

ERN GENTURIS Santrauka paprasta kalba

Švannomatoze sergančių žmonių DIAGNOZĖS, GYDYMO, PRIEŽIŪROS IR STEBĖJIMO KLINIKINĖS PRAKTIKOS GAIRĖS

ĮVADAS

Švannomatozei būdingas skausmingų, gerybinių nervų apvalkalo navikų (švanomų) vystymasis ant stuburo ir periferinių nervų visame kūne. Žmonių, sergančių švannomatoze, klinikinė priežiūra labai skiriasi, nes dar nėra konkrečių švannomatozės gairių.

GAIRĖS TIKSLAI

Švannomatozės gairės buvo sukurtos siekiant padėti sveikatos priežiūros specialistams nustatyti naujausią diagnozę, klinikinį gydymą ir stebėti švannomatoze sergančius žmones. Šios gairės buvo parengtos remiantis geriausiais turimais įrodymais ir ekspertų, prižiūrinčius švannomatoze sergančius žmones, sutarimu, ir bus reguliariai atnaujinamos, kad atspindėtų įrodymų pokyčius. Tikimasi, kad gydytojai laikysis šių gairių, nebent yra įtikinamų klinikinių priešasčių, dėl kurių konkrečiam pacientui jos nesilaikoma.

GAIRIŲ APIMTIS IR TIKSLAS

Gairės skirtos nustatyti optimalią švannomatoze sergančių žmonių diagnozę, klinikinį valdymą ir priežiūrą.

ŠVANOMATOZĖS PRIEŽIŪROS PROTOKOLAS

Ištyrimas/patikra		Intervalas	Amžius pradėti	Stiprumas*
Švannomatozė	Klinikinis skausmo tyrimas ir įvertinimas bei neurologinis tyrimas	Metinis	12-14 metų	Vidutinis
Švanomos	Smegenų ir stuburo MRT	Pagal specifines genų/amžiaus rekomendacijas	Diagnozė arba 12-14 m	Stiprus

Atsakomybės apribojimas: šios santraukos turinys pagrįstas ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Viso kūno MRT	Pradinis ištyrimas arba netrukus po jo. Apsvarstykite galimybę kaitalioji su kaukolės ir nugaros smegenų	Diagnozė arba 12-14 m	Vidutinis
	Ultragarsas (echoskopija)	Apsvarstykite galimybę išspręsti galūnių ar tarpšonkaulinių problemų	Kaip pridera	Moderate Vidutinis

* Šis įvertinimas pagrįstas publikuotais straipsniais ir ekspertų sutarimu.

PAGRINDINĖS REKOMENDACIJOS

Klinikinė apžvalga	Skirtingai nuo NF2, sergant švannomatoze gyvenimo trukmė paprastai neįtakojama. Skausmas yra ryškus požymis, ypač žmonėms, turintiems <i>LZTR1</i> paveldimą germinatyvinį patogeninį variantą.
Diagnozė	Reprodukcinio amžiaus asmenims arba pereinamojo laikotarpio metu, sergantiems švannomatoze, reikia aptarti tikėtiną paveldėjimo palikuonims riziką ir nėštumo tyrimų bei preimplantacinės diagnostikos galimybes.
Vaizdinimas	Pacientams, kuriems yra lokalizuotas skausmas ir (arba) su juo susijęs neurologinis židininis deficitas, bet nėra akivaizdžios švanomos, reikia atlikti lokalizuotą magnetinio rezonanso tomografiją plonais pjūviais (<3 mm), kad būtų galima aptikti labai mažas, bet funkciškai reikšmingas švanomas.
	Tikslingai tiriant skausmą, ultragarsas (jei jį atlieka asmuo, turintis švanomų vaizdinimo patirties) gali būti naudingas problemų sprendimo būdas.

Atsakomybės apribojimas: šios santraukos turinys pagrįstas ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Kasmetinis kliniškinis įvertinimas	<p>Kiekvieno peržiūros vizito metu turėtų būti:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Visapusiškas skausmo istorijos įvertinimas - Išsamus neurologinis ištyrimas - Gyvenimo kokybės įvertinimas naudojant pripažintą priemonę, pvz., EQ-5D - paciento psichologinių poreikių įvertinimas
Nechirurginis skausmo gydymas	<p>Turėtų būti taikomas daugiadisciplinis skausmo gydymas, daugiausia dėmesio skiriant simptomų valdymui ir su skausmu susijusio neįgalumo mažinimui taikant biologinį-psichosocialinį požiūrį.</p> <p>Skausmingos švanomos turi reikšmingą neuropatinį komponentą, todėl tokie vaistai kaip tricikliniai antidepresantai ir gabapentinoidai turėtų būti vartojami pirmoje eilėje, o SSRI ar kiti ASD (topiramatas, karbamazepinas, okskarbazepinas) - antroje eilėje.</p>
Chirurginė intervencija	<p>Kai kurių pažeidimų neįmanoma pašalinti chirurginiu būdu, o operacijos yra susijusios su didesniu sergamumu. Todėl sėkmės tikimybę ir neurologinio deficito riziką turėtų įvertinti chirurgas, turintis nemažai patirties rezekuojuant nervų dangalų navikus.</p>

PSICHOLOGINIAI POREIKIAI

Nors fiziniai švannomatozės požymiai yra objektyvūs ir apibūdinami, svarbu atsižvelgti į švannomatozės poveikį pacientų kognityvinei, psichologinei, emocinei ir socialinei gerovei. Psichologinę kančią gali sukelti skausmas, nuovargis, būtinybė atlikti kelias operacijas, netikrumas dėl ligos progresavimo ir su šeimos planavimu susijusios baimės. Pacientų įsitikinimai apie jų sveikatos būklę gali būti itin stiprūs veiksniai, lemiantys jų reakciją į gydymą, ilgalaikį gydymą ir bendrą neįgalumą. Fizinės ligos sunkumas ne visada koreliuoja su emocine kančia, tačiau skausmas yra svarbus veiksnys švannomatozei. Tai nestebina, nes skausmas yra gerai žinomas ir reikšmingas psichosocialinis ryšys. Realiai neįmanoma atlikti oficialaus psichologinio įvertinimo visiems

Atsakomybės apribojimas: šios santraukos turinys pagrįstas ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

pacientams, kuriems diagnozuota švannomatozė. Tačiau tam tikri rizikos veiksniai turėtų įspėti gydytoją apie ankstyvą psichologo dalyvavimą ir kreipimąsi į jį.