

Kontrollprogram för tumörscreening hos individer med neurofibromatos typ 1

Dessa riktlinjer för tumörscreening vid neurofibromatos typ 1 är baserade på bästa tillgängliga bevis och utformade efter konsensus från experter inom området och de uppdateras regelbundet i takt med att nya rön tillkommer.

Syftet är att kliniker ska följa dessa riktlinjer såvida det inte finns specifika kliniska skäl att individanpassa beroende på en patients särskilda behov.



www.genturis.eu

Övervakningsprotokoll för tumörskanning/identifiering hos individer med NF1

Övervakning	Intervall	Ålder (år) / indikation	Styrka*	Hänvisningar^
Optikusgliom	Klinisk bedömning: 1. Visuell bedömning 2. Fundoskopi 3. Synfält 4. Optisk koherenstomografi	1-3: Minst årligen 4: När det är möjligt	0 - 8 1. Stark 2. Stark 3. Måttlig 4. Måttlig	7.2 & 9.2 (rec. 1-4)
	Visuell skanning	Årligen	8 – övergång från tonåren till vuxen	Måttlig 7.2 & 9.2 (rec. 5-6)
Hjärn- eller ryggradsgliom	Patientanamnes/Kliniska tecken (status) på hjärntumörer	Vid varje besök	Alla åldrar	Måttlig 7.3 & 9.3 (barn) 7.4 & 9.4 (vuxna)
Plexiform neurofibrom	Klinisk undersökning	Vid varje besök	Alla åldrar	Måttlig 7.5 & 9.5 (rec. 1-2)
	Helkroppss-MR	En gång	Övergång tonåren -vuxen	Svag 7.5 & 9.5 (rec. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Klinisk undersökning + anamnes	Vid varje besök	Alla åldrar	Stark 7.6 & 9.6 (rec. 1-2)
	Regional MR kombinerat med ¹⁸ FDG PET MR eller ¹⁸ FDG PET CT	Vid indikation	Misstanke om malignitet	Måttlig 7.6 & 9.6 (rec. 3)
Orbital & Periorbital Plexiform neurofibrom	Klinisk bedömning, refraktionsfel, synfält, okulär motilitet	Vid varje besök	Alla åldrar	Stark 7.7 & 9.7 (rec. 1)
Kutant neurofibrom	Klinisk undersökning	Varje besök	Alla åldrar	Stark 7.8 & 9.8 (rec. 1)
Gastrointestinal stromal tumör	Klinisk undersökning + anamnes	Varje besök	Tonår och vuxna	Måttlig 7.9 & 9.9 (rec. 1-2)
	Buk-MR eller CT	På indikation	Klinisk misstanke om malignitet	Måttlig 7.9 & 9.9 (rec. 4)
Feokromocytom och paragangliom	Biokemisk screening	Vid indikation	Förhöjt blodtryck	Måttlig 7.10 & 9.10 (rec. 2)
	Biokemisk screening	Vid indikation	Graviditet Överväg om elektiv kirurgi kräver generell anestesi	Svag 7.10 & 9.10 (rec. 1 och 3)
Bröstcancer	Bröst-MR eller mammografi är det näst bästa alternativet när MR inte är tillgängligt	Årligen	30 – 50	Måttlig 7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
	Bröstskanning enligt nationella riktlinjer för allmänheten		> 50	Måttlig 7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
Glomus tumörer i fingertopparna	Screening för symtom och visuell inspektion	Vid varje besök	Alla åldrar, klinisk misstanke	Måttlig (Ålder, Svag) 7.12 & 9.12 (rec. 1-3)
Juvenil myelomonocytisk leukemi	Som en del av normal klinisk rutin: patientanamnes och fysisk undersökning	Vid varje besök	<12	Måttlig 7.13 & 9.13 (rec. 1-2)
Psykosociala behov	Bedömning av psykosocial och neuropsykologisk funktion	Vid varje besök	Alla åldrar	Svag 7.14 & 9.14 (rec.1-3)

* Graderingen av styrka är baserad på publicerade artiklar och expertkonsensus: stark – expertkonsensus OCH konsekventa bevis, måttlig – expertkonsensus MED inkonsekventa bevis OCH/ELLER nya bevis som sannolikt stöder rekommendationen, svag – expertmajoritetsbeslut UTAN konsekventa bevis. ^ Om manifestation hittas, se följande kapitel i riktlinjerna för hantering och behandling av observerad manifestation. MPNST = Malign perifer nervslidetumör, ANNUBP = Atypisk neurofibromatös neoplasm med osäker biologisk potential.

Förkortningar: MR = magnetisk resonanstomografi; ¹⁸FDG PET MR = ¹⁸F-fluorodeoxiglukos positronemissionstomografisk magnetisk resonanstomografi; ¹⁸FDG PET CT = ¹⁸F-fluorodeoxiglukos positronemissionstomografisk datortomografi; CT = datortomografi.