

Oppfølging av pasienter med nevrofibromatose type 1 med tanke på svulstutvikling

Disse retningslinjene for oppfølging av ulike typer svulster ved nevrofibromatose type 1 er utarbeidet på bakgrunn av evidensbasert kunnskap og konsensus fra eksperter på fagfeltet. Retningslinjene oppdateres regelmessig med tanke på eventuelle endringer.

Det forventes at klinikerne følger disse retningslinjene med mindre det foreligger særskilte kliniske forhold som tilsier noe annet.



www.genturis.eu

Oppfølging av pasienter med NF1 for ulike svulsttyper

	Oppfølging	Intervall	Alder ved oppstart (år) / indikasjon	Grad*	Referanse [^]
Opticugliomer	Klinisk vurdering: 1. Vurdering av synsfunksjon 2. Funduskopi 3. Synsfelt 4. Optisk koherens-tomografi	1-3: Minst årlig 4: Ved behov	0 - 8	1. Sterk 2. Sterk 3. Moderat 4. Moderat	7.2 & 9.2 (rec. 1-4)
	Synsundersøkelse	Årlig	8 – overgang ungdomår-voksen alder	Moderat	7.2 & 9.2 (rec. 5-6)
Gliomer i hjerne- eller ryggmarg	Sykehistorie / Undersøkelse (tegn til hjernesvulst)	Hver gang	Alle aldre	Moderat	7.3 & 9.3 (barn) 7.4 & 9.4 (voksne)
Pleksiforme neurofibromer	Klinisk undersøkelse	Hver gang	Alle aldre	Moderat	7.5 & 9.5 (rec. 1-2)
	Helkropps-MR	En gang	Overgang ungdomsår-voksen alder	Svak	7.5 & 9.5 (rec. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Klinisk undersøkelse + anamnese	Hver gang	Alle aldre	Sterk	7.6 & 9.6 (rec. 1-2)
	Regional MR kombinert med ¹⁸ FDG PET MR eller ¹⁸ FDG PET CT	På indikasjon	Ved mistanke om malignitet	Moderat	7.6 & 9.6 (rec. 3)
Orbitale og periorbitale pleksiforme neurofibromer	Klinisk vurdering, brytningsfeil, synsfelt, øyemotilitet	Hver gang	Alle aldre	Sterk	7.7 & 9.7 (rec. 1)
Kutane neurofibromer	Klinisk undersøkelse	Hver gang	Alle aldre	Sterk	7.8 & 9.8 (rec. 1)
Gastrointestinal stromal tumor (GIST)	Klinisk undersøkelse + anamnese	Hver gang	Unge voksne og voksne	Moderat	7.9 & 9.9 (rec. 1-2)
	MR eller CT abdomen	På indikasjon	Klinisk mistanke o basert på symptomer	Moderat	7.9 & 9.9 (rec. 4)
Feokromocytom og paragangliom	Biokjemisk testing	På indikasjon	Forhøyet blodtrykk	Moderat	7.10 & 9.10 (rec. 2)
	Biokjemisk testing	På indikasjon	Gravide kvinner Aktuelt ved generell anestesi ifm elektiv kirurgi	Svak	7.10 & 9.10 (rec. 1 og 3)
Brystkreft	MR bryst eller mammografi som nest beste alternativ når MR ikke er tilgjengelig	Årlig	30 – 50	Moderat	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
	Mammografiscreening etter nasjonale retningslinjer som for befolkningen generelt		> 50	Moderat	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
Glomussvulster	Symptomer og visuell inspeksjon	Hver gang	Alle aldre, ved klinisk mistanke	Moderat (alder, svak)	7.12 & 9.12 (rec. 1-3)
Juvenil monomyelocytteleukemi	Som en del av vanlig klinisk undersøkelse: Sykehistorie og klinisk undersøkelse	Hver gang	<12	Moderat	7.13 & 9.13 (rec. 1-2)
Psykososiale behov	Psykososialt velvære og nevropsykologisk fungering	Hver gang	Alle aldre	Svak	7.14 & 9.14 (rec.1-3)

*Denne graderingen er basert på publiserte artikler og ekspertkonsensus: Sterk – ekspertkonsensus OG konsistent evidens, moderat – ekspertkonsensus med ikke-konsistent evidens OG/ELLER ny evidens som sannsynligvis kan støtte anbefalingen, svak – beslutning av flertallet av eksperter/UTEN konsistent evidens. [^]Hvis manifestasjon er påvist, vennligst se følgende kapitler i retningslinjen (rec) for håndtering og behandling av aktuell manifestasjon. MPNST = Malign perifer nerveskjedetumor, ANNUBP = Atypisk neurofibromatøs neoplasme med usikkert biologisk potensiale. Merk: MR = Magnetisk resonans bildefremstilling; ¹⁸FDG PET MRI = 18F-fluorodeoksyglukose positronemisjonstomografi magnetisk resonans bildefremstilling; ¹⁸FDG PET CT = 18F-fluorodeoksyglukose positronemisjonstomografi datatomografi; CT = computertomografi.