

ERN GENTURIS Zusammenfassung im Klartext:

KLINISCHE PRAXISRICHTLINIEN FÜR DIE DIAGNOSE, BEHANDLUNG MANAGEMENT UND ÜBERWACHUNG VON MENSCHEN MIT SCHWANNOMATOSE

EINLEITUNG

Die Schwannomatose ist gekennzeichnet durch die Entwicklung von typischerweise schmerzhaften, gutartigen Nervenscheidentumoren (Schwannomen) an den spinalen und peripheren Nerven im ganzen Körper. Die notwendige klinische Versorgung von Menschen mit Schwannomatose variiert sehr stark, da es bisher noch keine spezifische Leitlinie zur Schwannomatose gibt.

LEITLINIENZIELE

Die Schwannomatose-Leitlinie wurde erstellt, um medizinisches Fachpersonal dabei zu unterstützen, Diagnostik, klinische Behandlung und Überwachung von Menschen mit Schwannomatose auf dem aktuellsten Stand zu erleichtern. Diese Leitlinie wurde aus der besten verfügbaren Evidenz und dem Konsens von Experten in der Versorgung von Menschen mit Schwannomatose erstellt und wird regelmäßig aktualisiert, um Änderungen in der Evidenz widerzuspiegeln. Es wird empfohlen, dass Ärzte dieser Leitlinie befolgen, es sei denn, es liegen zwingende klinische für den individuellen Patienten spezifische Gründe vor, dieses nicht zu tun.

UMFANG UND ZWECK DER LEITLINIE

Die Leitlinie soll die optimale Diagnose, das klinische Management und die Überwachung von Menschen mit Schwannomatose definieren.

ZUSAMMENFASSUNG KLINISCHE PRAXISRICHTLINIEN

Untersuchung oder Überwachung		Intervall	Alter zum Beginn	Intervall
Schwannomatose	Klinische Untersuchung und Beurteilung von Schmerzen und neurologische Untersuchung	Jährlich	12-14 Jahre	Mäßig

Haftungsausschluss: Der Inhalt dieser Zusammenfassung basiert auf den "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"

Schwannome	MRT Kopf und Wirbelsäulen-MRT	Nach Gen-spezifischen / Altersempfehlungen	Diagnose oder 12-14 Jahre	Stark
	Ganzkörper-MRT	Baseline oder kurz danach. Im Wechsel mit Craniospinal- zu erwägen	Diagnose oder 12-14 Jahre	Mäßig
	Ultraschall	Erwägen Sie die Problemlösung an Gliedmaßen oder Interkostal-	Wie angemessen	Mäßig

* Diese Einstufung basiert auf veröffentlichten Artikeln und Expertenkonsens.

WICHTIGSTE EMPFEHLUNGEN

Klinischer Überblick	Die Lebenserwartung ist bei Schwannomatose im Gegensatz zu NF2 normalerweise nicht beeinträchtigt. Schmerz ist ein hervorstechendes Merkmal, insbesondere bei Menschen mit einer pathogenen Keimbahnvariante in <i>LZTR1</i> .
Diagnose	Bei Personen mit Schwannomatose im gebärfähigen Alter oder im Übergang dazu sollte ein Gespräch über das wahrscheinliche Risiko einer Vererbung an die Nachkommen und die Optionen für pränatale Testung während der Schwangerschaft und Präimplantationsdiagnostik geführt werden.
Bildgebung	Bei Patienten mit lokalisierten Schmerzen und/oder assoziiertem neurologischem fokalem Defizit ohne offensichtliches Schwannom sollte ein lokalisiertes Dünnschicht-MRT Untersuchung (< 3 mm) durchgeführt

Haftungsausschluss: Der Inhalt dieser Zusammenfassung basiert auf den "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"

	<p>werden, um sehr kleine, aber funktionell signifikante Schwannome zu erkennen.</p> <p>Zur gezielten Abklärung von Schmerzen kann eine Ultraschalluntersuchung (ggfs. in den Händen von jemandem mit Erfahrung in der Bildgebung von Schwannomen) eine geeignete Methode zur Ursachenfindung darstellen.</p>
Jährliche klinische Bewertung	<ul style="list-style-type: none"> • Vollständige Erhebung der Schmerzanamnese • Vollständige neurologische Untersuchung • Bewertung der Lebensqualität mit einem anerkannten Instrument, z. B. EQ-5D • Einschätzung der psychologischen Bedürfnisse des Patienten
Nicht-chirurgische Schmerzbehandlung	<p>Es sollte ein multidisziplinäres Schmerzmanagement eingesetzt werden, das sich auf die Symptombehandlung konzentriert und auf schmerzbedingte Behinderungen unter Verwendung eines psychosozialen Ansatzes abzielt.</p> <p>Schmerzhafte Schwannome haben eine signifikante neuropathische Komponente, Medikamente wie trizyklische Antidepressiva und Gabapentinoide sollten in erster Linie und SSRI oder andere ASD (Topiramal, Carbamazepin, Oxcarbazepin) in zweiter Linie verwendet werden.</p>
Operativer Eingriff	<p>Einige Läsionen sind nicht chirurgisch entfernbar, und Operationen sind mit einer erhöhten Morbidität verbunden. Daher sollte die Beurteilung der Erfolgswahrscheinlichkeit und der Risiken eines neurologischen Defizits die Beurteilung durch einen Chirurgen mit Erfahrung in der Resektion von Nervenscheidentumoren einschließen</p>

PSYCHOLOGISCHE BEDÜRFNISSE

Während die körperlichen Manifestationen der Schwannomatose objektiv und beschreibbar sind, **ist es wichtig, die Auswirkungen der Schwannomatose auf das kognitive, psychologische, emotionale und soziale Wohlbefinden der Patienten zu berücksichtigen.** Psychische Belastungen können **durch Schmerzen, Müdigkeit,** mehrfache Operationen, Unsicherheiten über den Krankheitsverlauf und Ängste im Zusammenhang mit der Familienplanung verursacht werden. Das Befinden der Patienten über ihren Gesundheitszustand können äußerst wichtige Determinanten für ihre Reaktion auf die Therapie, die langfristige Behandlung und die allgemeine Behinderung sein. Die Schwere der körperlichen Erkrankung korreliert nicht immer mit emotionalem Stress, jedoch ist Schmerz ein wesentlicher Faktor bei der Schwannomatose. Dies ist nicht verwunderlich, da **Schmerzen eine anerkannte und signifikante psychosoziale Korrelation** aufweisen.

Realistischerweise kann nicht bei allen Patienten, bei denen eine Schwannomatose diagnostiziert wurde, eine formale psychologische Untersuchung durchgeführt werden. Bestimmte Risikofaktoren sollten den Arzt jedoch darauf hinweisen, eine frühzeitige psychologische Einbeziehung und Überweisung in Betracht zu ziehen.

Haftungsausschluss: Der Inhalt dieser Zusammenfassung basiert auf den "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)"