra van szükség, amely az emberek szükségletein és kívánságain alapul. A szembesülés azzal, hogy a jövőben mi mindent nem tudnak majd megtenni, a haragot és az önmaguk elvesztése miatt érzett gyászt erősíti. A HSP-ben szenvedőknek, akik családot szeretnének alapítani, valószínűleg hasznos, ha genetikushoz fordulnak, hogy megértsék a kockázatokat, és fontolóra vegyék az IVF és/vagy a prenatális tesztelés lehetőségeit. 	

Célok	A HSP-vel (és más hasonló neurológiai betegségekkel) kapcsolatos tudatosság és oktatás az érintett egészségügyi szakemberek körében.	Élet a HSP-vel	A betegek felhatalmazása
	<ul style="list-style-type: none"> A klinikusoknak képesnek kell lenniük a HSP diagnosztizálására, vagy a megfelelő szakemberhez történő irányításra a diagnózis felállításához. A klinikusoknak ismerniük kell azokat a szakértőket, akikhez a HSP-ben szenvedőket irányítaniuk kell - ez valószínűleg neurológus, fizioterapeuta és ortopédus. Egyéb tünetek fennállása esetén más szakemberekre is szükség lehet. Mivel a HSP nem gyógyítható, a diagnózis felállítása után fontos lehet a HSP-ben szenvedők pszichológiai támogatása. Mivel a HSP ritka betegség, elszigetelő és magányos érzés lehet, hogy az ember úgy érzi, hogy ő az egyetlen HSP-s. A megfelelő közösségekkel való kapcsolat fontos lehet ezen érzések csökkentésében. Nehéz információt találni a HSP-ről. Ezért fontos, hogy az embereket megfelelő információkkal lássuk el a tünetek kezelésének lehetőségeiről, a tanácsadásra alkalmas helyekről és a genetikai diagnózisról. 	<ul style="list-style-type: none"> A HSP-ben szenvedő embereknek segítségre lehet szükségük a megfelelő szintű fizikai aktivitást biztosító rutin kialakításában és fenntartásában, hogy a lehető legjobb életminőséget élvezhessék. A megfelelő fizioterápiát és gyógyszeres kezelést tartalmazó egészségügyi rutinon túl, az életminőség, a társadalmi kapcsolatok és a tágabb HSP-világ megértésének szempontjait is magukban foglalhatják. 	<p>A HSP-vel kapcsolatos információkat nehéz megtalálni. Három különböző területről való tájékoztatás segíthet az információk eléréséhez:</p> <ul style="list-style-type: none"> a támogató hálózatokról szóló információk hozzáférést biztosíthatnak a HSP-vel élő emberekhez, ami segíthet a mindennapi problémák megoldásában, és abban, hogy kevésbé érezzék magukat egyedül és elszigetelten. a jelenlegi kutatómunka megértése segíthet az embereknek abban, hogy átlássák a teljes és aktuális helyzetet, és megnyugvást kapjanak arról, hogy sok szakember dolgozik a HSP-vel kapcsolatban. a betegnyilvántartásokról szóló információk lehetővé tehetik az emberek számára, hogy részt vegyenek kutatási projekteknél, és naprakészen értesüljenek a HSP típusokkal kapcsolatos konkrét hírekről.

Felhívjuk figyelmét, hogy az egyes kifejezések (pl. otthoni ápolási szolgáltatások, háziorvos, fizioterápia) nem minden uniós országban foglalják magukban ugyanazokat a szolgáltatásokat, és országonként eltérőek lehetnek. A betegek érdekvédelmi csoportjai gyakran nyújthatnak támogatást és forrásokat a betegek és a családok számára.

Jogi nyilatkozat

Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk felhasználásából eredő vagy azzal összefüggő személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

Frissítve november 2022.



