

ERN GENTURIS Resumen en lenguaje sencillo:

GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO, MANEJO Y SEGUIMIENTO DE PERSONAS CON SCHWANNOMATOSIS

INTRODUCCIÓN

La schwannomatosis se caracteriza por el desarrollo de tumores benignos de la vaina de los nervios (schwannomas), con frecuencia dolorosos, que pueden afectar tanto a los nervios espinales como a los nervios periféricos en todo el cuerpo. La atención clínica para las personas con schwannomatosis varía sustancialmente dado que no existe todavía una guía de práctica clínica específica para la schwannomatosis.

OBJETIVOS DE LA GUIA CLÍNICA

La guía de práctica clínica para la schwannomatosis se ha creado para ayudar a los profesionales de la salud a ofrecer el diagnóstico, manejo clínico y seguimiento más actualizados de las personas con schwannomatosis. Esta guía se ha elaborado a partir de la mejor evidencia disponible y el consenso de expertos en el cuidado de personas con schwannomatosis y se actualizará periódicamente para reflejar los cambios en la evidencia. Es esperable que los médicos sigan esta guía, a menos que exista una razón clínica convincente específica para un paciente individual que indique un seguimiento diferente.

ALCANCE Y PROPÓSITO DE LA GUIA CLINICA

La guía clínica tiene como objetivo definir el diagnóstico, manejo clínico y seguimiento óptimos para las personas con schwannomatosis.

PROTOCOLO DE SEGUIMIENTO EN LA SCHWANNOMATOSIS

Examen o vigilancia		Intervalo	Edad de inicio	Fuerza de la recomendación*
Schwannomatosis	Exploración clínica, valoración del dolor y	Anual	12-14 años	Moderada

Descargo de responsabilidad: El contenido de este resumen se basa en las ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	exploración neurológica			
Schwannomas	Resonancia magnética de cerebro y columna	Recomendaciones específicas según gen y edad	Diagnóstico o 12-14 años	Fuerte
	RM de cuerpo entero	Basal o poco después del diagnóstico. Considere alternarla con RM Craneoespinal-	Diagnóstico o 12-14 años	Moderada
	Ecografía	Considerarla para resolver dudas en lesiones en extremidades o intercostales.	Según sea apropiado	Moderada

* Esta clasificación se basa en artículos publicados y consenso de expertos

PRINCIPALES RECOMENDACIONES

Resumen clínico	La esperanza de vida en la schwannomatosis no suele verse afectada, a diferencia de la NF2. El dolor es una característica destacada, especialmente para las personas con una variante patógena en el gen <i>LZTR1</i> en línea germinal.
Diagnóstico	En personas con schwannomatosis en edad reproductiva o en el periodo de transición a la edad adulta, debería llevarse a cabo una discusión sobre los riesgos de transmisión a la descendencia y las diferentes opciones de diagnóstico prenatal (durante el embarazo) o pre-implantacional.
Imágenes	En pacientes con dolor localizado y/o déficit neurológico focal asociado, sin un schwannoma evidente, debería realizarse una RM de área utilizando cortes

Descargo de responsabilidad: El contenido de este resumen se basa en las ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

		<p>finos (<3 mm) para detectar schwannomas muy pequeños pero funcionalmente significativos.</p> <p>Para la investigación específica del dolor, la ecografía (en manos de alguien con experiencia en el estudio de schwannomas) puede ser una modalidad útil para resolver problemas.</p>
Evaluación clínica anual		<p>En cada visita de revisión debería realizarse:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Evaluación completa del historial de dolor • Examen neurológico completo • Evaluación de la calidad de vida utilizando una herramienta validada, p.e.EQ-5D • Valoración de las necesidades psicológicas del paciente
Manejo quirúrgico del dolor	no	<p>Debería utilizarse un abordaje y tratamiento multidisciplinar del dolor que se centre en el tratamiento de los síntomas y en la discapacidad asociada al dolor utilizando un enfoque biopsicosocial.</p> <p>Los schwannomas dolorosos tienen un importante componente neuropático: Deberían usarse, en primera línea, fármacos como los antidepresivos tricíclicos y los gabapentinoides, y los Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) u otros antiepilépticos (topiramato, carbamazepina, oxcarbazepina) en segunda línea.</p>
Intervención quirúrgica		<p>Algunas lesiones no se pueden extirpar quirúrgicamente y la cirugía puede conllevar una elevada morbilidad. Por lo tanto, la evaluación de las probabilidades de éxito de la cirugía y los riesgos de déficit neurológico asociados, debería ser realizada por un cirujano con amplia experiencia en la resección de tumores de la vaina nerviosa.</p>

NECESIDADES PSICOLOGICAS

Si bien las manifestaciones físicas de la schwannomatosis son objetivas y descriptibles, **es importante considerar el impacto de la schwannomatosis en el bienestar cognitivo, psicológico, emocional y social de los pacientes.** La angustia psicológica puede ser causada **por el dolor, la fatiga**, la necesidad de tener que someterse a múltiples cirugías, la incertidumbre sobre la progresión de la enfermedad y los temores relacionados con la planificación familiar. Las creencias de los pacientes sobre su condición médica pueden ser determinantes extremadamente importantes en su respuesta al tratamiento, el manejo a largo plazo y la discapacidad general. La gravedad de la enfermedad física no siempre se correlaciona con la angustia emocional; sin embargo, el dolor es un factor importante en la schwannomatosis. Esto no es sorprendente ya que **el dolor tiene una correlación psicosocial significativa y bien reconocida.** Siendo realistas, no se puede realizar una evaluación psicológica formal en todos los pacientes diagnosticados con schwannomatosis. Sin embargo, ciertos factores de riesgo deben alertar al médico para considerar el soporte emocional y la derivación precoz a la atención psicológica.