

ERN GENTURIS Resumo em linguagem simples:

DIRETRIZES DE PRÁTICA CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO, TRATAMENTO, MANEJO E VIGILÂNCIA DE PESSOAS COM SCHWANNOMATOSE

INTRODUÇÃO

A schwannomatose é caracterizada pelo desenvolvimento de tumores benignos da bainha do nervo (schwannomas) tipicamente dolorosos nos nervos espinhais e periféricos em todo o corpo. Os cuidados de saúde prestados a pessoas com schwannomatose variam substancialmente, pois ainda não há diretrizes específicas sobre schwannomatose.

OBJETIVOS DIRETRIZES

A diretriz de schwannomatose foi criada para ajudar os profissionais de saúde a fazer o diagnóstico, o seguimento clínico e a vigilância de pessoas com de schwannomatose de acordo com o conhecimento mais atual disponível. Esta diretriz foi elaborada a partir das melhores evidências disponíveis e do consenso de especialistas no cuidado de pessoas com schwannomatose e será atualizada regularmente para refletir as mudanças nas evidências. A expectativa é que os médicos sigam esta diretriz, a menos que haja uma razão clínica convincente específica para um paciente individual não o fazer.

ESCOPO E OBJETIVO DA DIRETRIZE

A diretriz destina-se a definir o diagnóstico, o seguimento clínico e a vigilância de pessoas com schwannomatose.

PROTOCOLO DE VIGILÂNCIA SCHWANNOMATOSE

Exame ou vigilância		Intervalo	Idade para começar	Força *
Schwannomatose	Exame clínico e avaliação de dor e exame neurológico	Anual	12-14 anos	Moderado

Isenção de responsabilidade: O conteúdo deste resumo é baseado nas ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Schwannomas	Ressonância magnética (RM) do cérebro e da coluna	De acordo com recomendações específicas de gene/idade	Diagnóstico ou 12-14 anos	Forte
	RM de corpo inteiro	Ao diagnóstico ou logo depois. Considere alternar com Cranio-espinal-	Diagnóstico ou 12-14 anos	Moderado
	Ultrassom	Considerar para resolução de problemas em membros ou intercostais	Como apropriado	Moderado

* Esta classificação é baseada em artigos publicados e consenso de especialistas.

PRINCIPAIS RECOMENDAÇÕES

Visão geral clínica	A esperança de vida nos doentes com schwannomatose geralmente não é afetada, ao contrário da NF2. A dor é uma característica proeminente, especialmente para pessoas com uma variante patogénica do gene <i>LZTR1</i> na linha germinativa.
Diagnóstico	Em pessoas com schwannomatose em idade reprodutiva ou em transição, devem ser discutidos os prováveis riscos de transmissão para a descendência e as opções para testes na gravidez e diagnóstico pré-implantatório.
Imagem	Em pacientes com dor localizada e/ou déficit focal neurológico associado, sem um schwannoma óbvio, a RM localizada deve ser realizada com cortes finos (<3 mm) para detectar schwannomas muito pequenos, mas funcionalmente significativos.

Isenção de responsabilidade: O conteúdo deste resumo é baseado nas ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Para a investigação direcionada da dor, o ultrassom (feito por profissionais com experiência em imagens de schwannomas) pode ser uma modalidade útil de resolução de problemas.
Avaliação clínica anual	Em cada visita para avaliação clínica deve proceder-se a: <ul style="list-style-type: none"> • Avaliação completa do histórico de dor • Exame neurológico completo • Avaliação da Qualidade de Vida usando uma ferramenta reconhecida, por exemplo. EQ-5D • Avaliação das necessidades psicológicas do paciente
Tratamento não cirúrgico da dor	Deve ser feito acompanhamento multidisciplinar da dor, com foco no seguimento dos sintomas, visando a incapacidade relacionada com a dor e usando uma abordagem biopsicossocial. <p>Schwannomas dolorosos têm um componente neuropático significativo, medicamentos como antidepressivos tricíclicos e gabapentinoides devem ser usados em primeira linha, e ISRS ou outro CIA (Topiramato, Carbamazepina, Oxcarbazepina) de segunda linha.</p>
Intervenção cirúrgica	Algumas lesões não são passíveis de remoção cirúrgica e as operações estão associadas ao aumento da morbidade. Assim, a avaliação da probabilidade de sucesso e dos riscos de déficit neurológico deve incluir a avaliação por um cirurgião com experiência significativa na ressecção de tumores da bainha nervosa

NECESSIDADES PSICOLÓGICAS

Embora as manifestações físicas da schwannomatose sejam objetivas e geralmente bem descritas pelo paciente, é importante considerar o impacto da schwannomatose no bem-estar cognitivo, psicológico, emocional e social dos pacientes. O sofrimento psicológico pode ser causado por dor,

Isenção de responsabilidade: O conteúdo deste resumo é baseado nas ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

cansaço, ter que passar por múltiplas cirurgias, incertezas sobre a progressão da doença e medos relacionados ao planeamento familiar. As crenças dos pacientes sobre a sua condição médica podem ser extremamente fortes e determinantes em à sua resposta à terapia, acompanhamento clínico de longo prazo e incapacidade geral. A gravidade da doença física nem sempre se correlaciona com o sofrimento emocional, no entanto, a dor é um fator significativo na schwannomatose. Isto não é surpreendente, pois a dor tem uma correlação psicossocial bem reconhecida e significativa.

Realisticamente, uma avaliação psicológica formal não pode ser realizada em todos os pacientes diagnosticados com schwannomatose. No entanto, certos fatores de risco devem alertar o clínico para considerar o envolvimento psicológico precoce e o encaminhamento.