

Overvågningsprogram for tumorscreening/identifikation hos personer med neurofibromatose type 1

Denne retningslinje for håndtering af patienter med Neurofibromatosis type 1 er udarbejdet på baggrund af den tilgængelige videnskabelige evidens og konsensus fra eksperter på dette område. Retningslinjen opdateres regelmæssigt på baggrund af ny evidens.

Forventningen er, at klinikere vil følge denne retningslinje, medmindre der er klinisk grund til anden behandling af en patient.



www.genturis.eu

Overvågningsprogram for tumorscreening/identifikation hos personer med NF1

	Overvågning	Interval	Alder (år)/angivelse	Styrke*	henvisne [^]
Optikus gliom	Klinisk vurdering: 1. Visuel vurdering 2. Fundoskopi 3. Synsfelter 4. Optisk kohærenstomografi	1-3: Mindst årligt 4: Når det er muligt	0 - 8	1. Stærk 2. Stærk 3. Moderat 4. Moderat	<u>7.2</u> & <u>9.2</u> (rec. 1-4)
	Visuel screening	Årligt	8 – overgang ungdomsår til voksen	Moderat	<u>7.2</u> & <u>9.2</u> (rec. 5-6)
Hjerne- eller rygsøjlegliom	Patienthistorie/Kliniske tegn på hjernetumorer	Hvert besøg	Alle aldre	Moderat	<u>7.3</u> & <u>9.3</u> (børn) <u>7.4</u> & <u>9.4</u> (voksne)
Plexiformt neurofibrom	Klinisk undersøgelse	Hvert besøg	Alle aldre	Moderat	<u>7.5</u> & <u>9.5</u> (rec. 1-2)
	MRI af hele kroppen (aktuelt ikke en national Dansk anbefaling)	Enkelt gang	Overgang ungdomsår -voksen	Svag	<u>7.5</u> & <u>9.5</u> (rec. 3-4)
MPNST + ANNUPB	Klinisk undersøgelse + anamnese	Hvert besøg	Alle aldre	Stærk	<u>7.6</u> & <u>9.6</u> (rec. 1-2)
	Regional MR kombineret med ¹⁸ FDG PET MR eller ¹⁸ FDG PET CT	På indikation	Mistanke om malignitet	Moderat	<u>7.6</u> & <u>9.6</u> (rec. 3)
Orbital & Periorbital Plexiformt neurofibrom	Klinisk vurdering, refraktionsfejl, synsfelter, okulær motilitet	Hvert besøg	Alle aldre	Stærk	<u>7.7</u> & <u>9.7</u> (rec. 1)
Kutant neurofibrom	Klinisk undersøgelse	Hvert besøg	Alle aldre	Stærk	<u>7.8</u> & <u>9.8</u> (rec. 1)
	Klinisk undersøgelse + anamnese	Hvert besøg	Ungdom og voksne	Moderat	<u>7.9</u> & <u>9.9</u> (rec. 1-2)
Gastrointestinal stromal tumor (GIST)	Abdominal MR eller CT	På indikation	Klinisk mistanke om tilstedeværelse baseret på symptomer	Moderat	<u>7.9</u> & <u>9.9</u> (rec. 4)
	Biokemisk screening	På indikation	Forhøjet blodtryk	Moderat	<u>7.10</u> & <u>9.10</u> (rec. 2)
Fækromocytom og paragangliom	Biokemisk screening	På indikation	Gravid kvinde Overvej om elektiv operation kræver generel anæstesi	Svag	<u>7.10</u> & <u>9.10</u> (rec. 1 og 3)
	MR eller mammografi som næstbedste alternativ, når MR ikke er tilgængelig. (Nationale retningslinjer i Danmark fra 40 års alderen)	Årligt	30 – 50	Moderat	<u>7.11</u> & <u>9.11</u> (rec. 2-3)
Brystkræft	Brystscreening i henhold til national retningslinje for den generelle befolkning	> 50	Moderat	<u>7.11</u> & <u>9.11</u> (rec. 2-3)	
Glomus tumor i finger	Screening for symptomer og visuel inspektion	Hvert besøg	Alle aldre, klinisk mistanke	Moderat (Alder, Svag)	<u>7.12</u> & <u>9.12</u> (rec. 1-3)
Juvenil myelomonocytisk leukæmi	Som en del af normal klinisk rutine: patienthistorie og klinisk undersøgelse	Hvert besøg	<12	Moderat	<u>7.13</u> & <u>9.13</u> (rec. 1-2)
Psykosociale behov	Psykosocialt velvære og neuropsykologisk funktion	Hvert besøg	Alle aldre	Svag	<u>7.14</u> & <u>9.14</u> (rec.1-3)

* Denne vurdering er baseret på publicerede artikler og ekspert konsensus: stærk – ekspert konsensus OG konsekvent evidens, moderat – ekspert konsensus MED inkonsistent evidens OG/ELLER ny evidens, der sandsynligvis understøtter anbefalingen, svag – ekspert flertalsbeslutning UDEN konsistent evidens. ^ Hvis der konstateres manifestation, henvises til de følgende kapitler i vejledningen til håndtering og behandling af observeret manifestation. MPNST = Malign perifer nerveskedetumor, ANNUPB = Atypisk neurofibromatøs neoplasma med usikkert biologisk potentiale. Bemærk. MR = magnetisk resonansbilleddannelse; ¹⁸FDG PET MR = 18F-fluordeoxyglucose positronemissionstomografi magnetisk resonansbilleddannelse; ¹⁸FDG PET CT = 18F-fluordeoxyglucose positronemissionstomografi computertomografi; CT = computertomografi.