

ERN GENTURIS koostatud lühikokkuvõte:

*ŠVANNOMATOOSI DIAGNOOSIGA ISIKUTE DIAGNOSTIKA, RAVI, KÄSITLUSE ja JÄLGIMISE  
KLIINILISED JUHISED*

**SISSEJUHATUS**

Švannomatoosi iseloomustab tüüpiliselt valulike healoomuliste närvi tüpe kasvavate (švannoomide) areng seljaajus ja perifeersetel närvidel üle kogu keha. Švannomatoosiga isikute kliiniline ravi on väga erinev, kuna švannomatoosi kohta ei ole olemas konkreetseid juhiseid.

**ANTUD JUHISE EESMÄRGID**

Švannomatoosi juhend on loodud selleks, et aidata tervishoiutöötajatel pakkuda švannomatoosiga inimestele kõige ajakohasemat diagnostika, ravi ja jälgimise võimalusi. Antud juhend on koostatud parimate olemasolevate tõendite ja švannomatoosiga patsientidega tegelevate ekspertide konsensuse põhjal ning seda ajakohastatakse regulaarselt, et kajastada kirjanduses toimunud muutusi. Eeldatakse, et arstid järgivad seda juhust, välja arvatud juhul, kui konkreetse patsiendi puhul on mõjuv kliiniline põhjus seda mitte teha.

**JUHISTE REGULEERIMISALA JA EESMÄRK**

Juhend on mõeldud švannomatoosiga inimeste optimaalse diagnostika, ravi ja jälgimise määratlemiseks.

**ŠVANNOMATOOSI DIAGNOOSIGA PATSIENDI JÄLGIMISE JUHEND**

Läbivaatus või jälgimine		Intervall	Alustamise vanus	Tõenduspõhisus*
Švannomatoos	Kliiniline läbivaatus ja valu hindamine ning neuroloogiline uuring	Iga-aastane	12-14 eluaastat	Mõõdukas
Švannoom	Aju ja selgroo MRI	Vastavalt konkreetsetele geeni/vanuse soovitudele	Diagnoosil või 12-14 eluaastat	Tugev

**Vastutusest loobumine:** selle kokkuvõtte sisu põhineb ERN GENTURIS poolt koostatud ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	Kogu keha MRI	Diagnoosi järgselt baastaseme määramiseks. Kaaluge vaheldumisi kraniospinaal MRIga-	Diagnoosil või 12-14 eluaastat	Mõõdukas
	Ultraheli	Kaaluge vajadust jäsemete või interkostaalsete probleemide lahendamisel	Vastavalt vajadusele	Mõõdukas

\* See hinnang põhineb avaldatud artiklidel ja ekspertide konsensusel.

## PEAMISED SOOVITUSED

Kliiniline ülevaade	Erinevalt NF2-st ei mõjuta schwannomatoos patsiendi eluiga. Valu on juhtiv tunnus, eriti inimestel, kellel on iduliinis <i>LZTR1</i> geeni patogeenne variant.
Diagnoos	Reproduktiivses eas või üleminekueas švannomatoosi põdevate inimestega tuleks arutada haiguse pärandumise riski tõenäosust järglastele ning raseduse ja preimplantatsiooni diagnostika võimalusi.
Piltagnostika	<p>Patsientidel, kellel on lokaalne valu ja/või sellega seotud neuroloogiline fokaalne defitsiit, ilma ilmse švannoomita, tuleb väga väikeste, kuid funktsionaalselt oluliste švannoomide tuvastamiseks teha kitsa kihiga (&lt;3 mm) lokaliseeritud MRI.</p> <p>Valu põhjuse sihipäraseks uurimiseks võib kasutada ultraheli, kui on olemas švannoomide kuvamiseks kogunud isik.</p>
Iga-aastane kliiniline hindamine	<p>Iga-aastaselt külastusel peaks toimuma:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Valu anamneesi täielik hindamine</li> <li>• Täielik neuroloogiline läbivaatus</li> </ul>

**Vastutusest loobumine:** selle kokkuvõtte sisu põhineb ERN GENTURISi poolt koostatud ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elukvaliteedi hindamine, kasutades tunnustatud vahendit nt. EQ-5D</li> <li>• <b>Patsiendi psühholoogiliste vajaduste hindamine</b></li> </ul>
Mittekirurgiline valuravi	<p>Kasutada tuleks multidistsiplinaarset valuravi, mis keskendub sümptomite jälgimisele ja valuga seotud puude olemasolule, valu raviks tuleks kasutada biopsühhosotsiaalset lähenemist.</p> <p>Valulistel švannoomidel on märkimisväärne neuropaatiline komponent, mitõttu tuleks esimeses ravireas kasutada selliseid ravimeid nagu tritsüklilised antidepressandid ja gabapentinoidid ning teises ravireas SSRI-d või muud ASD-d (topiramate, karbamasepiin, okskarbasepiin).</p>
Kirurgiline sekkumine	<p>Mõned švannoomikolded ei ole kirurgiliselt eemaldatavad ja operatsioonid on seotud kõrge riskiga. Seega peaks operatsiooni edukuse tõenäosust ja neuroloogilise defitsiidi tekkeriski hindama kirurg kellel on suur kogemus närvitupe kasvajate eemaldamisel.</p>

## PSÜHHOLOOGILISED VAJADUSED

Kuigi švannomatoosi füüsilised ilmingud on objektiivsed ja kirjeldatavad, on oluline arvestada švannomatoosi mõju patsientide kognitiivsele, psühholoogilisele, emotsionaalsele ja sotsiaalsele heaolule. Psühholoogilise stressi põhjuseks võivad olla valu, kurnatus, mitmete operatsioonide läbimine, ebakindlus haiguse progresseerumise suhtes ja pereplaneerimisega seotud hirmud. Patsientide uskumused oma tervisliku seisundi kohta võivad olla väga tugevad määravad nende ravile reageerimisel, pikaajalisel ravil ja üldisel puudekujunemisel. Füüsilise haiguse tõsidus ei ole alati korrelatsioonis emotsionaalse stressiga, kuid valu on švannomatoosi oluline tegur. See pole üllatav, kuna valul on hästi tunnustatud ja oluline psühhosotsiaalne korrelatsioon.

Tegelikult ei saa ametlikku psühholoogilist hindamist läbi viia kõigil patsientidel, kellel on diagnoositud švannomatoos. Teatud riskitegurid peaksid siiski hoiatama arsti, et ta kaaluks varajast psühholoogi kaasamist ja vajadusel psühholoogile suunamist.

**Vastutusest loobumine:** selle kokkuvõtte sisu põhineb ERN GENTURIS poolt koostatud ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, TREATMENT, MANAGEMENT AND SURVEILLANCE OF PEOPLE WITH SCHWANNOMATOSIS Version 8.3 (22.07.2021)