

Protokoll Birt-Hogg-Dubé sündroomiga inimeste diagnoosimiseks, geneetiliseks testimiseks ja jälgimiseks

See juhend Birt-Hogg-Dubé sündroomiga inimeste diagnoosimise, jälgimise ja ravi kohta on koostatud parimate olemasolevate tõendite ja antud valdkonna ekspertide konsensuse põhjal ning seda ajakohastatakse regulaarselt, et kajastada toimunud muutusi.

Eeldatakse, et arstid järgivad selle juhendi suuniseid, välja arvatud juhtudel, kui on kaalutud kliiniline põhjus ette võtta teistsugune, konkreetsele patsiendile parim ravi.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokoll Birt-Hogg-Dubé sündroomiga isikute diagnoosimiseks, geneetiliseks testimiseks ja jälgimiseks

Kaaluda tuleks BHD sündroomi diagnoosimist				Tugevus *	Soovitus	
• Primaarne spontaanne pneumotooraks. • Mitmed kopsutsüstid. • Kahepoolne või multifokaalne neeru neoplaasia. • Neerurakk-kartsinoom, alla 50-aastasena või perekondlik. • Mitmed nahapaapulid, mis vastavad fibrofollikuloomidele/trihhodiskoomidele. • Ülalnimetatud ilmingute mis tahes kombinatsioon üksikisikul või perekonnas.				Tugev	1a	
					Tugev	1b
					Tugev	1c
					Tugev	1d
					Tugev	1e
					Tugev	1f
Tuleks pakkuda BHD sündroomi geneetilist testimist						
• Primaarne spontaanne pneumotooraks, kui see on korduv või perekondlik. • Mitmed kopsutsüstid teadaoleva põhjuse puudumisel. • Kahepoolne või multifokaalne neeru neoplaasia. • Varajase algusega (tavaliselt määratletud kui <45 aastat) või perekondlik neerurakk-kartsinoom. • Mitmed nahapaapulid, mis vastavad fibrofollikuloomidele/trihhodiskoomidele ja vähemalt üks paapul on histoloogiliselt kinnitatud diagnoosiga. • Ülalnimetatud ilmingute mistahes kombinatsioon üksikisikul või perekonnas, nii koos või ilma perekonnas esinenud BHD sündroomiga.				Tugev	6a	
					Tugev	6b
					Tugev	6c
					Tugev	6d
						6e
					Tugev	6f
				Tugev		
Järelevalve protokoll	Eksam	Vanus	Intervall			
Neerurakk-kartsinoom	Neerude MRT	20 aastaselts kogu elu	Iga 1-2 aasta järel	Tugev	11, 13, 13a, 13b, 14	
Fibrofollikuloomid / trihhodiskoomid	Dermatoloogilise hindamise vajaduse arvestamine	Diagnoosimisel	Kui vaja	Tugev	18	

* See hinne põhineb avaldatud artiklidel ja ekspertide konsensusel: tugev – ekspertide konsensus JA järjekindlad tõendid, mõõdukas – ekspertide konsensus, KOOS ebajärjekindlate tõenditega JA/VÕI uute tõenditega, mis tõenäoliselt toetavad soovitusi, nõrk – ekspertide enamuse otsus ILMA järjekindlate tõenditeta.