

ERN GENTURIS sammendrag:**RETNINGSLINJER FOR DIAGNOSE, BEHANDLING, OG OPPFØLGING AV PERSONER MED SCHWANNOMATOSE****INTRODUKSJON**

Schwannomatose er karakterisert ved utvikling av typisk smertefulle, godartede nerveskjede-svulster (schwannomer) på spinale og perifere nerver rundt i kroppen. Klinisk behandling for personer med schwannomatose varierer betydelig, siden det ikke er noen spesifikke retningslinjer for schwannomatose ennå.

RETNINGSLINJER

Denne retningslinjen er laget for å hjelpe helsepersonell til å gi mest oppdatert diagnostikk, behandling og oppfølging av personer med schwannomatose. Denne retningslinjen er basert på tilgjengelig forskningsbasert dokumentasjon og konsensus fra eksperter innenfor oppfølging av personer med schwannomatose, og den vil bli jevnlig oppdatert for å gjenspeile endringer i tilgjengelig dokumentasjon. Forventningen er at klinikere vil følge denne retningslinjen, med mindre det foreligger individuelle tungtveiende kliniske grunner for å la være.

OMFANG OG FORMÅL MED RETNINGSLINJEN

Retningslinjen er ment å definere optimal diagnostikk, behandling og oppfølging av personer med schwannomatose.

GUIDELINE SUMMARY

Undersøkelse		Intervall	Alder ved oppstart	Styrke*
Schwannomatose	Klinisk undersøkelse og vurdering av smerte og nevrologisk undersøkelse	Årlig	12-14 år	Moderat

Ansvarsfraskrivelse: Innholdet i dette sammendraget er basert på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Schwannomas	MR av hjerne og ryggmarg	I henhold til spesifikke gen-/aldersanbefalinger	Diagnosetidspunkt eller 12-14 år	Sterk
	MR av hele kroppen	Baseline eller like etter. Vurder å veksle med kraniospinal-	Diagnosetidspunkt eller 12-14 år	Moderat
	Ultralyd	Vurderes for problemløsning i ekstremiteter eller interkostal-	Ved behov	Moderat

* Denne graderingen er basert på publiserte artikler og ekspertkonsensus.

NØKKELANBEFALINGER

Klinisk oversikt	Forventet levealder ved schwannomatose påvirkes vanligvis ikke, i motsetning til ved NF2. Smerte er et fremtredende trekk, spesielt for personer med en <i>LZTR1</i> -kimlinje patogen variant.
Diagnose	Hos personer med schwannomatose i reproduktiv alder eller ved overgang bør en diskusjon av sannsynlig risikoer for overføring til barn og alternativene for prenatal og preimplantasjons genetisk diagnostikk gjennomføres.
Bilediagnostikk	Hos pasienter med lokalisert smerte og/eller assosiert neurologisk fokalt utfall, uten åpenbart schwannom, bør målrettet MR utføres med tynne skiver (<3 mm) for å oppdage svært små, men funksjonelt signifikante schwannomer.
	For målrettet utredning av smerte kan ultralyd (utført av personell som har erfaring med å avbilde schwannomer) være en nyttig modalitet.

Ansvarsfraskrivelse: Innholdet i dette sammendraget er basert på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

<p>Årlig klinisk vurdering</p>	<p>Ved hver årlige kontroll bør det gjøres:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Full vurdering av smertehistorie • Full nevrologisk undersøkelse • Vurdering av livskvalitet ved bruk av et anerkjent verktøy f.eks. EQ-5D • Vurdering av psykologiske behov hos pasienten
<p>Ikke-kirurgisk smertebehandling</p>	<p>Tverrfaglig smertebehandling med fokus på symptombehandling og målretting av smerterelatert funksjonshemming ved bruk av en bio-psykososial tilnærming bør brukes.</p> <p>Smertefulle schwannomer har en betydelig nevropatisk komponent, legemidler som trisykliske antidepressiva og gabapentinoider bør brukes i første linje, og SSRI eller annen krampestillende medikament (Topiramet, Karbamazepin, Okskarbazepin) andre linje.</p>
<p>Kirurgisk inngrep</p>	<p>Noen lesjoner kan ikke fjernes kirurgisk, og operasjoner er knyttet til økt sykkelighet. Derfor bør vurdering av sannsynligheten for suksess og risikoen for nevrologisk utfall gjøres av en kirurg med betydelig erfaring med å fjerne nerveskjedetumorer</p>

PSYKOLOGISKE BEHOV

Mens de fysiske manifestasjonene av schwannomatose er objektive og beskrives, er det viktig å vurdere virkningen av schwannomatose på pasienters kognitive, psykologiske, emosjonelle og sosiale velvære. Psykologiske plager kan være forårsaket av smerte, tretthet, å måtte gjennomgå flere operasjoner, usikkerhet vedrørende sykdomsprogresjon og frykt knyttet til familieplanlegging. Pasientenes oppfatning av sin medisinske tilstand kan ha sterk innvirkning på deres respons på terapi, langtidsoppfølging og generell funksjonsnedsettelse. Alvorlighetsgraden av fysisk sykdom korrelerer ikke alltid med emosjonelt stressnivå, men smerte er en betydelig faktor i schwannomatose. Dette er ikke overraskende siden smerte har en velkjent og signifikant psykososial sammenheng.

Ansvarsfraskrivelse: Innholdet i dette sammendraget er basert på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Det er ikke realistisk å utføre formell psykologisk kartlegging hos alle pasienter diagnostisert med schwannomatose. Kliniker bør imidlertid være oppmerksom på visse risikofaktorer og evt. vurdere tidlig psykologisk involvering og henvisning.