

ERN GENTURIS LIHTSUSTATUD KOKKUVÕTE

KLIINILISTEST SOOVITUSTEST BIRT-HOGG-DUBÉ SÜNDROOMIGA INIMESTE DIAGNOOSIMISEST, JÄLGIMISEST JA KÄSITLEMISEST

Juhendi autorid: Marianne Geilswijk, Maurizio Genuardi, Emma R. Woodward, Katie Nightingale, Jazzmin Huber, BHD syndrome guideline group*, Nataliya Di Donato, Eamonn R. Maher, Joan Brunet

* Töörühma põhiliikmed tähestikulises järjekorras:

Autor	Eriala/roll	Seotus
Joan Brunet	Onkoloog	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Meditsiinigeneetik	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Kliiniline geneetik	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Kliiniline geneetik	Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Rome, Italy AND UOC Genetica Medica, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy Member of ERN GENTURIS
Jazzmin Huber	Kogukonna esindaja	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Kliiniline geneetik	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Kogukonna esindaja	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Kliiniline geneetik	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Teised liikmed tähestikulises järjekorras:

Autor	Eriala/roll	Seotus
Mia Gebauer Madsen	Uroloog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Kogukonna esindaja	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Kogukonna esindaja	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Kogukonna esindaja	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Kopsuarst	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Geneetik	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Uroloog	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Pulmonoloog	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatoloog	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Kliiniline geneetik	Réseau National pour Cancers Rares de l'Adulte PREDIR labellisé par l'Institut National du Cancer (INCa), AP-HP, Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre, France.
Mette Sommerlund	Dermatoloog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Hingamisteede radioloog	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Vastutusest loobumine: selle lihtsustatud kokkuvõtte sisu põhineb "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

SISSEJUHATUS

Birt-Hogg-Dubé (BHD) sündroomiga inimestel võivad tekkida kopsutsüstid, kopsu kollaps, näonaha paapulid ja/või neerukasvajad. Seni ei ole saavutatud üldtunnustatud konsensust selle kohta, kuidas BHD sündroomi tuleks hallata, ja seetõttu võib BHD sündroomiga inimeste raviteekond keskustes erineda. Juhendid võivad aidata BHD-sündroomi põdevatel ja selle kahtlusega inimestel saada sobivat ravi.

JUHENDI EESMÄRGID

BHD sündroomi juhend on loodud selleks, et aidata tervishoiutöötajatel anda kõige ajakohasemaid soovitusi BHD sündroomiga inimeste diagnoosimiseks, käsitlemiseks ja jälgimiseks. See juhend on koostatud parimate olemasolevate tõendite, BHD sündroomiga inimestele arstiabi pakkuvate ekspertide konsensuse põhjal kaasates BHD sündroomiga inimesi. Seda ajakohastatakse vastavalt uutele tõendus põhiste muudatustele.

ULATUS JA EESMÄRK

Juhend on mõeldud BHD sündroomiga inimeste optimaalse diagnoosi, kliinilise käsitlemise ja jälgimise tagamiseks.

JUHISTE KOKKUVÕTE

BHD sündroomi diagnoosimist tuleks kaaluda järgmistel juhtudel:
• selge põhjuseta õhkrind (kopsu kollaps). • mitmed tsüstid kopsudes, mille põhjus pole teada. • mitu kasvajat ühes või mõlemas neerus. • neeruvähk enne 50. eluaastat või neeruvähk, mis esineb perekonnas. • näo või rindkere ülaosa nahamoodustised, mis on diagnoositud kui fibrofollikuloom/trihhodiskoom • ülaltoodud sümptomite kombinatsioon samal isikul või tema pereliikmetel.
BHD sündroomi geneetilist testimist tuleks pakkuda järgmistel juhtudel:
• korduvalt õhkrind (kopsu kollaps) ilma selge põhjuseta. • perekonna anamneesis õhkrind ilma selge põhjuseta. • teadmata põhjuseta mitu kopsutsüsti. • mitu kasvajat ühes või mõlemas neerus. • neeruvähi varajane algus või perekonnaanamneesis. • nahamoodustised, millest vähemalt üks on nahabiopsia testimise käigus kinnitatud fibrofollikuloomi/trihhodiskoomina. • ülaltoodud nähtude või sümptomite kombinatsioon samal isikul või nende pereliikmetel.
BHD sündroomiga ja <i>FLCN</i> muutusega inimeste jälgimine peaks hõlmama:
• regulaarne neerukasvajate sõeluuring ○ alates 20. eluaastast kogu elu vältel. ○ iga 1-2 aasta tagant. ○ soovitavalt MRT kontrastiga, teine valik ultraheli.

