

Podsumowanie prostego języka ERN GENTURIS:

WYTYCZNE PRAKTYKI KLINICZNEJ DOTYCZĄCE DIAGNOZY, LECZENIA, ZARZĄDZANIA I NADZORU OSÓB Z SCHWANNOMATOZĄ

WPROWADZENIE

Schwannomatoza charakteryzuje się rozwojem typowo bolesnych, niezłośliwych nowotworów osłonek nerwowych (nerwiaków osłonkowych) nerwów rdzeniowych i obwodowych całego ciała. Opieka kliniczna nad osobami ze schwannomatozą jest bardzo zróżnicowana, ponieważ nie ma jeszcze konkretnych wytycznych dotyczących schwannomatozą.

CELE WYTYCZNYCH

Wytyczne dotyczące schwannomatozy zostały stworzone, aby pomóc pracownikom służby zdrowia w postawieniu najbardziej aktualnej diagnozy, leczeniu klinicznym i monitorowaniu osób ze schwannomatozą. Niniejsze wytyczne zostały zaczerpnięte z najlepszych dostępnych dowodów i konsensusu ekspertów w opiece nad osobami ze schwannomatozą i będą regularnie aktualizowane w celu odzwierciedlenia zmian w dowodach. Oczekuje się, że klinicyści będą postępować zgodnie z tymi wytycznymi, chyba że istnieje przekonujący powód kliniczny specyficzny dla danego pacjenta, aby tego nie robić.

ZAKRES I CEL WYTYCZNYCH

Wytyczne mają na celu określenie optymalnej diagnozy, postępowania klinicznego i nadzoru nad osobami ze schwannomatozą.

PROTOKÓŁ NADZORU DLA SCHWANNOMATOZY

Badanie		Częstość	Wiek rozpoczęcia	Siła zaleceń*
Schwannomatoza	Badanie kliniczne z oceną bólu i badanie neurologiczne	Corocznie	12-14 rok życia	Umiarkowane
Schwannoma	MRI mózgu i kręgosłupa	Zgodnie z konkretnymi zaleceniami	Diagnoza lub 12-14 rok życia	Silne

Zastrzeżenie: Treść niniejszego streszczenia opiera się na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

		dotyczącymi genu / wieku		
	Rezonans magnetyczny całego ciała	Wyjściowo lub wkrótce po. Do rozważenia naprzemiennie z MRI rdzenia kręgowego	Diagnoza lub 12-14 rok życia	Umiarkowane
	USG	Do rozważenia, gdy dotyczy kończyn lub międzyżebry	W stosownych przypadkach	Umiarkowane

* Ta ocena jest oparta na opublikowanych artykułach i konsensusie ekspertów.

KLUCZOWE ZALECENIA

Przeгляд kliniczny	Oczekiwana długość życia w schwannomatozę zwykle nie ulega zmianie, w przeciwieństwie do NF2. Ból jest istotną cechą, szczególnie dla osób z patogennym germinalnym wariantem <i>LZTR1</i> .
Diagnoza	U osób ze schwannomatozę w wieku rozrodczym lub w okresie przejściowym należy przedyskutować prawdopodobne ryzyko dziedziczenia choroby przez potomstwo i możliwości przeprowadzenia badań w ciąży lub diagnostyki pre-implantacyjnej.
Obrazowanie	U pacjentów ze zlokalizowanym bólem i/lub towarzyszącym neurologicznym deficytem ogniskowym, bez widocznego nerwiaka osłonkowego, należy wykonać zlokalizowane MRI przy użyciu cienkich plasterów (<3 mm) w celu wykrycia bardzo małych, ale funkcjonalnie istotnych nerwiaków osłonkowych.

Zastrzeżenie: Treść niniejszego streszczenia opiera się na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	W przypadku dobrze zlokalizowanego bólu, badanie USG (w rękach osoby doświadczonej w obrazowaniu nerwiaków osłonkowych) może być użyteczną metodą rozwiązywania problemów.
Roczna ocena kliniczna	Podczas każdej wizyty wykonane powinny być: <ul style="list-style-type: none"> • Pełna ocena historii bólu • Pełne badanie neurologiczne • Ocena jakości życia za pomocą uznanego narzędzia, np. EQ-5D • Ocena potrzeb psychologicznych pacjenta
Nieoperacyjne leczenie bólu	Należy zastosować multidyscyplinarne leczenie bólu, skupiające się na leczeniu objawów i niepełnosprawności związanej z bólem przy użyciu podejścia biopsychospołecznego. <p>Bolesne nerwiaki osłonkowe mają istotny komponent neuropatyczny, w pierwszej linii należy stosować leki takie jak trójpierścieniowe leki przeciwdepresyjne i gabapentynoidy, a w drugiej linii SSRI lub inne ASD (topiramát, karbamazepina, okskarbazepina).</p>
Interwencja chirurgiczna	Niektóre zmiany są nieoperacyjne, a interwencje chirurgiczne wiążą się ze zwiększoną chorobowością. Zatem ocena prawdopodobieństwa powodzenia i ryzyka wystąpienia deficytu neurologicznego powinna obejmować ocenę przez chirurga z dużym doświadczeniem w resekcji guzów osłonek nerwowych

POTRZEBY PSYCHOLOGICZNE

Chociaż fizyczne objawy schwannomatozy są obiektywne i możliwe do opisanego, ważne jest, **aby wziąć pod uwagę wpływ schwannomatozy na dobrostan poznawczy, psychologiczny, emocjonalny i społeczny pacjentów**. Cierpienie psychiczne może być spowodowane **bólem, zmęczeniem**, koniecznością poddania się wielokrotnym operacjom, niepewnością co do progresji

Zastrzeżenie: Treść niniejszego streszczenia opiera się na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

choroby i obawami związanymi z planowaniem rodziny. Przekonania pacjentów na temat ich stanu zdrowia mogą być niezwykle silnymi determinantami w ich reakcji na terapię, długoterminowe leczenie i ogólną niepełnosprawność. Ciężkość choroby fizycznej nie zawsze koreluje ze stopniem emocjonalnego zaniepokojenia, a ból jest istotnym czynnikiem w schwannomatozie. Nie jest to zaskakujące, ponieważ **ból ma dobrze rozpoznaną i istotną korelację psychospołeczną.**

Realistycznie, nie da się przeprowadzić formalnej oceny psychologicznej u wszystkich pacjentów z rozpoznaniem schwannomatozy. Jednak pewne czynniki ryzyka powinny skłonić klinicystę do rozważenia wczesnego zaangażowania psychologicznego i skierowania na odpowiednie konsultacje.