

ERN GENTURIS Σύνοψη σε απλή γλώσσα:

ΟΔΗΓΙΕΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΡΑΚΤΙΚΗΣ ΓΙΑ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ, ΘΕΡΑΠΕΙΑ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΚΑΙ ΕΠΙΤΗΡΗΣΗ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΒΑΝΝΩΜΑΤΩΣΗ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η σβαννωμάτωση χαρακτηρίζεται από την ανάπτυξη τυπικά επώδυνων, καλοήθων όγκων του νευρικού περιβλήματος (σβαννώματα) στη σπονδυλική στήλη και στα περιφερικά νεύρα γύρω από το σώμα. Η κλινική φροντίδα για τα άτομα με σβαννωμάτωση ποικίλλει σημαντικά, καθώς δεν υπάρχει ακόμη συγκεκριμένη οδηγία για τη σβαννωμάτωση.

ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΕΣ ΣΤΟΧΟΙ

Οι κατευθυντήριες οδηγίες για τη σβαννωμάτωση έχουν δημιουργηθεί για να βοηθήσει τους επαγγελματίες υγείας να παρέχουν την πιο ενημερωμένη διάγνωση, κλινική διαχείριση και παρακολούθηση των ατόμων με σβαννωμάτωση. Αυτές οι κατευθυντήριες οδηγίες έχουν συνταχθεί με βάση τα καλύτερα διαθέσιμα δεδομένα και τη συμφωνία των ειδικών στη φροντίδα των ατόμων με σβαννωμάτωση και θα ενημερώνονται τακτικά ώστε να αντικατοπτρίζουν τις αλλαγές στα δεδομένα. Η προσδοκία είναι ότι οι κλινικοί γιατροί θα ακολουθήσουν αυτές τις κατευθυντήριες οδηγίες, εκτός εάν υπάρχει επιτακτική κλινική αντένδειξη για συγκεκριμένους ασθενείς.

ΠΕΔΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ & ΣΚΟΠΟΣ ΤΩΝ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ

Οι κατευθυντήριες οδηγίες αποσκοπούν στον καθορισμό της βέλτιστης διάγνωσης, κλινικής διαχείρισης και επίβλεψης των ατόμων με σβαννωμάτωση.

ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΕΠΙΤΗΡΗΣΗΣ ΣΒΑΝΝΟΜΑΤΩΣΗΣ

Εξέταση ή επιτήρηση		Διάστημα	Ηλικία για έναρξη	Ισχύς*
Σβαννωμάτωση	Κλινική εξέταση και εκτίμηση για πόνο και νευρολογική εξέταση	Ετήσιο	12-14 ετών	Μέτρια

Αποποίηση ευθύνης: Το περιεχόμενο αυτής της περίληψης βασίζεται στις ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Σβαννώματα	MRI εγκεφάλου και σπονδυλικής στήλης	Σύμφωνα με συγκεκριμένες συστάσεις γονιδίου / ηλικίας	Διάγνωση ή 12-14 ετών	Ισχυρή
	MRI όλου του σώματος	Κατά τη διάγνωση ή αμέσως μετά. Εξετάστε το ενδεχόμενο εναλλαγής με Εγκεφάλου-σπονδυλική στήλης	Διάγνωση ή 12-14 ετών	Μέτρια
	Υπέρηχος	Σε περίπτωση εμφάνισης προβλημάτων στα άκρα ή στα μεσοπλεύρια	Κατά περίπτωση	Μέτρια

* Αυτή η βαθμολόγηση βασίζεται σε δημοσιευμένα άρθρα και συμφωνία εμπειρογνομόνων.

ΒΑΣΙΚΕΣ ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ

Κλινική Επισκόπηση	Το προσδόκιμο ζωής στη σβαννωμάτωση συνήθως δεν επηρεάζεται, σε αντίθεση με την NF2. Ο πόνος είναι ένα σημαντικό χαρακτηριστικό, ειδικά για άτομα με κληρονομική παθολόγο παραλλαγή στο <i>LZTR1</i> .
Διάγνωση	Σε άτομα με σβαννωμάτωση σε αναπαραγωγική ή σε μεταβατική ηλικία, θα πρέπει να συζητηθούν οι πιθανοί κίνδυνοι μετάδοσης στους απογόνους και οι επιλογές για εξέταση στην εγκυμοσύνη και προεμφυτευτική διάγνωση.
Απεικόνιση	Σε ασθενείς με τοπικό πόνο και/ή σχετιζόμενο νευρολογικό εστιακό έλλειμμα, χωρίς εμφανές σβάννωμα, η τοπική μαγνητική τομογραφία θα πρέπει να πραγματοποιείται με χρήση λεπτών τομών (<3mm) προκειμένου να εντοπιστούν πολύ μικρά αλλά λειτουργικά σημαντικά σβαννώματα.

