

Povzetek PRIPOROČIL ERN GENTURIS (v preprostem jeziku):

Priporočila za diagnostično obravnavo, zdravljenje in spremljanje posameznikov s švanomatozo

UVOD

Za švanomatozo je značilen pojav praviloma bolečih, benignih tumorjev živčne ovojnice (švanomov) živcev perifernega živčnega sistema. V klinični obravnavi posameznikov s švanomatozo so trenutno prisotne pomembne razlike, saj priporočila za obravnavo posameznikov s švanomatozo še niso bila sprejeta in vpeljana v klinično prakso.

CILJI PRIPOROČIL

Priporočila za obravnavo posameznikov s švanomatozo so bila oblikovana v pomoč zdravstvenim delavcem pri usmerjenem postavljanju diagnoze, zdravljenju in spremljanju posameznikov s švanomatozo. Priporočila za spremljanje posameznikov s švanomatozo temeljijo na najnovejših razpoložljivih dokazih iz znanstvene literature in priporočilih strokovnjakov ter se bodo skladno z novostmi na področju švanomatoz redno posodabljala. Zdravnik specialist naj upošteva priporočila za spremljanje posameznikov s švanomatozo, razen v primeru, ko klinični potek bolezni posameznega bolnika zahteva individualno prilagoditev programa spremljanja.

OBSEG IN NAMEN PRIPOROČIL

Priporočila za obravnavo bolnikov s švanomatozo so namenjena usmerjeni postavitvi diagnoze, zdravljenju in spremljanju posameznikov s švanomatozo.

PRIPOROČILA ZA SPREMLJANJE POSAMEZNIKOV S ŠVANOMATOZO

Presejanje/zgodnje odkrivanje švanomov	Časovni interval spremljanja	Začetek spremljanja	Moč dokazov	
Švanomatoza	Klinični pregled in ocena prisotnosti bolečine ter klinični nevrološki pregled	1-krat letno	12-14 let	Zmerna
Švanomi	MRI preiskava možganov in hrbtenice	Glede na ugotovljeno okvaro v genu, ki je vzročno povezan s švanomatozo/	Ob postavitvi diagnoze ali	Močna

Izjava o omejitvi odgovornosti: Vsebina tega povzetka temelji na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

		glede na starostna priporočila	v starosti 12-14 let	
	MRI preiskava celotnega telesa	Ob postavitvi diagnoze, nato razmislite o zamenjavi za MRI preiskavo možganov in hrbtenice	Ob postavitvi diagnoze ali v starosti 12-14 let	Zmerna
	Ultrazvočna preiskava	Diagnostika sprememb prisotnih na okončinah in v medrebrnih prostorih	Glede na klinično sliko	Zmerna

** Moč dokazov temelji na dokazih pridobljenih iz strokovne literature in priporočilih strokovnjakov.

KLJUČNA PRIPOROČILA

Klinični pregled	Pričakovana življenjska doba pri švanomatozi običajno ni skrajšana. Značilna je bolečina ob prisotnih švanomih, še posebej za nosilce patogenih različic v genu <i>LZTR1</i> .
Genetsko svetovanje	Pri posameznikih s švanomatozo je pred/ob načrtovanju družine potrebno opraviti genetski posvet o tveganju prenosa bolezni na potomce, o možnih genetskih preiskavah v nosečnosti in o predimplantacijski genetski diagnostiki povezani s postopkom oploditve z biomedicinsko pomočjo.
Slikovna diagnostika	Pri bolnikih z lokalizirano bolečino in/ali povezanim žariščnim nevrološkim izpadom, brez s kliničnimi pregledom zaznavnega švanoma, je treba izvesti MRI preiskavo prizadetega področja s tankimi rezinami (<3 mm), da bi odkrili zelo majhne, a funkcionalno pomembne švanome.

Izjava o omejitvi odgovornosti: Vsebina tega povzetka temelji na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Za usmerjeno preiskavo bolečine je ultrazvok (v rokah na področju diagnostike švanomov izkušnega ultrazvočista) lahko koristno diagnostično orodje.
Letni klinični pregled	<p>Ob vsakem letnem pregledu opravimo:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Oceno prisotnosti bolečin • Nevrološki pregled • Ocena kakovosti življenja z uporabo priznanega orodja npr. EQ-5D • Ocena psiholoških potreb posameznika s švanomatozo
Nekirurško zdravljenje bolečine	Multidisciplinarno obvladovanje bolečine, ki je usmerjeno v obvladovanje od bolečine odvisne manjzmožnosti z uporabo biopsihosocialnega pristopa.
	Bolečina povezana s švanomi ima pomembno nevropatsko komponento, zato kot zdravila prvega izbora uporabimo triciklične antidepresive in gabapentinoide, kot zdravila drugega izbora pa selektivne zaviralce ponovnega privzema serotonina (SSRI) ali antikonvulzive/antiepileptike (topiramát, karbamazepin, okskarbazepin).
Kirurško zdravljenje	Oceno verjetnosti uspešnosti kirurškega posega in tveganja za nevrološki izpad v področju prizadetega živca mora podati kirurg, ki ima izkušnje z resekcijo tumorjev živčne ovojnice. Nekaterih lezij namreč ni možno kirurško odstraniti, operacije pa so povezane s povečano obolevnostjo.

PSIHOLOŠKE POTREBE

Čeprav so klinični znaki švanomatoze dobro prepoznavni, je pomembno upoštevati njihov vpliv na kognitivno, psihološko in socialno počutje posameznika. Čustveno stisko lahko povzročijo bolečina, utrujenost, potreba po večkratnih operacijah, negotovost glede napredovanja bolezni in strahovi, povezani z načrtovanjem družine. Prepričanja posameznika o njegovem zdravstvenem stanju so lahko izjemno močna determinanta njegovega odziva na zdravljenje, sodelovanja pri dolgoročnem

Izjava o omejitvi odgovornosti: Vsebina tega povzetka temelji na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

spremljanju boleznih ter splošne manjzmožnosti. Bolečina je dokazano povezana s psihosocialnim stanjem posameznika in tako pomembno vpliva na čustveno stisko pri posameznikih s švanomatozo. Formalna psihološka ocena ni izvedljiva pri vseh posameznikih s švanomatozo, vendar pa bi morali določeni dejavniki tveganja opozoriti zdravnika, da razmisli o zgodnji vključitvi posameznika v psihološko obravnavo.