

ERN GENTURIS populärvetenskaplig Sammanfattning:

RIKTLINJER GÄLLANDE KLINISK PRAXIS FÖR DIAGNOSTIK, BEHANDLING, UPPFÖLJNING OCH KONTROLLER AV PERSONER MED SCHWANNOMATOS

BAKGRUND

Schwannomatos kännetecknas av smärtsamma, godartade nervmantelcellstumörer (schwannom) som utvecklas i ryggmärgen och i perifera nerver i kroppen. Det kliniska omhändertagandet för patienter med schwannomatos varierar kraftigt, eftersom det ännu inte etablerats några specifika riktlinjer för uppföljning.

MÅLSÄTTING

Kliniska riktlinjer för schwannomatosis har utvecklats för att utgöra ett stöd för vårdpersonal gällande diagnostik, kliniskt omhändertagande och kontroller av personer med schwannomatos. Dessa riktlinjer är baserade på bästa tillgängliga evidens och utgör ett konsensus från experter på vård av personer med schwannomatos. Riktlinjerna kommer att uppdateras regelbundet och justeras i takt med ny forskning och evidens. Vår förhoppning är att läkare kommer att rekommendera patienter kontroller i enighet med dessa riktlinjer, såvida specifika kliniska skäl inte föreligger.

KONTROLLPROGRAMMETS OMFATTNING OCH SYFTE

Målet med riktlinjerna är att definiera optimalt handläggande för diagnostik, kliniskt omhändertagande och kontroller av personer med schwannomatos.

KONTROLLPROGRAM SCHWANNOMATOSIS

Undersökning eller kontroller		Intervall	Startålder	Grad av evidens *
Schwannomatos	Klinisk undersökning Inklusive kartläggning av smärta och neurologisk undersökning	Årlig	12-14 år	Måttlig

Friskrivningsklausul: Innehållet i denna sammanfattning är baserat på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

Schwannomas	MR av hjärna och ryggrad	Enligt specifik gen / ålders rekommendationer	Från diagnos eller 12-14 år	Strong
	Helkropp-MR	Baslinje eller strax efter. Överväg att alternera med kraniospinal-	Från diagnos eller 12-14 år	Måttlig
	Ultraljud	Kan övervägas som tillägg för extremiteter och interkostalt-	Vid behov	Måttlig

* Den här evidensgraden baseras på publicerade artiklar och expertkonsensus.

VIKTIGA REKOMMENDATIONER

Kliniska kontroller	Den förväntade livslängden vid schwannomatos påverkas vanligtvis inte, till skillnad från NF2. Smärta är ett framträdande drag, särskilt för personer med en patogen variant av <i>LZTR1</i> .
Diagnostik	Hos personer med schwannomatos i reproduktiv ålder, eller som närmar sig denna, bör genetisk vägledning gällande nedärvningsrisken ges samt information om möjlighet till preimplantatorisk genetisk testning.
Bilddiagnostik	Hos patienter med lokal smärta och/eller associerad neurologisk fokal brist utan uppenbart schwannom bör lokaliserad MRT utföras med tunna skivor (<3 mm) för att upptäcka mycket små men funktionellt signifikanta schwannom.
	För riktad undersökning av smärta kan ultraljud (i händerna på någon med erfarenhet av avbildning av schwannom) vara en användbar problemlösningssmodalitet.
Årlig klinisk kontroll	Årliga kliniska kontroll bör inkludera: <ul style="list-style-type: none"> • Fullständig bedömning av smärthistorik

Friskrivningsklausul: Innehållet i denna sammanfattning är baserat på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOS Version 8.3 (22.07.2021)

	<ul style="list-style-type: none"> • Fullständig neurologisk undersökning • Bedömning av livskvalitet enligt ett vedertaget protokoll t.ex. EQ-5D • Bedömning av patientens psykologiska behov
Icke-kirurgisk smärtbehandling	<p>Multidisciplinär smärtbehandling med fokus på symtomhantering och inriktning på smärtrelaterad funktionsnedsättning med hjälp av en bio-psykosocial strategi bör användas.</p> <p>Smärtsamma schwannom har en betydande neuropatisk komponent, läkemedel som tricykliska antidepressiva medel och gabapentinoider bör användas i första hand, och SSRI eller annan ASD (Topiramet, Karbamazepin, Oxcarbazepin) andra linjen.</p>
Kirurgiskt ingrepp	<p>Vissa lesioner går inte att avlägsna kirurgiskt och operativa ingrepp kan ibland leda till ökade besvär. Därför är det viktigt att en neurokirurg med stor erfarenhet av att operera nervslidstumörer involveras i bedömningen.</p>

PSYKOLOGISKA ASPTEKTER

Även om de fysiska manifestationerna av schwannomatos är objektiva och beskrivbara, **är det viktigt att beakta effekten av schwannomatos på patienternas kognitiva, psykologiska, emotionella och sociala välbefinnande.** Psykologisk ångest kan orsakas av **smärta, trötthet**, att behöva genomgå flera operationer, osäkerhet om sjukdomsprogression och rädsla för familjeplanering.

Patienters uppfattning om sitt medicinska tillstånd kan vara extremt starka bestämningsfaktorer i deras svar på terapi, långsiktig hantering och övergripande funktionsnedsättning. Svårighetsgraden av fysisk sjukdom korrelerar inte alltid med känslomässigt lidande, men smärta är en betydande faktor vid schwannomatos. Detta är inte förvånande **eftersom smärta har en välkänd och signifikant psykosocial påverkan.**

Realistiskt sett kan en formell psykologisk bedömning inte göras hos alla patienter med diagnosen schwannomatos. Vissa riskfaktorer bör dock uppmärksamma läkaren på att överväga tidigt psykologiskt engagemang och remiss.

Friskrivningsklausul: Innehållet i denna sammanfattning är baserat på ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSI Version 8.3 (22.07.2021)