

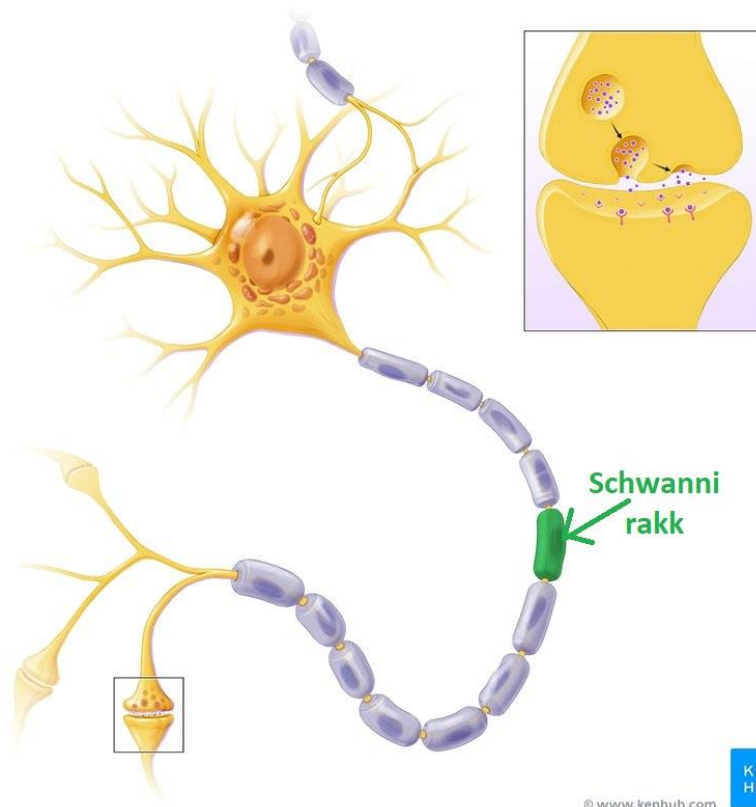
# SCHWANNOMATOOS

OMIM #162091; #615670; #162260  
ORPHA: 93921

## Sissejuhatus

Schwannomatoosi iseloomustab healoomuliste kasvujate – schwannoomide teke perifeersetes ja spinaalnärvides. Kasvaja areneb närvü ümbrise Schwanni rakkudest (joonis 1), millest tuleneb ka kasvaja nimetus. Schwannoom võib põhjustada lokaalset või kiirguvat valu, samuti esineda asümptomaatilise massina. Schwannomatoos võib põhjustada ka meningioomide teket, mis on ajukelmelt lähtuv healoomuline kasvaja.

Healoomulised on kasvujad, mis kasvavad aeglaselt, ei tungi ümbritsevasse kudedesse ja on hästi piirdunud. Samas võivad ka healoomulised kasvujad põhjustada tõsiseid kaebuseid olenevalt asukohast ja survest teistele kudedele.



Joonis 1. Schwanni rakk. Kenhub, 2023

## Tekkepõhjused

Schwannomatoos on põhjustatud muutusest 22. kromosoomil asuvas *SMARCB1* või *LZTR1* geenis. Inimesel on normaalselt 23 kromosoomipaari ehk kokku 46 kromosoomi, mis asuvad rakutuumas. 46-st kromosoomist on kaks sugukromosoomid, mis määravad lapse soo – tütarlapsel kaks X-kromosoomi (46;XX) ja poisslapsel X ja Y kromosoomid (46;XY). Normaalselt pärib laps ühe kromosoomi isalt, teise emalt. Igal kromosoomil on tuhandeid gene, milles sisalduv informatsioon on vajalik organismi toimimiseks. Piltlikult öeldes on geenid nagu retsept, mis annab täpseid juhiseid, kuidas organism peab arenema, kasvama ja funktsioneerima.

*SMARCB1* ja *LZTR1* geenid toimivad kui tuumor-supressor geenid, mille roll on läbi valgu tootmise reguleerida rakkude kasvu, jagunemist ja apoptoosi e programmeeritud rakusurma. Mutatsioonid tuumor-supressor geenis põhjustavad rakkude reguleerimata jagunemise (paljunemise) ja apoptoosi mitte toimumise, mistõttu kujuneb soodumus kasvujate tekkeks. *SMARCB1* geenimutatsiooni korral on risk ka meningioomide tekkeks.

## Esinemissagedus

Schwannomatoosi esinemissagedus ei ole täpselt teada. Hinnanguliselt võib ülemaailmselt esinemissagedus olla 1 juhtum 70 000 elussünni kohta.

## Kliiniline pilt

Üldjuhul avaldub pärilik schwannomatoos 10-40 eluaasta vahel, mittepärilikel juhtudel hilisemas eas. Schwannoomid tekivad kõige sagedamini perifeersetes või spinaalnärvides. Spinaalnärvi kasvaja tekib peamiselt alaselja piirkonnas. Kraniaalnärvid on haaratud harva, kuid neist kõige sagedamini V kraniaalnärv e kolmiknärv, mille haaratus põhjustab pea- ja näopiirkonna valu.

