

Riepilogo in linguaggio semplice di:

ERN GENTURIS: LINEE GUIDA PER LA PRATICA CLINICA: DIAGNOSI, TRATTAMENTO, GESTIONE E SORVEGLIANZA DELLE PERSONE CON SCHWANNOMATOSI

INTRODUZIONE

La schwannomatosi è caratterizzata dallo sviluppo di tumori benigni, generalmente dolorosi, della guaina nervosa (schwannomi) localizzati a livello dei nervi spinali e periferici. Data l'assenza di linee guida specifiche per questa condizione, le modalità di assistenza clinica per le persone con schwannomatosi sono molto variabili.

OBIETTIVI DELLA LINEA GUIDA

Le linee guida sulla schwannomatosi sono state sviluppate per aiutare gli operatori sanitari a fornire la diagnosi, la gestione clinica e la sorveglianza più idonee sulla base di dati aggiornati alle persone affette da questa condizione. Esse sono state redatte sulla base delle migliori evidenze disponibili e del consenso di esperti nell'assistenza e nella cura delle persone affette da schwannomatosi, e saranno regolarmente aggiornate per tenere conto di nuove acquisizioni scientifiche.

Ci si attende che i medici seguano queste linee guida, a meno che non vi siano motivazioni cliniche convincenti che inducano a fare altrimenti per singoli casi specifici.

SCOPO E SCOPO DELLA LINEA GUIDA

Queste linee guida hanno lo scopo di definire l'approccio ottimale alla diagnosi, alla gestione clinica e alla sorveglianza delle persone con schwannomatosi.

PROTOCOLLO DI SORVEGLIANZA PER LA SCHWANNOMATOSI

Esame		Intervallo	Età d'inizio	Forza della raccomandazione*
Schwannomatosi	Esame clinico, valutazione del dolore ed esame neurologico	Annuale	12-14 anni	Moderata

Dichiarazione di non responsabilità: il contenuto di questa sintesi è basato sulle ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Schwannomi	Risonanza magnetica dell'encefalo e della colonna vertebrale	Secondo specifiche raccomandazioni per gene/classi di età	Alla diagnosi o a 12-14 anni	Forte
	Risonanza magnetica <i>total body</i>	Baseline o subito dopo. Considerare alternanza con risonanza magnetica encefalo-spinale	Alla diagnosi o a 12-14 anni	Moderata
	Ecografia	Da considerare per la valutazione di problemi a livello degli arti o in regioni intercostali	In base alla sintomatologia	Moderata

* Questa classificazione si basa su dati di articoli di letteratura scientifica e sul consenso di esperti.

RACCOMANDAZIONI CHIAVE

Panoramica clinica	A differenza di quanto avviene nella NF2, la schwannomatosi di solito è associata ad un'aspettativa di vita normale. Il dolore è una caratteristica importante, soprattutto per le persone con una variante patogenetica germinale di <i>LZTR1</i> .
Diagnosi	Nelle persone con schwannomatosi in età riproduttiva o in transizione adolescenziale dovrebbero essere discussi i possibili rischi di trasmissione alla prole insieme ai test per diagnosi prenatale e preimpianto.

Dichiarazione di non responsabilità: il contenuto di questa sintesi è basato sulle ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Imaging	<p>Nei pazienti con dolore localizzato e/o deficit focale neurologico associato, senza un evidente schwannoma, la risonanza magnetica deve essere eseguita utilizzando strati sottili (<3 mm) al fine di individuare schwannomi molto piccoli ma funzionalmente rilevanti.</p>
	<p>L'ecografia (nelle mani di uno specialista esperto nell'imaging degli schwannomi) può essere utile per la valutazione mirata del dolore.</p>
Valutazione clinica annuale	<p>Ogni visita deve comprendere:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Valutazione completa della storia del dolore • Esame neurologico completo • Valutazione della qualità della vita utilizzando uno strumento riconosciuto, ad es. EQ-5D • Valutazione dei bisogni psicologici del paziente
Gestione non chirurgica del dolore	<p>E' indicata una gestione multidisciplinare del dolore incentrata sulla gestione dei sintomi e mirata alla disabilità correlata al dolore utilizzando un approccio bio-psicosociale.</p>
	<p>Gli schwannomi dolorosi hanno una componente neuropatica significativa. In prima linea vanno usati farmaci antidepressivi triciclici e gabapentinoidi, in seconda linea SSRI o altri ASD (topiramato, carbamazepina, oxcarbazepina).</p>
Intervento chirurgico	<p>Alcune lesioni non sono rimuovibili chirurgicamente e gli interventi chirurgici sono associati a una maggiore morbilità. Pertanto, è importante che nella valutazione della probabilità di successo e dei rischi di deficit neurologico sia coinvolto un chirurgo con comprovata esperienza nella resezione di tumori della guaina nervosa</p>

BISOGNI PSICOLOGICI

Sebbene le manifestazioni fisiche siano oggettive e descrivibili, è importante considerare l'impatto della schwannomatosi sul benessere cognitivo, psicologico, emotivo e sociale dei pazienti. Il disagio psicologico può essere causato da dolore, affaticamento, necessità di interventi chirurgici multipli, incertezze sulla progressione della malattia e paure legate alla pianificazione familiare. Le convinzioni dei pazienti sulle loro condizioni mediche possono incidere notevolmente sulla risposta alla terapia, sulla gestione a lungo termine e sulla disabilità in generale. Anche se la gravità della sintomatologia fisica non è sempre correlata al disagio emotivo, il dolore è un fattore particolarmente importante nella schwannomatosi. Ciò non è sorprendente, poiché i correlati psicosociali del dolore sono ben noti e significativi.

Realisticamente, non è possibile eseguire una valutazione psicologica formale in tutti i pazienti con diagnosi di schwannomatosi. Tuttavia, alcuni fattori di rischio dovrebbero allertare il medico sull'opportunità di considerare un coinvolgimento psicologico precoce e di inviare a valutazione specialistica.