

Protokol pro screening/ identifikaci nádorů u jedinců s neurofibromatózou typu 1

Tento protokol pro management nádorů u neurofibromatózy typu 1 byl čerpán z nejlepších dostupných důkazů a konsenzu odborníků v této oblasti a je pravidelně aktualizován, aby odrážel změny v důkazech.

Očekává se, že lékaři se budou těmito pokyny řídit, pokud nebude existovat přesvědčivý klinický důvod pro provedení jiného managementu, specifického pro jednotlivého pacienta.



Protokol pro screening/identifikaci nádorů u jedinců s NF1

	Dohled	Interval	Věk (roky) / označení	Síla*	Reference [^]
Gliom optické dráhy	Klinické hodnocení: 1. Vizuelní hodnocení 2. Fundoskopie 3. Zorná pole 4. Optická koherentní tomografie	1-3: Minimálně jednou ročně 4: Pokud je to možné	0 - 8	1. Silný 2. Silný 3. Mírný 4. Mírný	<u>7.2</u> & <u>9.2</u> (rec. 1-4)
	Vizuální screening	Roční	8 – přechod dospívání do dospělosti	Mírný	<u>7.2</u> & <u>9.2</u> (rec. 5-6)
Gliom mozku nebo páteře	Anamnéza pacienta / Vyšetřovací znaky mozkových nádorů	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie	Mírný	<u>7.3</u> & <u>9.3</u> (dětí) <u>7.4</u> & <u>9.4</u> (Dospělí)
Plexiformní neurofibrom	Klinické vyšetření	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie	Mírný	<u>7.5</u> & <u>9.5</u> (rec. 1-2)
	MRI celého těla	Jednou	Přechod dospívání -dospělí	Slabý	<u>7.5</u> & <u>9.5</u> (rec. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Klinické vyšetření + odběr anamnézy	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie	Silný	<u>7.6</u> & <u>9.6</u> (rec. 1-2)
	Regionální MRI v kombinaci s ¹⁸ FDG PET MRI nebo ¹⁸ FDG PET CT	Dle indikace	Podezření na malignitu	Mírný	<u>7.6</u> & <u>9.6</u> (rec. 3)
Orbitální a periorbitální plexiformní neurofibrom	Klinické hodnocení, refrakční chyba, zorná pole, oční motilita	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie	Silný	<u>7.7</u> & <u>9.7</u> (rec. 1)
Kožní neurofibrom	Klinické vyšetření	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie	Silný	<u>7.8</u> & <u>9.8</u> (rec. 1)
	Klinické vyšetření + odběr anamnézy	Každá návštěva	Dospívání a dospělí	Mírný	<u>7.9</u> & <u>9.9</u> (rec. 1-2)
Gastrointestinální stromální tumor	MRI nebo CT břicha	Dle indikací	Klinické podezření na přítomnost na základě symptomů	Mírný	<u>7.9</u> & <u>9.9</u> (rec. 4)
	Biochemický screening	Dle indikace	Zvýšený krevní tlak	Mírný	<u>7.10</u> & <u>9.10</u> (rec. 2)
Feochromocytom a paragangliom	Biochemický screening	Dle indikace	Těhotná žena Zvažte, zda elektivní operace vyžaduje celkovou anestezii	Slabý	<u>7.10</u> & <u>9.10</u> (rec. 1 a 3)
	MRI nebo mamografie- je druhou nejlepší alternativou, když MRI není k dispozici	Roční	30 – 50	Mírný	<u>7.11</u> & <u>9.11</u> (rec. 2-3)
Rakovina prsu	Screening prsu podle národních doporučení pro běžnou populaci		> 50	Mírný	<u>7.11</u> & <u>9.11</u> (rec. 2-3)
Glomus nádory prstů	Screening symptomů a vizuální kontrola	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie, klinické podezření	Mírný (věk, Slabý)	<u>7.12</u> & <u>9.12</u> (rec. 1-3)
Juvenilní myelomonocytární leukémie	Jako součást běžné klinické rutiny: anamnéza pacienta a fyzikální vyšetření	Každá návštěva	<12	Mírný	<u>7.13</u> & <u>9.13</u> (rec. 1-2)
Psychosociální potřeby	Psychosociální pohoda a neuropsychologické fungování	Každá návštěva	Všechny věkové kategorie	Slabý	<u>7.14</u> & <u>9.14</u> (rec.1-3)

* Toto hodnocení je založeno na publikovaných článcích a expertním konsenzu: silný – expertní konsenzus A konzistentní důkazy, Mírný – expertní konsenzus S nekonzistentními důkazy A/NEBO novými důkazy pravděpodobně podporujícími doporučení, slabý – expertní většinové rozhodnutí BEZ konzistentních důkazů. ^ Pokud se projev objeví, prostudujte si prosím následující kapitoly ve směrnici pro řízení a léčbu pozorovaného projevu. MPNST = Maligní tumor pochvy periferního nervu, ANNUBP = Atypický neurofibromatózní novotvar s nejistým biologickým potenciálem. Poznámka. MRI = zobrazování magnetickou rezonancí; ¹⁸FDG PET MRI = 18F-fluorodeoxyglukózová pozitronová emisní tomografie magnetická rezonance; ¹⁸FDG PET CT = 18F-fluorodeoxyglukóza pozitronová emisní tomografie počítačová tomografie; CT = počítačová tomografie.