PEAMISED SOOVITUSED

Neer	Kõigil, kellel on BHD sündroom, on risk neerukasvajate tekkeks, mis avastamata ja ravita võivad areneda vähiks. Kõigile tuleks pakkuda neerude sõeluuringut. Neeruvähi sõeluurimist peaks: • alustama 20-aastaselt. • teostama kogu elu vältel. • tegema iga 1–2 aasta järel, kasutades MRT-d, eelistatult kontrastainega. Ultraheli võib kasutada, kui MRT on vastunäidustatud. Operatsioon tuleb tavaliselt teha siis, kui suurim neerukasvaja on 3 cm. Ideaaljuhul tuleks võimalusel teha nefroneid säästev operatsioon. Sel juhul eemaldatakse ainult kasvaja ja väike osa ümbritsevast normaalsest neerust. Vajadusel võib kaaluda muid ravimeetodeid.
Kopsud	Kommertslennufirmade lennud on BHD sündroomiga inimestele üldiselt ohutud. Ekspertide arvamust tuleks otsida õhkrinna (kopsu kollapsi) riski tõstvate tegevuste planeerimisel. Nende hulka kuuluvad piloodina töötamine, survestamata lennukiga lendamine või sukeldumine. Korduvate õhkrindade esinemisel tuleks kaaluda kirurgilist ravi.
Nahk	Inimestel, kellel on äsja diagnoositud BHD sündroom, tuleks kaaluda naha põhjalikku läbivaatust. Mõnedel patsientidel võivad fibrofollikuloomid/trihhodiskoomid mõjutada elukvaliteeti. Kui patsient soovib fibrofollikuloomi/trihhodiskoomi ravi, peab kaaluma eri ravivõimalusi ning on vaja suunamist dermatoloogi juurde.
Muud vähid	Praegu puuduvad kindlad tõendid selle kohta, et BHD sündroom põhjustaks teisi vähke.

PSÜHHOLOOGILISED VAJADUSED

Oluline on arvestada BHD sündroomi mõjuga nii vaimsele kui ka sotsiaalsele heaolule. Hiline diagnoosimine, ebakindlus tulevaste terviseprobleemide suhtes ja/või hirm vähki haigestuda võivad põhjustada ärevust või depressiooni. Pikaajalise haigusega elamine võib põhjustada mitmeid sotsiaalseid väljakutseid. Võib esineda rahalisi muresid, nagu kindlustuskulud. Muutused nahal võivad mõjutada inimese enesekindlust ja tekitada ebamugavust oma välimuse suhtes. BHD sündroom võib mõjutada ka peresuhteid. Pereloomise plaane tehes võib tekkida süütunne ja mure.

BHD sündroomiga patsientide ja perede psühholoogiliste vajadustega tegelemine peaks olema ravis kesksel kohal. Arstid peaksid igal visiidiil küsima patsiendi heaolu kohta ning olema teadlikud ärevuse ja depressiooni nähtudest. Patsiendid tuleb vajadusel suunata professionaalse abi poole. Omavaheline suhtlus patsientide tugirühmade kaudu võib samuti mängida olulist rolli inimese heaolus.