

ERN GENTURIS kopsavilkums vienkāršā valodā:

KLĪNISKĀS PRAKSES VADLĪNIJAS DIAGNOSTIKAI, ĀRSTĒŠANAI UN NOVĒROŠANAI PACIENTIEM AR ŠVANNOMATOZI

IEVADS

Švannomatozi raksturo parasti sāpīgu, labdabīgu nervu apvalku audzēju (švannomas) attīstība muguras smadzenēs un perifērajos nervos visā ķermenī. Klīniskā aprūpe cilvēkiem ar švannomatozi ievērojami atšķiras, jo vēl nav izstrādātas vadlīnija par švannomatozi.

VADLĪNIJU MĒRĶI

Švannomatozes vadlīnijas ir izveidotas, lai palīdzētu veselības aprūpes speciālistiem nodrošināt visjaunākās diagnostikas iespējas, ārstēšanu un novērošanu cilvēkiem ar švannomatozi. Šīs vadlīnijas ir izstrādātas, pamatojoties uz labākajiem pieejamajiem pierādījumiem un ekspertu pieredzi par švannomatoze pacientu aprūpi, un tās tiks regulāri atjauninātas, lai atspoguļotu pierādījumu izmaiņas. Paredzams, ka klīnicisti ievēros šīs vadlīnijas, ja vien konkrētam pacientam nav pārlicinošu klīnisku iemeslu, lai to nedarītu.

VADLĪNIJAS DARBĪBAS JOMA UN MĒRĶIS

Vadlīnijas ir paredzētas, lai noteiktu optimālo diagnozi, ārstēšanu un novērošanu pacientiem ar švannomatozi.

UZRAUDZĪBAS PROTOKOLS PACIENTIEM AR DIAGNOSTICĒTU ŠVANNOMATOZI

Izmeklējumi vai novērošana		Intervāls	Sākuma vecums	Pierādījumu līmenis*
Švannomatoze	Klīniskā izmeklēšana un sāpju novērtējums; neiroloģiskā izmeklēšana	Katru gadu	12-14 gadi	Mērens

Atruna: šī kopsavilkuma saturs ir balstīts uz ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Švannomas	Smadzeņu un mugurkaula MRI	Saskaņā ar specifiskiem gēnu/vecuma ieteikumiem	Diagnoze vai 12-14 gadi	Spēcīgs
	Visa ķermeņa MRI	Sākotnējais stāvoklis vai drīz pēc tam. Apsveriet iespēju to darīt pamīšus ar kraniospinālo MRI	Diagnoze vai 12-14 gadi	Mērens
	Ultrasonogrāfija	Problēmu risināšanai ekstremitātēs vai starpribu rajonam	Pēc vajadzības	Mērens

* Pierādījumu līmeņi ir balstīti uz publicētiem rakstiem un ekspertu vienprātīgu viedokli.

GALVENIE IETEIKUMI

Klīniskais pārskats	Atšķirībā no NF2, paredzamais dzīves ilgums švannomatozes gadījumā parasti netiek ietekmēts. Sāpes ir ievērojama pazīme, īpaši cilvēkiem ar <i>LZTR1</i> konstitucionālo patogēno variantu.
Diagnoze	Cilvēkiem ar švannomatozi reproduktīvā vecumā vai pārejas periodā ir jāapspiež iespējamie pārvešanas riski pēcnācējiem un pārbaudes iespējas grūtniecības laikā un pirmsimplantācijas diagnostika.
Attēldiagnostika	Pacientiem ar lokalizētām sāpēm un/vai ar to saistītu neiroloģisku fokālu deficītu bez acīmredzamas švanomas jāveic MRI, izmantojot plānus intervālus (<3 mm), lai atklātu ļoti mazas, bet funkcionāli nozīmīgas švanomas.

Atruna: šī kopsavilkuma saturs ir balstīts uz ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Mērķtiecīgai sāpju izmeklēšanai ultrasonogrāfija (to veic speciālists, kuram ir pieredze švannomu diagnostikā) var būt noderīga problēmu risināšanas metode.
Ikgadējais klīniskais novērtējums	Katrā apmeklējumā jābūt: <ul style="list-style-type: none"> • Pilns sāpju vēstures novērtējums • Pilna neiroloģiskā izmeklēšana • Dzīves kvalitātes novērtējums, izmantojot atzītu instrumentu, piem. EQ-5D • Pacienta psiholoģisko vajadzību novērtēšana
Neķirurģiska sāpju ārstēšana	Jāizmanto multidisciplināra sāpju terapija, koncentrējoties uz mērķtiecīgu simptomu mazināšanu un ar sāpēm saistītu invaliditātes novēršanu, izmantojot biopsihosociālo pieeju. <p>Sāpīgām švannomām ir nozīmīgs neiropātisks komponents. Tāpēc pirmajā līnijā jālieto tādas zāles kā tricikliskie antidepresanti un gabapentinoīdi, bet otrajā līnijā – SSAI vai citi ASD (Topiramāts, Karbamazepīns, Okskarbazepīns).</p>
Ķirurģiska ārstēšana	Daži bojājumi nav ķirurģiski ārstējami, un operācijas ir saistītas ar palielinātu risku. Novērtējot pozitīvu efektu iespējamību un neiroloģiskā deficīta riskus, nepieciešams, lai pacienta ārstēšanas procesā piedalītos ķirurgs ar pieredzi veikt nervu apvalku audzēju rezekciju.

PSIHOLOĢISKĀS VAJADZĪBAS

Lai gan švannomatozes fiziskās izpausmes ir objektīvas un aprakstāmas, ir svarīgi ņemt vērā švannomatozes ietekmi uz pacientu kognitīvo, psiholoģisko, emocionālo un sociālo labklājību. Psiholoģiskās ciešanas var izraisīt sāpes, nogurums, nepieciešamība veikt vairākas operācijas, neskaidrības par slimības progresēšanu un bailes, kas saistītas ar ģimenes plānošanu. Pacientu pārliecība par savu veselības stāvokli var būt ļoti spēcīgi noteicošie faktori, kas nosaka viņu reakciju uz terapiju, ilgtermiņa ārstēšanu un invaliditāti. Fiziskās slimības smagums ne vienmēr korelē ar

Atruna: šī kopsavilkuma saturs ir balstīts uz ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

emocionālu stresu, tomēr sāpes ir nozīmīgs švannomatozes faktors. Tas nav pārsteidzoši, jo sāpēm ir labi atzīta un nozīmīga psihosociāla korelācija.

Reāli oficiālu psiholoģisko novērtējumu nevar veikt visiem pacientiem, kuriem diagnosticēta švannomatoze. Tomēr noteiktiem riska faktoriem ir jābrīdina ārsts, lai viņš apsvērtu agrīnu psiholoģisko iesaistīšanos un nosūtīšanu pie speciālista.