

Protokół dotyczący przeprowadzania badań przesiewowych/identyfikacji nowotworów u osób z nerwiakowłókniakowatością typu 1

Niniejsze wytyczne dotyczące leczenia nowotworów w nerwiakowłókniakowatości typu 1 zostały opracowane na podstawie najlepszych dostępnych dowodów i konsensusu ekspertów w tej dziedzinie i są regularnie aktualizowane w celu dostosowania do najnowszych postępów w badaniach.

Oczekuje się, że klinicyści będą postępować zgodnie z tymi wytycznymi, chyba że będzie istniał istotny powód do podjęcia innego postępowania, specyficznego dla indywidualnego pacjenta.



Protokół dotyczący przeprowadzania badań przesiewowych/identyfikacji nowotworów u osób z NF1

Wizyta kontrolna	Częstość kontroli	Wiek (lata) / wskazanie	Siła zaleceń*	Referencje^	
Glejak nerwu wzrokowego	Ocena kliniczna: 1. Ocena wizualna 2. Fundoskopia 3. Pola widzenia 4. Optyczna koherentna tomografia	1-3: Co najmniej raz w roku 4: Kiedy jest to wykonalne	0 - 8	1. Silne 2. Silne 3. Umiarkowane 4. Umiarkowane	7.2 & 9.2 (rec. 1-4)
	Badanie wizualne	Co rok	8 – przejście z okresu dojrzewania w dorosłość	Umiarkowane	7.2 & 9.2 (rec. 5-6)
Glejak mózgu lub rdzenia kręgowego	Historia pacjenta / Badanie objawów guzów mózgu	Każda wizyta	Wszystkie grupy wiekowe	Umiarkowane	7.3 & 9.3 (dzieci) 7.4 & 9.4 (dorośli)
Nerwiakowłókniak spłotowaty	Badanie kliniczne	Każda wizyta	Wszystkie grupy wiekowe	Umiarkowane	7.5 & 9.5 (rec. 1-2)
	MRI całego ciała	Raz	Dojrzewanie przejściowe - dorośli	Słabe	7.5 & 9.5 (rec. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Badanie kliniczne + wywiad	Każda wizyta	Wszystkie grupy wiekowe	Silne	7.6 & 9.6 (rec. 1-2)
	Miejscowe MRI w połączeniu z ¹⁸ FDG PET MRI lub ¹⁸ FDG PET CT	Przy wskazaniach	Przy podejrzeniu nowotworu złośliwego	Umiarkowane	7.6 & 9.6 (rec. 3)
Nerwiakowłókniak spłotowaty oczodołowy i okołoczodołowy	Ocena kliniczna, błąd refrakcji, pola widzenia, ruchliwość gałek ocznych	Każda wizyta	Wszystkie grupy wiekowe	Silne	7.7 & 9.7 (rec. 1)
Nerwiakowłókniak skóry	Badanie kliniczne	Każda wizyta	Wszystkie grupy wiekowe	Silne	7.8 & 9.8 (rec. 1)
Guz podścieliskowy przewodu pokarmowego	Badanie kliniczne + wywiad	Każda wizyta	Młodzież i dorośli	Umiarkowane	7.9 & 9.9 (rec. 1-2)
	MRI lub CT jamy brzusznej	Przy wskazaniach	Kliniczne podejrzenie obecności na podstawie objawów	Umiarkowane	7.9 & 9.9 (rec. 4)
Guz chromochłonny i przyzwojak	Badania biochemiczne	Przy wskazaniach	Podwyższone ciśnienie krwi	Umiarkowane	7.10 & 9.10 (rec. 2)
	Badania biochemiczne	Przy wskazaniach	Kobiety w ciąży Rozważ planową operację wymagającą znieczulenia ogólnego	Słabe	7.10 & 9.10 (rec. 1 i 3)
Rak piersi	MRI lub mammografia gdy MRI nie jest dostępne	Co rok	30 – 50	Umiarkowane	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
	Badania przesiewowe piersi zgodnie z krajowymi wytycznymi dla populacji ogólnej		> 50	Umiarkowane	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
Guzy spłotowe palców	Badanie przesiewowe pod kątem objawów i oględziny	Każda wizyta	W każdym wieku, przy klinicznym podejrzeniu	Umiarkowane (Wiek, Słaby)	7.12 & 9.12 (rec. 1-3)
Młodzieńcza białaczka mielomonocyтова	Wywiad z pacjentem i badanie fizykalne	Każda wizyta	<12	Umiarkowane	7.13 & 9.13 (rec. 1-2)
Potrzeby psychospołeczne	Ocena dobrostanu psychospołecznego i funkcjonowania neuropsychologicznego	Każda wizyta	Wszystkich grup wiekowych	Słabe	7.14 & 9.14 (rec. 1-3)

*Klasyfikacja opiera się na opublikowanych artykułach i decyzjach ekspertów: silne – zgoda ekspertów ORAZ silne dowody naukowe, umiarkowane – zgoda ekspertów ORAZ niespójne dowody I/LUB nowe dowody, które prawdopodobnie wspierają zalecenie, słabe – decyzja większości ekspertów BEZ spójnych dowodów. ^ Jeśli zostanie wykryty objaw choroby, zapoznaj się z kolejnymi rozdziałami wytycznych dotyczących postępowania i leczenia zaobserwowanej manifestacji. MPNST (ang = MPNST = Malignant peripheral nerve sheath tumour)= Złośliwy guz z osłonek nerwów obwodowych, ANNUBP (ang. ANNUBP = Atypical neurofibromatous neoplasm with uncertain biologic potential) = Nietypowy nowotwór nerwiakowłóknisty o niepewnym potencjale biologicznym. Legenda. MRI = rezonans magnetyczny; ¹⁸FDG PET MRI = pozytonowa tomografia emisyjna 18F-fluorodeoksyglukozy rezonans magnetyczny; ¹⁸FDG PET CT = 18F-fluorodeoksyglukoza pozytonowa tomografia emisyjna tomografia komputerowa; CT = tomografia komputerowa.