

ERN GENTURIS Almindeligt sprogoversigt:

KLINISK PRAKSIS RETNINGSLINJE FOR DIAGNOSE, BEHANDLING, koordinering OG OVERVÅGNING AF personer MED SCHWANNOMATOSE

INTRODUKTION

Schwannomatose er karakteriseret ved udvikling af typisk smertefulde, godartede nerveskede-tumorer (schwannomer) på de spinale og perifere nerver rundt om i kroppen. Klinisk behandling af personer med schwannomatose varierer ofte betydeligt, da der indtil nu ikke har været en specifik retningslinje for schwannomatose.

MÅL MED RETNINGSLINJEN

Schwannomatose-retningslinjen er blevet udarbejdet for at hjælpe sundhedspersonale med at give den mest opdaterede vejledning til at stille diagnosen og med henblik på klinisk håndtering og overvågning af personer med schwannomatose. Denne retningslinje er udarbejdet ud fra den bedst tilgængelige evidens og konsensus blandt eksperter i håndtering af mennesker med schwannomatose, og den vil løbende blive opdateret for at afspejle ændringer i evidens. Forventningen er, at klinikere vil følge denne retningslinje, medmindre der er en tvingende klinisk årsag, som er specifik for en individuel patient, til at lade være.

OMFANG OG FORMÅL MED RETNINGSLINIEN

Retningslinjen har til formål at definere den optimale diagnose, klinisk håndtering og overvågning af mennesker med schwannomatose.

OVERVÅGNINGSPROTOKOL SCHWANNOMATOSE

Undersøgelse eller overvågning		Interval	Alder ved opstart af overvågning start	Videnskabelig styrke*
Schwannomatose	Klinisk undersøgelse og vurdering af smerter og neurologisk undersøgelse	Årligt	12-14 år	Moderat

Ansvarsfraskrivelse: Indholdet af dette resumé er baseret på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Schwannomer	MR af hjerne og neuroaksen	I henhold til det specifikke gen-/aldersanbefalinger	Diagnose eller 12-14 år	Stærk
	MR af hele kroppen	Baseline eller kort efter. Overvej at veksle med kraniospinal-	Diagnose eller 12-14 år	Moderat
	Ultralyd	Kan overvejes ved ekstremitets affektion eller intercostal	Ved behov	Moderat

* Denne bedømmelse er baseret på publicerede artikler og ekspertkonsensus.

NØGLEANBEFALINGER

Klinisk oversigt	Den forventede levetid ved schwannomatose påvirkes normalt ikke, i modsætning til NF2. Smerter er et fremtrædende træk, især for personer med en germline patogen <i>LZTR1</i> variant.
Diagnose	Hos mennesker med schwannomatose i den reproduktive alder bør der informeres om sandsynlige risici for overførsel til afkom og mulighederne for test i graviditet og præimplantationsdiagnose.
Radiologi	Hos patienter med lokaliseret smerte og/eller associeret fokalt neurologisk deficit, uden et tydeligt schwannom, bør lokaliseret MR udføres med tynde skiver (<3 mm) mhp at kunne påvise meget små, men funktionelt signifikante schwannomer.
	Til målrettet undersøgelse af smerte kan ultralyd (hos specialist)) overvejes.

Ansvarsfraskrivelse: Indholdet af dette resumé er baseret på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Årlig klinisk vurdering	<p>Ved hver konsultationskal der være:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fuld vurdering af smertetilstand • Fuld neurologisk undersøgelse • Vurdering af livskvalitet ved brug af et anerkendt værktøj f.eks. EQ-5D • Vurdering af patientens psykologiske behov
Ikke-kirurgisk smertebehandling	<p>Der bør anvendes multidisciplinær smertebehandling med fokus på symptomhåndtering og målrettet smerterelateret funktionsnedsættelse ved hjælp af en bio-psykosocial tilgang.</p>
	<p>Smertefulde schwannomer har en signifikant neuropatisk komponent, lægemidler såsom tricykliske antidepressiva og gabapentinoider bør anvendes i første linje, og SSRI eller anden ASD (Topiramet, Carbamazepin, Oxcarbazepin) anden linje.</p>
Kirurgisk indgreb	<p>Nogle læsioner kan ikke fjernes kirurgisk, og operationer er forbundet med øget sygelighed. Kirurg med ekspertise og erfaring bør vurdere sandsynligheden for kirurgisk effekt, og sammenholde dette med risikoen for blivende neurologiske tab, før der tages stilling til kirurgisk fjernelse af benigne tumorer</p>

PSYKOLOGISKE BEHOV

Mens de fysiske manifestationer af schwannomatose er objektive og beskrivelige, er det vigtigt at overveje virkningen af schwannomatose på patienters kognitive, psykologiske, følelsesmæssige og sociale velvære. Psykisk lidelse kan være forårsaget af smerter, træthed, at skulle gennemgå flere operationer, usikkerhed om sygdomsprogression og frygt relateret til familieplanlægning. Patienters overbevisning om deres medicinske tilstand kan være ekstremt stærke determinanter i deres reaktion på terapi, langsigtet behandling og overordnet handicap. Sværhedsgraden af fysisk sygdom hænger ikke altid sammen med følelsesmæssig nød, men smerte er en væsentlig faktor i schwannomatose. Dette er ikke overraskende, da smerte har en velkendt og signifikant psykosocial sammenhæng.

Ansvarsfraskrivelse: Indholdet af dette resumé er baseret på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Realistisk set kan en formel psykologisk vurdering ikke udføres hos alle patienter diagnosticeret med schwannomatose. Visse risikofaktorer bør dog gøre klinikerens opmærksom på at overveje tidlig psykologisk involvering og henvisning.