

ERN GENTURIS Sommarju tal-Lingwa Semplici:

LINJI GWIDA TA' PRATTIKA KLINIKA GĦAD-DJANJOŽI, TRATTAMENT, ĠESTJONI U SORVELJANZA TA' PERSUNI BI SCHWANNOMATOSI

INTRODUZZJONI

Schwannomatosis hija kkaratterizzata mill-iżvilupp ta' tumuri tal-kisi tan-nervituri tipikament bl-uġiġ u beninni (schwannomas) fuq in-nervituri spinali u periferali madwar il-ġisem. Il-kura klinika għal nies bi schwannomatosis tvarja sostanzjalment, peress li għad m'hemm l-ebda linja gwida specifika dwar schwannomatosis.

LINJA GWIDA GĦANIJET

Il-linja gwida schwannomatosis inħolqot biex tassisti lill-professjonisti tal-kura tas-saħħa biex jagħtu l-aktar dijanjosi aġġornata, ġestjoni klinika u sorveljanza ta' nies bi schwannomatosis. Din il-linja gwida giet meħuda mill-aħjar evidenza disponibbli u l-qbil ta' esperti fil-kura ta' nies bi schwannomatosis u se tiġi aġġornata regolarment biex tirrifletti bidliet fl-evidenza. L-istennija hija li l-kliniċisti jsegwu din il-linja gwida sakemm ma jkunx hemm raġuni klinika konvinċenti specifika għal pazjent individwali li ma tagħmilx dan.

AMBITU U GĦANTAL-LINJA GWIDA

Il-linja gwida hija maħsuba biex tiddefinixxi l-aħjar dijanjosi, ġestjoni klinika u sorveljanza ta' nies bi schwannomatosis.

PROTOKOLL TA' SORVELKANZA: SCHWANNOMATOSIS

Eżami jew sorveljanza		Intervall	Età biex tibda	Qawwa*
Schwannomatosis	Eżami kliniku u valutazzjoni għall-uġiġ u eżami newroloġiku	Ta' kull sena	12-14-il sena	Moderat
Schwannomas	MRI tal-moħħ u tas-sinla	Skont ir-rakkomandazzjonijiet	Dijanjosi jew 12-14-il sena	Qawwija

Ċaħda ta' responsabbiltà: Il-kontenut ta' dan is-sommarju huwa bbażat fuq il-ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

		specifiċi minhabba ġeni/età		
	MRI tal-ġisem kollu	Linja bażi jew ffit wara. Ikkunsidra li talterna ma' Craniospinal-	Dijanżosi jew 12-14-il sena	Moderat
	Ultrasound	Ikkunsidra għas-soluzzjoni tal-problemi fir-riglejn jew interkostatali-	Kif xieraq	Moderat

* Din il-gradazzjoni hija bbażata fuq artikli ppubblikati u qbil esperti.

RAKKOMANDEZZJONIJIET EWLENIN

Ħarsa ġenerali klinika	L-istennija tal-ħajja fi schwannomatosis normalment mhix affettwata, b'differenza NF2. L-uġiġħ huwa karatteristika prominenti, speċjalment għal nies b'varjant patoġeniku tal-linja ġerminali <i>LZTR1</i> .
Dijanżosi	F'nies bi schwannomatosis fl-età riproduttiva jew fi tranżizzjoni, għandha ssir diskussjoni dwar ir-riskji probabbli ta' trażmissjoni lilit-tfal u l-għażliet għall-ittestjar fit-tqala u d-dijanżosi ta' qabel l-impjantazzjoni.
Immaġini	F'pazjenti b'uġiġħ lokalizzat u/jew deficit fokali newrologiku assoċjat, mingħajr schwannoma ovvju MRI lokalizzat għandu jsir bl-użu ta' flieli rqaq (<3mm) sabiex jinstabu schwannomas żgħar ħafna iżda funzjonalment sinifikanti. Għal investigazzjoni mmirata tal-uġiġħ, l-ultrasound (f'idejn xi ħadd b'esperjenza fl-immaġini ta' schwannomas) jista' jkun mod utli għas-soluzzjoni tal-problemi.

Ĉaħda ta' responsabbiltà: Il-kontenut ta' dan is-sommarju huwa bbażat fuq il ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Valutazzjoni klinika annwali	<p>F'kull żjara ta' reviżjoni għandu jkun hemm:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Valutazzjoni sħiħa tal-istorja tal-uġiġħ • Eżami newroloġiku sħiħ • Valutazzjoni tal-Kwalità tal-Ħajja bl-użu ta' għodda rikonoxxuta eż. EQ-5D • Valutazzjoni tal-ħtiġijiet psikoloġiċi tal-pazjent
Ġestjoni tal-uġiġħ mhux kirurġiku	<p>Għandu jintuża ġestjoni tal-uġiġħ b'mod multidixiplinarja li tiffoka fuq il-ġestjoni tas-sintomi u li timmira diżabilità relatata mal-uġiġħ bl-użu ta' approċċ bijo-psikosoċjali.</p> <p>Schwannomas bl-uġiġħ għandhom komponent newropatiku sinifikanti, medicini bħal antidepressanti tricikliċi u gabapentinoids għandhom jintużaw l-ewwel linja, u SSRI jew ASD ieħor (Topiramate, Carbamazepine, Oxcarbazepine) it-tieni linja.</p>
Intervent kirurġiku	<p>Xi leżjonijiet ma jistgħux jitneħhew kirurġikament, u l-operazzjonijiet huma marbuta ma 'morbożità akbar. Għalhekk, il-valutazzjoni tal-probabbiltà ta' suċċess u r-riskji ta' deficit newroloġiku għandha tinkludi valutazzjoni minn kirurgu b'esperjenza sinifikanti li jirreseka tumuri tal-għant tan-nervituri</p>

ĦTIĠIJET PSIKOLOĠIĊI

Filwaqt li l-manifestazzjonijiet fiżiċi ta' schwannomatosis huma oġġettivi u deskrittibbli, huwa importanti li jiġi kkunsidrat l-impatt ta' schwannomatosis fuq il-benessri konjittiv, psikoloġiku, emozzjonali u soċjali tal-pazjenti. Distress psikoloġiku jista' jkun ikkawżat minn uġiġħ, għejja, li jkollhom jgħaddu minn diversi interventi kirurġiċi, incertezza dwar il-progressjoni tal-mard, u biżgħat relatati mal-ippjanar tal-familja. It-twemmin tal-pazjenti dwar il-kundizzjoni medika tagħhom jista' jkun determinanti estremament qawwija fir-rispons tagħhom għat-terapija, il-ġestjoni fit-tul u diżabilità ġenerali. Is-severità tal-mard fiżiku mhux dejjem tkun ikkorrelata ma 'dwejjaq emozzjonali, madankollu l-uġiġħ huwa fattur sinifikanti fl-schwannomatosis. Dan mhux sorprendenti peress li l-uġiġħ għandu korrelazzjoni psikosoċjali sinifikanti u rikonoxxuta sew.

Ċaħda ta' responsabbiltà: Il-kontenut ta' dan is-sommarju huwa bbażat fuq il ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

B'mod realistiku, valutazzjoni psikoloġika formali ma tistax titwettaq fil-pazjenti kollha dijanjostikati bi schwannomatosis. Madankollu, ċerti fatturi ta' riskju għandhom javżaw lill-kliniċista biex jikkunsidra l-involviment u r-riferiment psikoloġiku bikri. Realistically, a formal psychological assessment cannot be performed in all patients diagnosed with schwannomatosis. However, certain risk factors should alert the clinician to consider early psychological involvement and referral.