Αποποίηση ευθύνης: Το περιεχόμενο αυτής της περίληψης βασίζεται στις ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Για στοχευμένη διερεύνηση του πόνου, ο υπέρηχος (στα χέρια κάποιου έμπειρου στην απεικόνιση σβαννωμάτων) μπορεί να είναι μια χρήσιμη μέθοδος επίλυσης προβλημάτων.
Ετήσια κλινική αξιολόγηση	Σε κάθε επίσκεψη παρακολούθησης θα πρέπει να περιλαμβάνονται: <ul style="list-style-type: none"> • Πλήρης εκτίμηση του ιστορικού πόνου • Πλήρης νευρολογική εξέταση • Αξιολόγηση Ποιότητας Ζωής με χρήση αναγνωρισμένου εργαλείου π.χ. EQ-5D • Εκτίμηση ψυχολογικών αναγκών του ασθενούς
Μη χειρουργική διαχείριση του πόνου	Θα πρέπει να χρησιμοποιείται διεπιστημονική διαχείριση του πόνου, με επίκεντρο τη διαχείριση των συμπτωμάτων και την αντιμετώπιση της αναπηρίας που σχετίζεται με τον πόνο, χρησιμοποιώντας μια βιο-ψυχοκοινωνική προσέγγιση. Τα επώδυνα σβαννώματα έχουν σημαντικό νευροπαθητικό στοιχείο, φάρμακα όπως τα τρικυκλικά αντικαταθλιπτικά και γκαμπαπεντινοειδή πρέπει να χρησιμοποιούνται ως πρώτης γραμμής και SSRI ή άλλα ASD (Τοπιραμάτη, Καρβαμαζεπίνη, Οξκαρβαζεπίνη) ως δεύτερης γραμμής.
Χειρουργική επέμβαση	Ορισμένες βλάβες δεν αφαιρούνται χειρουργικά και οι επεμβάσεις συνδέονται με αυξημένη νοσηρότητα. Έτσι, η αξιολόγηση της πιθανότητας επιτυχίας και των κινδύνων νευρολογικού ελλείμματος θα πρέπει να περιλαμβάνει αξιολόγηση από χειρουργό με σημαντική εμπειρία στην εκτομή όγκων του νευρικού ελύτρου.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ

Ενώ οι σωματικές εκδηλώσεις της σβαννωμάτωσης είναι αντικειμενικές και περιγράψιμες, είναι σημαντικό να ληφθεί υπόψη η επίδραση της σβαννωμάτωσης στη γνωστική, ψυχολογική,

Αποποίηση ευθύνης: Το περιεχόμενο αυτής της περίληψης βασίζεται στις ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

συναισθηματική και κοινωνική ευημερία των ασθενών. Η ψυχολογική δυσφορία μπορεί να προκληθεί από πόνο, κόπωση, ανάγκη να υποβληθούν σε πολλαπλές χειρουργικές επεμβάσεις, αβεβαιότητες σχετικά με την εξέλιξη της νόσου και φόβους που σχετίζονται με τον οικογενειακό προγραμματισμό. Οι πεποιθήσεις των ασθενών για την ιατρική τους κατάσταση μπορεί να είναι εξαιρετικά ισχυροί καθοριστικοί παράγοντες στην ανταπόκρισή τους στη θεραπεία, τη μακροπρόθεσμη διαχείριση και τη συνολική αναπηρία. Η σοβαρότητα της σωματικής νόσου δεν συσχετίζεται πάντα με τη συναισθηματική δυσφορία, ωστόσο ο πόνος είναι ένας σημαντικός παράγοντας στη σβαννωμάτωση. Αυτό δεν προκαλεί έκπληξη, καθώς ο πόνος έχει μια καλά αναγνωρισμένη και σημαντική ψυχοκοινωνική συσχέτιση.

Ρεαλιστικά, μια επίσημη ψυχολογική αξιολόγηση δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί σε όλους τους ασθενείς που έχουν διαγνωστεί με σβαννωμάτωση. Ωστόσο, ορισμένοι παράγοντες κινδύνου θα πρέπει να προειδοποιούν τον κλινικό ιατρό να εξετάσει την έγκαιρη ψυχολογική εμπλοκή και παραπομπή.