

Protocole de diagnostic, de test génétique et de surveillance chez les personnes atteintes du syndrome de Birt-Hogg-Dubé

Ces lignes directrices pour le diagnostic, la surveillance et la prise en charge des personnes atteintes du syndrome de Birt-Hogg-Dubé ont été élaborées à partir des meilleures données probantes disponibles et du consensus des experts dans ce domaine et elles sont régulièrement mises à jour pour refléter l'évolution des données probantes.

On s'attend à ce que les cliniciens suivent ces lignes directrices, à moins qu'il n'existe une raison clinique impérieuse d'entreprendre une prise en charge différente, spécifique à un patient individuel.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protocole de diagnostic, de test génétique et de surveillance chez les personnes atteintes du syndrome de Birt-Hogg-Dubé

Le diagnostic de syndrome de BHD doit être envisagé en cas de :				Force *	Recommandation
- Pneumothorax spontané primaire. - Kystes pulmonaires multiples. - Tumeur rénale bilatérale ou multifocale. - Carcinome à cellules rénales, de moins de 50 ans ou familial. - Papules cutanées multiples compatibles avec des fibrofolliculomes/trichodiscomes. - Toute combinaison des manifestations mentionnées ci-dessus chez un individu ou dans la famille.				Fort	1a
				Fort	1b
				Fort	1c
				Fort	1d
				Fort	1e
				Fort	1f
Un test génétique pour le syndrome de BHD doit être proposé en cas de :					
- Pneumothorax spontané primaire, s'il est récurrent ou familial. - Kystes pulmonaires multiples en l'absence de cause connue. - Tumeur rénale bilatérale ou multifocale. - Début précoce (généralement défini avant 45 ans) ou carcinome rénal familial. - Papules cutanées multiples compatibles avec des fibrofolliculomes/trichodiscomes, dont au moins une confirmée histologiquement. - Toute association des manifestations mentionnées ci-dessus chez un individu ou dans sa famille, avec ou sans antécédents familiaux connus de syndrome de BHD.				Fort	6a
				Fort	6b
				Fort	6c
				Fort	6d
				Fort	6e
				Fort	6f
Protocole de surveillance	Examen	Âge	Intervalle		
Carcinome à cellules rénales	IRM rénale	20 ans et à vie	Tous les 1 à 2 ans	Fort	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolliculomes / trichodiscomes	Prise en compte de la nécessité d'une évaluation dermatologique	Au moment du diagnostic	En cas de besoin	Fort	18

* Cette gradation est basée sur des articles publiés et un consensus d'experts : fort – consensus d'experts ET preuves cohérentes, modéré – consensus d'experts AVEC preuves discordantes ET/OU nouvelles preuves susceptibles de soutenir la recommandation, faible – décision majoritaire d'experts SANS preuves cohérentes.