

ERN GENTURIS egyszerű nyelvű összefoglaló:***KLINIKAI GYAKORLATI IRÁNYELVEK SCHWANNOMATOSIS EMBEREK DIAGNÓZISÁHOZ, KEZELÉSÉHEZ, FELÜGYELETÉHEZ*****BEVEZETÉS**

A schwannomatózist jellemzően fájdalmas, jóindulatú ideghüvely-daganatok (schwannoma) kialakulása jellemzi a test körüli gerincvelői és perifériás idegeken. A schwannomatosisban szenvedők klinikai ellátása jelentősen eltér, mivel még nincs specifikus iránymutatás a schwannomatosisra vonatkozóan.

IRÁNYELV CÉLJAI

A schwannomatosis iránymutatást azért hozták létre, hogy segítse az egészségügyi szakembereket a schwannomatosisban szenvedők legkorszerűbb diagnózisának, klinikai kezelésének és felügyeletének elvégzésében. Ez az iránymutatás a rendelkezésre álló legjobb bizonyítékok és a schwannomatosisban szenvedők ellátásával foglalkozó szakértők konszenzusa alapján készült, és rendszeresen frissíteni fogják, hogy tükrözze a bizonyítékok változásait. Az elvárás az, hogy a klinikusok betartsák ezt az iránymutatást, hacsak nincs olyan nyomós klinikai ok, amely az adott betegre jellemző, hogy ne tegye.

AZ IRÁNYMUTATÁS HATÁLYA ÉS CÉLJA

Az irányelv célja, hogy meghatározza a schwannomatosisban szenvedő betegek optimális diagnózisát, klinikai kezelését és felügyeletét.

SURVEILLANCE PROTOCOL SCHWANNOMATOSIS

Vizsga vagy megfigyelés		Intervallum	Életkor a kezdéshez	Erő*
Schwannomatosis	Klinikai vizsgálat és értékelés fájdalom és neurológiai vizsgálat	Évi	12-14 év	Mérsékelt
Schwannomas	Agy és gerinc MRI	Specifikus gén/életkor ajánlások szerint	Diagnózis vagy 12-14 év	Erős

Felelősség kizárása: Ezen összefoglaló tartalma az ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Teljes test MRI	Kiindulási vagy röviddel utána. Fontolja meg a Craniospinalis-val váltakozva	Diagnózis vagy 12-14 év	Mérsékelt
	Ultrahang	Fontolja meg a végtagok vagy a bordaközi probléma megoldását	Adott esetben	Mérsékelt

* Ez az osztályozás publikált cikkeken és szakértői konszenzuson alapul.

FŐBB JAVASLATOK

Klinikai áttekintés	A schwannomatosisban a várható élettartam általában nem változik, ellentétben az NF2-vel. A fájdalom kiemelkedő jellemzője, különösen az <i>LZTR1</i> csíravonal patogén variánsában szenvedőknél.
Diagnózis	A reprodukzív korban vagy az átmenetben szenvedő schwannomatosisban szenvedő betegeknél meg kell vitatni az utódokra való átvitel valószínű kockázatait, valamint a terhesség és a beültetés előtti diagnózis lehetőségeit.
Képzalkotás	Azoknál a betegeknél, akiknél lokalizált fájdalom és/vagy társuló neurológiai fokális deficit van, nyilvánvaló schwannoma nélkül, lokális MRI-t kell végezni vékony szeletekkel (<3 mm) a nagyon kicsi, de funkcionálisan jelentős schwannómák kimutatása érdekében.
	A fájdalom célzott vizsgálatához az ultrahang (a schwannómák képzalkotásában jártas személy kezében) hasznos problémamegoldó módszer lehet.
Éves klinikai értékelés	Minden felülvizsgálati látogatáskor a következőknek kell lenniük: <ul style="list-style-type: none"> • A fájdalomtörténet teljes körű felmérése

Felelősség kizárása: Ezen összefoglaló tartalma az ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	<ul style="list-style-type: none"> • Teljes neurológiai vizsgálat • Életminőség felmérése elismert eszközzel, pl. EQ-5D • A páciens pszichológiai szükségleteinek felmérése
Nem műtéti fájdalomkezelés	<p>Multidiszciplináris fájdalomkezelést kell alkalmazni, amely a tünetkezelésre összpontosít, és a fájdalommal összefüggő fogyatékoságot célozza meg biopszichoszociális megközelítés alkalmazásával.</p> <p>A fájdalmas schwannómák jelentős neuropátiás komponenssel rendelkeznek, első vonalban olyan gyógyszereket kell alkalmazni, mint a triciklikus antidepresszánsok és gabapentinoidok, második vonalban pedig az SSRI-t vagy más ASD-t (Topiramate, Carbamazepine, Oxcarbazepine) kell alkalmazni.</p>
Műtéti beavatkozás	<p>Egyes elváltozások sebészileg nem eltávolíthatók, és a műtétek a megnövekedett morbiditáshoz kapcsolódnak. Tehát a siker valószínűségének és a neurológiai hiány kockázatának értékelése magában foglalja az ideghüvely daganatok eltávolításában jelentős tapasztalattal rendelkező sebész által végzett értékelést.</p>

PSZICHOLÓGIAI SZÜKSÉGLETEK

Íg a schwannomatosis fizikai megnyilvánulásai objektívek és leírhatók, fontos figyelembe venni a schwannomatosis hatását a betegek kognitív, pszichológiai, érzelmi és szociális jólétére. A pszichológiai szorongást okozhatja a fájdalom, a fáradtság, a többszöri műtétek, a betegség progressziójával kapcsolatos bizonytalanságok és a családtervezéssel kapcsolatos félelmek. A betegek egészségi állapotával kapcsolatos hiedelmei rendkívül erősen meghatározóak lehetnek a terápiára adott válaszukban, a hosszú távú kezelésben és az általános fogyatékoságban. A fizikai betegség súlyossága nem mindig korrelál az érzelmi stresszel, azonban a fájdalom jelentős tényező a schwannomatosisban. Ez nem meglepő, mivel a fájdalomnak jól felismerhető és jelentős pszichoszociális összefüggése van.

Felelősség kizárása: Ezen összefoglaló tartalma az ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Valójában a formális pszichológiai értékelés nem végezhető el minden schwannomatosissal diagnosztizált betegnél. Bizonyos kockázati tényezőknek azonban figyelmeztetniük kell a klinikust, hogy fontolja meg a korai pszichológiai beavatkozást és a beutalót.