

RÉSUMÉ EN LANGAGE CLAIR D'ERN GENTURIS DES LIGNES DIRECTRICES DE PRATIQUE CLINIQUE POUR LE DIAGNOSTIC, LA SURVEILLANCE ET LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES ATTEINTES DU SYNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

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

* Membres principaux du groupe de travail par ordre alphabétique :

Auteur	Spécialité/rôle	Affiliation
Joan Brunet	Oncologue médical	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Généticien médical	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Généticien clinicien	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Généticien clinicien	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	Représentant de la communauté	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Généticien clinicien	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Représentant de la communauté	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Généticien clinicien	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Autres membres par ordre alphabétique :

Auteur	Spécialité/rôle	Affiliation
Mia Gebauer Madsen	Urologue	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Représentant de la communauté	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Représentant de la communauté	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Représentant de la communauté	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Pneumologue	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Généticien	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urologue	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Pneumologue	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatologue	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Généticien clinicien	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	Dermatologist	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Respiratory radiologist	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Avertissement : Le contenu de ce résumé en langage clair est basé sur le "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INTRODUCTION

Les personnes atteintes du syndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) peuvent développer des kystes pulmonaires, des pneumothorax (affaissement des poumons), des papules cutanées au visage et/ou des tumeurs rénales. Jusqu'à présent, il n'existe pas de consensus universel sur la manière de gérer le syndrome de BHD, et les soins cliniques pour les personnes atteintes du syndrome de BHD peuvent donc varier d'un centre à l'autre. Les lignes directrices peuvent aider les personnes atteintes ou suspectées d'être atteintes du syndrome de BHD à accéder aux soins appropriés.

OBJECTIFS DES LIGNES DIRECTRICES

Les lignes directrices pour le syndrome de BHD ont été créées pour aider les professionnels de la santé à formuler les recommandations les plus récentes pour le diagnostic, la prise en charge et la surveillance des personnes atteintes du syndrome de BHD. Ces lignes directrices ont été élaborées à partir des meilleures données probantes disponibles, du consensus des experts qui soignent les personnes atteintes du syndrome de BHD et des commentaires des personnes atteintes du syndrome de BHD. Elles seront mises à jour pour refléter les changements dans les données probantes.

PORTÉE ET OBJECTIF

Les lignes directrices visent à fournir un diagnostic, une prise en charge clinique et une surveillance optimaux des personnes atteintes du syndrome de BHD.

RÉSUMÉ DES LIGNES DIRECTRICES

Le diagnostic du syndrome de BHD doit être envisagé dans les cas suivants : • un pneumothorax (affaissement des poumons) sans cause évidente. • de multiples kystes dans les poumons sans cause connue. • de multiples tumeurs dans un ou les deux reins. • un cancer du rein avant l'âge de 50 ans ou un cancer du rein familial. • des papules cutanées sur le visage ou sur la partie supérieure du torse diagnostiquées comme des fibrofolliculomes/trichodiscomes • toute combinaison des symptômes ci-dessus chez la même personne ou des membres de sa famille.
Un test génétique pour le syndrome de BHD doit être proposé dans les cas suivants : • des pneumothorax répétés (affaissements des poumons) sans cause évidente. • des antécédents familiaux de pneumothorax sans cause évidente. • de multiples kystes pulmonaires sans cause connue. • de multiples tumeurs dans un ou les deux reins. • un cancer du rein d'apparition précoce ou des antécédents familiaux. • papules cutanées dont au moins une confirmée comme étant un fibrofolliculome/trichodisque par un test de biopsie cutanée. • toute combinaison des signes ou symptômes ci-dessus chez le même individu ou les membres de sa famille.
La surveillance des personnes atteintes du syndrome de BHD et des porteurs de mutations <i>FLCN</i> doit inclure: • un dépistage régulier des tumeurs rénales ○ à partir de 20 ans et tout au long de la vie. ○ tous les 1 à 2 ans. ○ de préférence par IRM avec contraste, sinon par échographie.

PRINCIPALES RECOMMANDATIONS

Rein	Toute personne atteinte du syndrome de BHD présente un risque de tumeurs rénales qui, si elles ne sont pas détectées et traitées, peuvent évoluer en cancer. Chaque patient devrait se voir proposer un dépistage rénal. Le dépistage du cancer du rein doit : • commencer à 20 ans. • être poursuivi tout au long de la vie. • être pratiqué tous les 1 à 2 ans à l'aide d'une IRM de préférence avec contraste. L'échographie peut être utilisée si l'IRM n'est pas disponible ou appropriée. La chirurgie doit généralement être pratiquée lorsque la plus grande tumeur rénale mesure 3 cm. Une chirurgie d'épargne néphronique doit idéalement être pratiquée chaque fois que cela est possible. Il s'agit de retirer uniquement la tumeur et une petite partie du rein environnant normal. D'autres traitements peuvent être envisagés si nécessaire.
Poumons	Les vols sur des compagnies aériennes commerciales sont généralement sans danger pour les personnes atteintes du syndrome de BHD. Pour les activités pouvant présenter un risque de pneumothorax (affaissement pulmonaire), il convient de demander l'avis d'un expert. Il s'agit notamment de travailler comme pilote, de voler dans un avion non pressurisé ou de pratiquer la plongée. Des traitements chirurgicaux doivent être envisagés pour le traitement des pneumothorax récurrents (affaissements pulmonaires).
Peau	Un examen cutané par un expert doit être envisagé pour les personnes nouvellement diagnostiquées avec le syndrome de BHD. Chez certains patients, les fibrofolliculomes/trichodiscomes affectent la qualité de vie. Si un patient demande un traitement pour ses fibrofolliculomes/trichodiscomes, les médecins doivent envisager leurs options de traitement, ce qui peut nécessiter une orientation vers un dermatologue.
Autres cancers	Il n'existe actuellement aucune preuve solide que le syndrome de BHD provoque d'autres cancers.

BESOINS PSYCHOLOGIQUES

Il est important de prendre en compte l'impact du syndrome de BHD sur le bien-être mental et social. Un diagnostic tardif, l'incertitude quant aux problèmes de santé futurs et/ou la peur de développer un cancer peuvent provoquer de l'anxiété ou une dépression. Vivre avec une maladie chronique peut également entraîner des difficultés sociales. Il peut y avoir des préoccupations financières telles que le coût des assurances. Les lésions cutanées peuvent également amener les personnes à se sentir gênées par leur apparence. Le syndrome de BHD peut aussi avoir un impact sur les relations familiales. Il peut enfin y avoir des sentiments de culpabilité et des inquiétudes lorsque l'on envisage de fonder une famille.

Répondre aux besoins psychologiques des patients et des familles atteints du syndrome de BHD doit constituer un élément clé de leurs soins. Les médecins doivent s'enquérir du bien-être des patients à

chaque contact clinique et être attentifs aux signes d'anxiété et de dépression. Les patients doivent être orientés vers un soutien professionnel si nécessaire. Le soutien entre pairs par le biais de groupes de soutien aux patients peut également jouer un rôle clé dans le bien-être.