

ERN GENTURIS Samenvatting in gewone taal:

KLINISCHE PRAKTIJKRICHTLIJNEN VOOR DE DIAGNOSE, BEHANDELING, BELEID EN OPVOLGING BIJ MENSEN MET SCHWANNOMATOSE

INTRODUCTIE

Schwannomatose wordt gekenmerkt door de ontwikkeling van typisch pijnlijke, goedaardige zenuwschedetumoren (schwannomen) op de spinale en perifere zenuwen van het lichaam. De klinische zorg voor mensen met schwannomatose varieert aanzienlijk, omdat er nog geen specifieke richtlijn is voor schwannomatose.

RICHTLIJN DOELSTELLINGEN

Deze schwannomatose richtlijn is opgesteld om zorgprofessionals te helpen bij het voorzien van de meest actuele diagnostiek, klinisch beleid en opvolging bij mensen met schwannomatose. Deze richtlijn is gebaseerd op het beste beschikbare wetenschappelijk bewijs en de consensus van experts in de zorg voor mensen met schwannomatose en zal regelmatig worden bijgewerkt om veranderingen in de wetenschap weer te geven. De verwachting is dat klinici deze richtlijn zullen volgen, tenzij er een overtuigende klinische reden is die specifiek is voor een individuele patiënt om dit niet te doen.

TOEPASSINGSGBIED & DOEL VAN DE RICHTLIJN

De richtlijn is bedoeld om de optimale diagnostiek, klinisch beleid en opvolging (surveillance) bij mensen met schwannomatose te definiëren.

RICHTLIJN SAMENVATTING

Surveillance / Onderzoek		Interval	Start leeftijd	Sterkte van de aanbeveling*
Schwannomatose	Klinisch onderzoek (incl. neurologisch onderzoek) en beoordeling van pijn.	Jaarlijks	12-14 jaar	Matig

Disclaimer: De inhoud van deze samenvatting is gebaseerd op "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"

Schwannomen	MRI hersenen en ruggenmerg.	Volgens specifieke gen / leeftijds-aanbevelingen.	Leeftijd van diagnose of 12-14 jaar.	Sterk
	MRI van het hele lichaam (whole body (WB)-MRI).	Als baseline-onderzoek of kort daarna. Overweeg om WB-MRI af te wisselen met de craniospinale MRI.	Leeftijd van diagnose of 12-14 jaar.	Matig
	Echografie	Kan worden overwogen bij problemen in ledenmaten of tussen-ribs-ruimte.	Op indicatie.	Matig

* Deze beoordeling is gebaseerd op gepubliceerde artikelen en consensus van experts.

BELANGRIJKSTE AANBEVELINGEN

Klinisch overzicht	De levensverwachting bij schwannomatose wordt meestal niet beïnvloed, in tegenstelling tot NF2. Pijn een vaak voorkomend kenmerk, vooral bij mensen met een <i>LZTR1</i> -kiembaan pathogene variant.
Diagnose	Bij mensen met schwannomatose in de vruchtbare leeftijd moet het waarschijnlijke risico van overdracht op het nageslacht worden besproken, inclusief de reproductieve opties zoals prenatale diagnose via vlokkentest/vruchtwaterpunctie (PND) en pre-implantatiediagnose(PGD).

Disclaimer: De inhoud van deze samenvatting is gebaseerd op "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"

Beeldvorming	Bij patiënten met gelokaliseerde pijn en/of geassocieerd neurologisch focale afwijking, zonder een duidelijk schwannoom, moet een lokale MRI worden uitgevoerd met dunne sneden (<3 mm) om zeer kleine maar functioneel significante schwannomen te detecteren.
	Voor gericht onderzoek van pijn kan echografie (in de handen van iemand die ervaring heeft met het in beeld brengen van schwannomen) nuttig zijn.
Jaarlijkse klinisch onderzoek	<p>Bij elk jaarlijks klinisch onderzoek:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Volledige beoordeling van pijngeschiedenis • Volledig neurologisch onderzoek • Beoordeling van de kwaliteit van leven met behulp van een erkend instrument, b.v. EQ-5D • Beoordeling van psychologische behoeften van de patiënt
Niet-chirurgische pijnbestrijding	Gebruik een multidisciplinair pijnbeleid gericht op het bestrijden van de symptomen met specifieke aandacht voor pijngerelateerde beperkingen met behulp van een bio-psychosociale benadering.
	Pijnlijke schwannomen hebben een significante neuropathische component. Geneesmiddelen zoals tricyclische antidepressiva en gabapentinoïden kunnen worden gebruikt in de eerste lijn. SSRI of andere ASS (topiramaat, carbamazepine, oxcarbazepine) kunnen worden gebruikt in de tweede lijn.
Chirurgische ingreep	Sommige letsels zijn niet operatief te verwijderen en operaties kunnen bovendien resulteren in verhoogde morbiditeit. De kans op succes en de risico's van neurologische uitval moeten dus geëvalueerd worden door een chirurg met ruime ervaring met het verwijderen van zenuwschedetumoren.

PSYCHOLOGISCHE BEHOEFTE

Hoewel de fysieke manifestaties van schwannomatose objectief en definieerbaar zijn, **is het belangrijk om de impact van schwannomatose op het cognitieve, psychologische, emotionele en sociale welzijn van patiënten in acht te nemen**. Psychisch leed kan worden veroorzaakt **door pijn, vermoeidheid**, het moeten ondergaan van meerdere operaties, onzekerheden over het ziekteverloop en bezorgdheden in verband met gezinsplanning. De opvattingen van patiënten over hun medische toestand kunnen een enorme invloed hebben op hun reactie op therapie, langetermijnbehandeling en algehele beperkingen. De ernst van lichamelijke ziekte correleert niet altijd met emotionele stress, maar pijn is een belangrijke factor bij schwannomatose. Dit is niet verrassend, aangezien **pijn een algemeen erkende en significante psychosociale correlatie heeft**.

Realistisch gezien kan een formele psychologische evaluatie niet worden uitgevoerd bij alle patiënten met schwannomatose. Echter, bepaalde risicofactoren zouden de clinicus echter moeten alarmeren om vroegtijdige psychologische betrokkenheid en verwijzing te overwegen.