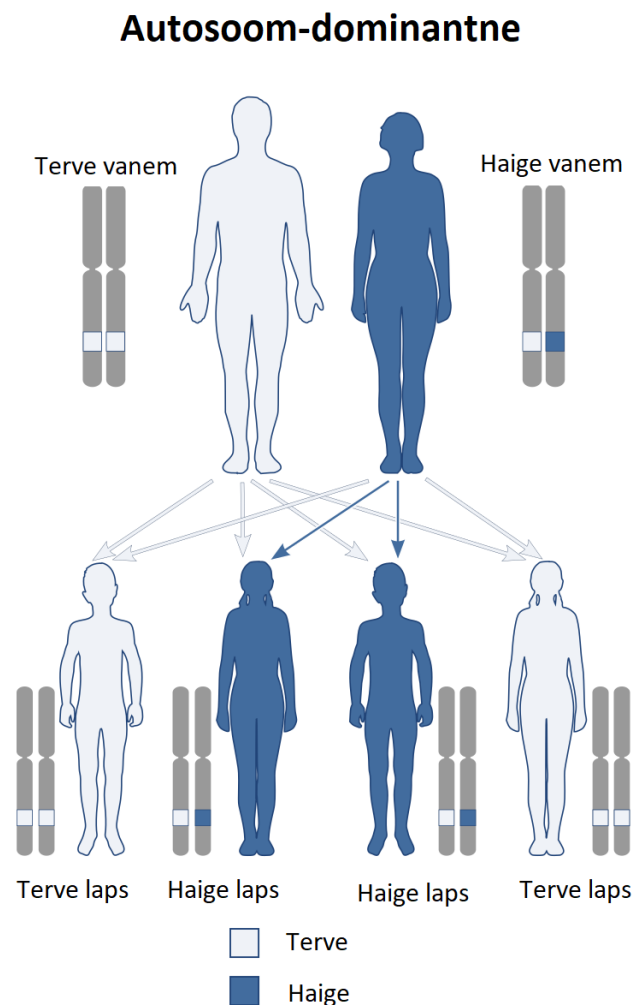
Schwannoomi peamiseks kaebuseks on lokaalne või kiirguv valu. Mõnel juhul võib valuaisting esineda ka piirkonnas, kus schwannoomi ei ole. Kasvaja võib esineda ka asümptomaatilise massina. Valu on üldjuhul mõõduka kuni tugeva intensiivsusega ja võib olla raskesti valu vaigistavatele meetoditele alluv. Valu muutub sageli krooniliseks. Teised schwannoomiga seotud kaebused tulenevad kasvaja asukohast ja närvikahjustusest ning võivad avalduda näiteks tundlikkushäirena (siplegajooksutunne, tundlikkuse langus), jäseme nõrkuse või peavaluna.

*SMARCB1* geenimutatsiooni korral on suurenenud risk ka meningioomide tekkeks, mis kujutab endast ajukelmelt lähtuvat healoomulist kasvajat.

Schwannomatoos on sarnane II tüüpi neurofibromatoosile, mida iseloomustab kuulmis- ja tasakaalunärvi schwannoomide teke sisekõrvas. Schwannomatoosi puhul üldjuhul sisekõrva kasvajaid ei teki ja nende kahepoolne olemasolu välistab schwannomatoosi diagnoosi.

## Pärandumine

Schwannomatoos on enamikel juhtudel sporaadiline e üksikjuht perekonnas. Mõnel sporaadilise schwannomatoosiga patsiendil on samuti põhjus *SMARCB1* või *LZTR1* geenis, mõnel jääb põhjus teadmata. Uuringud on leidnud, et ligikaudu 15 – 25% schwannomatoosidest on pärilikud ja autosoom-dominantse pärandumisega (joonis 2), mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes *SMARCB1* või *LZTR1* geenide alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla *de novo* ehk uustekkeline, mis tähendab, et kumbki vanematest muutust ei kanna. Teistel juhtudel üks vanematest kannab samuti sama muutust ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab schwannomatoosi oma järglasele 50% tõenäosusega.



**Joonis 2.** Autosoom-dominante pärandumine.  
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022

## Ravi ja käsitlus

Schwannomatoos ei ole välja ravitav ning ravi keskendub kaebuste leevendamisele. Schwannomatoosi diagnoosi järgselt on vajalik teostada MRT uuring haiguse ulatuse tuvastamiseks. Soodsa koha peal asetsevaid schwannoomi on võimalik kirurgiliselt eemaldada. Operatsiooni näidustuse ja võimalikkuse üle otsustab neurokirurg. Schwannomiga patsient peab jääma neuroloogi jälgimisele ja praeguste juhendite järgi on soovituslik iga-aastaselt teostada MRT uuring pea- ja/või seljaaju schwannoomi korral.

Peamiseks kaebuseks on üldjuhul valu, mis muutub tihti krooniliseks ning on elukvaliteeti häiriv. Tüüpilistest valuvaigistitest (paratsetamool, mittesteroidsed põletikuvastased ravimid nagu nt ibuprofeen) kroonilise valu puhul kasu ei ole, mistõttu vajab krooniline valu mitmekülgset käsitlust valuravi spetsialisti poolt. Valuga tegelemine aitab ennetada ka ärevuse ja depressiooni tekkeriski.

## Kasutatud kirjandus

Dhamija R, Plotkin S, Asthagiri A, et al. Schwannomatosis. 2018 Mar 8. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK487394/>