

ERN GENTURIS Résumé grand public:***RECOMMANDATIONS POUR LE DIAGNOSTIC, LE TRAITEMENT, LA PRISE EN CHARGE ET LA SURVEILLANCE DES PERSONNES ATTEINTES DE SCHWANNOMATOSE*****INTRODUCTION**

La schwannomatose est caractérisée par le développement de tumeurs bénignes douloureuses des gaines nerveuses, médullaire et périphérique du corps, appelées schwannomes. La surveillance clinique pour les patients atteints de schwannomatoses ne suit pas, pour lors, de recommandation spécifique.

OBJECTIFS DE CES RECOMMANDATIONS

Ces recommandations concernant la schwannomatose ont été écrites pour les professionnels de santé afin de donner le diagnostic le plus actualisé, le suivi et la surveillance clinique les plus adaptés. Ces recommandations sont basées sur les meilleures preuves disponibles et sur le consensus d'experts dans ce domaine. Elles sont régulièrement mises à jour en fonction de l'avancée des connaissances. Il est souhaitable que les cliniciens suivent ces recommandations, qui cependant peuvent être adaptées à chaque patient.

PORTEE ET FINALITES DE CES RECOMMANDATIONS

Ces recommandations ont pour objectif de définir au mieux le diagnostic, le suivi ainsi que la surveillance clinique pour les patients atteints de schwannomatoses.

RECOMMANDATIONS DE SURVEILLANCE SCHWANNOMATOSES

Examen ou surveillance		Intervalle	Age de début	Niveau de preuve scientifique*
Schwannomatoses	Examen clinique, évaluation de la douleur et examen neurologique	Tous les ans	12-14 ans	Modéré

Clause de non responsabilité : le contenu de ce résumé est basé sur les "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"

Schwannomes	IRM cérébrale et médullaire	A adapter en fonction du gène concerné/âge	Dès le diagnostic ou à partir de 12-14 ans	Fort
	IRM corps entier	Lors du diagnostic ou peu après. En alternance avec l'IRM cérébrale et médullaire.	Dès le diagnostic ou à partir de 12-14 ans	Modéré
	Echographie	Dès l'apparition d'un signe clinique en regard des membres ou en intercostal	A l'apparition de signe clinique	Modéré

* Le niveau de preuve scientifique est basé sur des publications d'articles scientifiques ou issu d'un consensus d'expert

PRINCIPALES RECOMMANDATIONS

Panorama clinique	L'espérance de vie dans la schwannomatose n'est classiquement pas affectée, contrairement à la NF2. La douleur est cependant au premier plan, notamment pour les patients porteur d'une variation pathogène constitutionnelle de <i>LZTR1</i> .
Diagnostic	Pour les patients en âge ou proches de l'âge d'avoir des enfants, le risque de transmission à la descendance ainsi que les options proposées pour le diagnostic prénatal ou pré-implantatoire doivent être évoquées.
Imagerie	Pour les patients ayant une douleur localisée et/ou associée à un déficit neurologique focal, sans la présence évidente d'un schwannome localisé, une IRM doit être réalisée en coupe fine (<3mm) dans le but de détecter un schwannome fonctionnel et de petite taille.

Clause de non responsabilité : le contenu de ce résumé est basé sur les "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"

	Lorsque la présence du schwannome est localisée en lien avec la présence d'un syndrome algique, l'échographie (réalisée par un radiologue expert) peut être particulièrement utile
Bilan clinique annuel	<p>Lors de chaque consultation de suivi, doivent être réalisés :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Une anamnèse exhaustive du syndrome algique • Un examen neurologique complet • Une évaluation de la qualité de vie par l'échelle EQ-5D <p>Une évaluation psychologique des besoins du patient</p>
Prise en charge non chirurgicale	<p>Une gestion multidisciplinaire de la douleur focalisée sur la gestion symptomatique ainsi que l'incapacité générée par la présence de la douleur doit faire adopter une approche bio-psychologique par les professionnels de santé.</p>
	<p>Lorsqu'un schwannome a une composante douloureuse, l'usage d'un traitement par antidépresseurs tricycliques ou gabapentinoïdes s'impose en première intention, puis des molécules de la famille des SSRI ou des ASD (Topiramate, Carbamazepine, Oxcarbazepine), seront utilisées en seconde intention.</p>
Prise en charge non chirurgicale	<p>Certaines lésions sont inaccessibles à la chirurgie, notamment de par l'augmentation de la morbidité per opératoire. Ainsi, dans la balance bénéfice-risque, l'expertise d'un neurochirurgien est indispensable.</p>

SUPPORT PSYCHOLOGIQUE

Si la description physique des atteintes de la schwannomatose est bien documentée, il est important de considérer son impact sur les plans cognitif, psychologique, émotionnel et social. La souffrance psychologique peut-être causée par la douleur, la fatigue, les chirurgies multiples, l'incertitude concernant l'évolution de la maladie, ainsi que les craintes reportées au plan familial.

La compréhension et le ressenti des patients en regard de leur état clinique constituent des déterminants forts à leur réponse à une thérapie, à leur adhésion à long terme ainsi que leur invalidité globale. La sévérité de l'atteinte physique n'est pas toujours corrélée à l'état émotionnel, cependant la douleur est un facteur significatif dans la schwannomatose. Il n'est pas surprenant que la douleur soit reconnue comme significativement en lien avec l'atteinte psycho-sociale.

En pratique courante, une évaluation formelle psychologique n'est pas toujours disponible pour tous les patients atteints de schwannomatose. Cependant, certains facteurs de risque doivent alerter les cliniciens à considérer très tôt la dimension psychosociale dans la prise en charge.

Clause de non responsabilité : le contenu de ce résumé est basé sur les "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"