

Vizsgálati protokoll a tumorszűréshez/azonosításhoz 1-es típusú neurofibromatózisban szenvedő egyéneknél

Az 1-es típusú neurofibromatózis tumorkezelésére vonatkozó ezen iránymutatás a rendelkezésre álló legjobb bizonyítékok és az e terület szakértőinek konszenzusa alapján készült, rendszeresen frissítik, hogy tükrözze a bizonyítékok változásait.

Az elvárás az, hogy a klinikusok az iránymutatás alapján adják a kezelést, hacsak nincs nyomós klinikai ok arra, hogy a betegnél eltérő kezelést indikáljanak.



www.genturis.eu

Vizsgálati protokoll a tumorszűréshez/azonosításhoz 1-es típusú neurofibromatózisban szenvedő egyénéknél

Vizsgálat	Vizsgálat	Intervallum	Életkor (év) / jelzés	Evidencia*	Referencia^
Optikai útvonalis glioma	Klinikai vizsgálat: 1. Vizuális vizsgálat 2. Fundoszkópia 3. Látómezők 4. Optikai koherencia tomográfia	1-3: Legalább évente 4: Amikor lehetséges	0 - 8	1. Erős 2. Erős 3. Mérsékelt 4. Mérsékelt	7.2 & 9.2 (rec. 1-4)
	Vizuális szűrés	Évi	8 – a serdülőkorból a felnőtté válás	Mérsékelt	7.2 & 9.2 (rec. 5-6)
Agyi vagy gerincglióma	Betegtörténet / Agydaganatok vizsgálati jelei	Minden megjelenés	Minden korosztály	Mérsékelt	7.3 & 9.3 (gyermekek) 7.4 & 9.4 (felnőttek)
Plexiform neurofibróma	Klinikai vizsgálat	Minden megjelenés	Minden korosztály	Mérsékelt	7.5 & 9.5 (rec. 1-2)
	Egész test MR	Egyszer	Átmeneti serdülőkor -felnőtt	Gyenge	7.5 & 9.5 (rec. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Klinikai vizsgálat + anamnézis felvétel	Minden megjelenés	Minden korosztály	Erős	7.6 & 9.6 (rec. 1-2)
	Regionális MR ¹⁸ FDG PET MR-rel vagy ¹⁸ FDG PET CT-vel kombinálva	Jelzésre	Roszdindulatú daganat gyanúja	Mérsékelt	7.6 & 9.6 (rec. 3)
Orbitális és periorbitális Plexiform neurofibróma	Klinikai felmérés, fénytörési hiba, látómezők, szemmozgás	Minden megjelenés	Minden korosztály	Erős	7.7 & 9.7 (rec. 1)
Bőr neurofibróma	Klinikai vizsgálat	Minden megjelenés	Minden korosztály	Erős	7.8 & 9.8 (rec. 1)
Gasztrointesztinális stroma tumor	Klinikai vizsgálat + anamnézis felvétel	Minden megjelenés	Serdülőkor és felnőttek	Mérsékelt	7.9 & 9.9 (rec. 1-2)
	Hasi MR vagy CT	Jelzésre	A jelenlét klinikai gyanúja a tünetek alapján	Mérsékelt	7.9 & 9.9 (rec. 4)
Phaeochromocytoma és paraganglióma	Biokémiai szűrés	Jelzésre	Emelkedett vérnyomás	Mérsékelt	7.10 & 9.10 (rec. 2)
	Biokémiai szűrés	Jelzésre	Terhes nők Fontolja meg, hogy a tervezett műtét általános érzéstelenítést igényel-e	Gyenge	7.10 & 9.10 (rec. 1 és 3)
Emlődaganat	MR	Évi	30 – 50	Mérsékelt	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
	Emlőszűrés nemzeti irányelvek szerint az általános lakosság számára		> 50	Mérsékelt	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
Az ujjak glomus daganatai	Tünetek szűrése és szemrevételezés	Minden megjelenés	Minden korosztály, klinikai gyanú	Mérsékelt (Kor, Gyenge)	7.12 & 9.12 (rec. 1-3)
Fiatalkori myelomonocytás leukémia	A normál klinikai rutin részeként: a beteg kórtörténete és fizikális vizsgálata	Minden megjelenés	<12	Mérsékelt	7.13 & 9.13 (rec. 1-2)
Pszichoszociális szükségletek	Pszichoszociális jólét és neuropszichológiai működés	Minden megjelenés	Minden korosztály	Gyenge	7.14 & 9.14 (rec.1-3)

* Ez a minősítés publikált cikkeken és szakértői konszenzuson alapul: erős – szakértői konszenzus ÉS konzisztens bizonyíték, mérsékelt – szakértői konszenzus ellentmondó bizonyítékokkal ÉS/VAGY új bizonyítékokkal, amelyek valószínűleg alátámasztják az ajánlást, gyenge – szakértői többségi döntés következetes bizonyítékok NÉLKÜL. ^ Ha manifesztációt talál, kérjük, olvassa el a következő fejezeteket a megfigyelt manifesztáció kezelésére és kezelésére vonatkozó útmutatóban. MPNST = rosszdindulatú perifériás ideghüvely daganat, ANNUBP = Bizonytalan biológiai potenciállal rendelkező atipikus neurofibromatózus daganat. Jegyzet. MR = mágneses rezonancia képalkotás; ¹⁸FDG PET MR = 18F-fluordezoxiglükóz pozitronemissziós tomográfia mágneses rezonancia képalkotás; ¹⁸FDG PET CT = 18F-fluordezoxiglükóz pozitronemissziós tomográfia számítógépes tomográfia; CT = számítógépes tomográfia.