

## ERN GENTURIS - Souhrn:

### SMĚRNICE KLINICKÉ PRAXE PRO DIAGNOSTIKU, LÉČBU, ŘÍZENÍ A DOHLED LIDÍ SE SCHWANNOMATÓZOU

#### ÚVOD

Schwannomatóza je charakterizována rozvojem typicky bolestivých, benigních nádorů nervových pochev (schwannomů) na míšních a periferních nervech těla. Klinická péče o osoby se schwannomatózou se značně liší, protože zatím neexistuje žádný konkrétní návod.

#### CÍLE SMĚRNICE

Směrnice pro schwannomatózu byla vytvořena, aby pomohla zdravotnickým pracovníkům poskytnout nejaktuálnější diagnózu, klinický management a sledování osob se schwannomatózou. Tento pokyn byl vytvořen z nejlepších dostupných údajů a konsensu odborníků v péči o pacienty se schwannomatózou a bude pravidelně aktualizován, aby odrážel změny v důkazech. Očekává se, že kliničtí lékaři se budou tímto doporučením řídit, pokud neexistuje přesvědčivý klinický důvod specifický pro jednotlivého pacienta.

#### ROZSAH A ÚČEL SMĚRNICE

Směrnice je určena k definování optimální diagnózy, klinického řízení a sledování osob se schwannomatózou.

#### PROTOKOL SLEDOVÁNÍ U SCHWANNOMATÓZY

Vyšetření nebo sledování		Interval	Věk začátku	Síla důkazů*
Schwannomatóza	Klinické vyšetření a posouzení bolesti a neurologické vyšetření	Roční	12-14 let	Mírná
Schwannomy	MRI mozku a páteře	Podle konkrétního genu a věkových doporučení	V době diagnózy/ od 12-14 let	Silná

**Prohlášení:** Obsah tohoto shrnutí je založen na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Celotělové MRI	Základní nebo brzy poté. Zvážit střídání s kraniospinálním	V době diagnózy/ od 12-14 let	Mírná
	Ultrazvuk	Zvážit k řešení problémů končetin nebo mezižebří	Podle potřeby	Mírná

\* Toto hodnocení je založeno na publikovaných článcích a shodě odborníků.

## KLÍČOVÁ DOPORUČENÍ

Klinický přehled	Očekávaná délka života u schwannomatózy nebývá na rozdíl od NF2 ovlivněna. Bolest je prominentním rysem, zejména u lidí se zárodečnou patogenní variantou <i>LZTR1</i> .
Diagnóza	U lidí se schwannomatózou v reprodukčním věku by měla být provedena diskuse o pravděpodobných rizicích přenosu na potomstvo a možnostech testování pomocí preimplantační genetické diagnostiky.
Zobrazování	U pacientů s lokalizovanou bolestí a/nebo přidruženým neurologickým fokálním deficitem bez zjevného schwannomu by měla být lokalizovaná MRI provedena s použitím tenkých řezů (<3 mm), aby bylo možné detekovat velmi malé, ale funkčně významné schwannomy.  Pro cílené vyšetření bolesti může být ultrazvuk (v rukou někoho zkušeného v zobrazování schwannomů) užitečnou modalitou řešení problémů.
Každoroční klinické hodnocení	Při každé kontrolní návštěvě by mělo být: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Úplné posouzení anamnézy bolesti</li> <li>• Kompletní neurologické vyšetření</li> <li>• Hodnocení kvality života pomocí uznávaného nástroje, např. EQ-5D</li> <li>• <b>Posouzení psychických potřeb pacienta</b></li> </ul>

**Prohlášení:** Obsah tohoto shrnutí je založen na ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Nechirurgická léčba bolesti	Mělo by být použito multidisciplinární zvládnání bolesti se zaměřením na zvládnání symptomů a zaměřené na postižení související s bolestí pomocí bio-psycho sociálního přístupu.
	Bolestivé schwannomy mají významnou neuropatickou složku, léky jako tricyklická antidepresiva a gabapentiny by měly být užívány v první linii a SSRI nebo jiné ASD (Topiramát, Carbamazepin, Oxkarbazepin) ve druhé linii.
Chirurgická intervence	Některé léze nelze chirurgicky odstranit a operace jsou spojeny se zvýšenou morbiditou. Posouzení pravděpodobnosti úspěchu a rizik neurologického deficitu by tedy mělo zahrnovat posouzení chirurgem s významnými zkušenostmi s resekci nádorů nervových pochev.

## PSYCHOLOGICKÉ POTŘEBY

Zatímco fyzické projevy schwannomatózy jsou objektivní a popsitelné, je důležité zvážit dopad schwannomatózy na kognitivní, psychologické, emocionální a sociální blaho pacienta. Psychologický stres může být způsoben bolestí, únavou, nutností podstoupit několik operací, nejistotou ohledně postupu onemocnění a obavami spojenými s plánováním rodiny. Přesvědčení pacientů o jejich zdravotním stavu může být extrémně silnou determinantou v jejich reakci na terapii, dlouhodobé léčbě a celkové invaliditě. Závažnost fyzického onemocnění ne vždy koreluje s emočním stresem, nicméně bolest je významným faktorem schwannomatózy. To není překvapivé, protože bolest má dobře známou a významnou psychosociální korelaci.

Ve skutečnosti nelze formální psychologické vyšetření provést u všech pacientů s diagnózou schwannomatózy. Určité rizikové faktory by však měly lékaře upozornit, aby zvážil včasné doporučení psychologického vyšetření.