

# Protokol spremljanja z namenom zgodnjega odkrivanja tumorjev pri posameznikih z neurofibromatozo tipa 1

Te smernice za obravnavo z neurofibromatozo tipa 1 povezanih tumorjev temeljijo na najboljših trenutno razpoložljivih dokazih in konsenzu strokovnjakov s področja. Ob upoštevanju novih dognanj jih redno posodabljam.

Pričakuje se, da bodo zdravniki upoštevali te smernice, razen če obstaja utemeljen klinični razlog za drugačno obravnavo, prilagojeno posameznemu pacientu.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

⊕ **Network**  
Genetic Tumour Risk  
Syndromes (ERN GENTURIS)



[www.genturis.eu](http://www.genturis.eu)

## Protokol spremljanja z namenom zgodnjega odkrivanja tumorjev pri posameznikih z NF1

	Ukrep	Interval	Starost (leta) / indikacija	Kakovost dokazov*	Poglavje ^
Optični gliom	Klinična ocena: 1. Očesni pregled 2. Pregled očesnega ozadja 3. Preiskava vidnega polja 4. Optična koherentna tomografija	1-3: Vsaj enkrat na leto 4: Ko je to izvedljivo	0 - 8	1. Močna 2. Močna 3. Zmerna 4. Zmerna	<a href="#">7.2</a> & <a href="#">9.2</a> (prip. 1-4)
	Določitev vidne ostrine	Letno	8 – prehod iz najstniške v odraslo dobo	Zmerna	<a href="#">7.2</a> & <a href="#">9.2</a> (prip. 5-6)
Gliom možganov ali hrbtenjače	Anamneza/ znaki možganskih tumorjev	Vsak obisk	V vseh starostih	Zmerna	<a href="#">7.3</a> & <a href="#">9.3</a> (otroci) <a href="#">7.4</a> & <a href="#">9.4</a> (odrasli)
Pleksiformni neurofibrom	Klinični pregled	Vsak obisk	V vseh starostih	Zmerna	<a href="#">7.5</a> & <a href="#">9.5</a> (prip. 1-2)
	MR celega telesa	Enkrat	Prehod iz najstniške v odraslo dobo	Šibka	<a href="#">7.5</a> & <a href="#">9.5</a> (prip. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Klinični pregled + anamneza	Vsak obisk	Vse starosti	Močna	<a href="#">7.6</a> & <a href="#">9.6</a> (prip. 1-2)
	Usmerjena MR preiskava v kombinaciji z <sup>18</sup> FDG PET MRI ali <sup>18</sup> FDG PET CT	Če je indicirano	Sum na malignost	Zmerna	<a href="#">7.6</a> & <a href="#">9.6</a> (prip. 3)
Orbitalni in periorbitalni pleksiformni neurofibrom	Klinična ocena, motnje refrakcije, preiskava vidnega polja, gibljivost zrkel	Vsak obisk	Vse starosti	Močna	<a href="#">7.7</a> & <a href="#">9.7</a> (prip. 1)
Kožni neurofibrom	Klinični pregled	Vsak obisk	Vse starosti	Močna	<a href="#">7.8</a> & <a href="#">9.8</a> (prip. 1)
Gastrointestinalni stromalni tumor	Klinični pregled + anamneza	Vsak obisk	Adolescenca in odrasli	Zmerna	<a href="#">7.9</a> & <a href="#">9.9</a> (prip. 1-2)
	MR ali CT trebuha	Če je indicirano	Klinični sum prisotnosti na podlagi simptomov	Zmerna	<a href="#">7.9</a> & <a href="#">9.9</a> (prip. 4)
Feokromocitom in paragangliom	Biokemične preiskave	Če je indicirano	Zvišan krvni pritisk	Zmerna	<a href="#">7.10</a> & <a href="#">9.10</a> (prip. 2)
	Biokemične preiskave	Če je indicirano	V nosečnosti se lahko opravi, če je predvidena elektivna operacija v splošni anesteziji	Šibka	<a href="#">7.10</a> & <a href="#">9.10</a> (prip. 1 in 3)
Rak na dojki	MR dojki ali mamografija kot najboljša alternativa, kadar MR ni na voljo	Letno	30 – 50	Zmerna	<a href="#">7.11</a> & <a href="#">9.11</a> (prip. 2-3)
	Presejalni pregled dojki v okviru nacionalnega programa za zgodnje odkrivanje raka dojki		> 50	Zmerna	<a href="#">7.11</a> & <a href="#">9.11</a> (prip. 2-3)
Glomus tumorji prstov	Preverjanje simptomov in pregled	Vsak obisk	Vse starosti, ob kliničnem sumu	Zmerna (za starost - šibka)	<a href="#">7.12</a> & <a href="#">9.12</a> (prip. 1-3)
Juvenilna mielomonocitna levkemija	Kot del rednega spremljanja: anamneza in klinični pregled	Vsak obisk	<12	Zmerna	<a href="#">7.13</a> & <a href="#">9.13</a> (prip. 1-2)
Psihosocialne potrebe	Psihosocialno funkcioniranje in nevropsihološki status	Vsak obisk	Vse starosti	Šibka	<a href="#">7.14</a> & <a href="#">9.14</a> (prip. 1-3)

\* Ta razvrstitev temelji na objavljenih člankih in konsenzu strokovnjakov: močna – konsenz strokovnjakov in dosledni dokazi, zmerno – konsenz strokovnjakov z nedoslednimi dokazi in/ali novimi dokazi, ki bodo verjetno podprli priporočilo, šibko – odločitev večine strokovnjakov brez doslednih dokazov. ^ Če je bolezenski znak prisoten, glejte navedena poglavja v smernicah za obravnavo in zdravljenje ugotovljenega bolezenskega znaka. MPNST = Maligni tumor ovojnice perifernega živca, ANNUBP = Atipična neurofibromatozna neoplazma negotovega biološkega potenciala. Opomba. MR = preiskava z magnetno resonanco; <sup>18</sup>FDG PET/MR = pozitronska emisijska tomografija/magnetna resonanca z <sup>18</sup>F-fluorodeoksiglukoza; <sup>18</sup>FDG PET/CT = pozitronska emisijska tomografija/računalniška tomografija z <sup>18</sup>F-fluorodeoksiglukoza; CT = računalniška tomografija; prip. = priporočilo.