

Protokoll für Diagnose, genetische Tests und Überwachung bei Personen mit Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Diese Leitlinie für die Diagnose, Überwachung und Behandlung von Menschen mit Birt-Hogg-Dubé-Syndrom basiert auf den besten verfügbaren Erkenntnissen und dem Konsens der Experten auf diesem Gebiet und wird regelmäßig aktualisiert, um Änderungen der Erkenntnisse Rechnung zu tragen.

Es wird erwartet, dass sich Klinikärzte an diese Richtlinie halten, sofern kein zwingender klinischer Grund für eine andere, auf den einzelnen Patienten zugeschnittene Behandlung vorliegt.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

⊗ Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokoll für Diagnose, genetische Tests und Überwachung bei Personen mit Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Die Diagnose des BHD-Syndroms sollte in Betracht gezogen werden bei				Stärke *	Empfehlung
- Primärer Spontanpneumothorax. - Multiple Lungenzysten. - Bilaterale oder multifokale Nierenneoplasie. - Nierenzellkarzinom, unter 50 Jahren oder familiär. - Multiple kutane Papeln, vereinbar mit Fibrofollikulomen/Trichodiskomen. - Jede Kombination der oben genannten Manifestationen bei einer Person oder in der Familie.				Stark	1a
				Stark	1b
				Stark	1c
				Stark	1d
				Stark	1e
				Stark	1f
Genetische Tests auf das BHD-Syndrom sollten angeboten werden in					
- Primärer Spontanpneumothorax, falls rezidivierend oder familiär. - Multiple Lungenzysten ohne bekannte Ursache. - Bilaterale oder multifokale Nierenneoplasie. - Frühes (in der Regel definiert als <45 Jahre) oder familiäres Nierenzellkarzinom. - Multiple kutane Papeln, die mit Fibrofollikulomen/Trichodiskomen vereinbar sind, und mindestens eine histologisch bestätigt. - Jede Kombination der oben genannten Manifestationen bei einer Person oder in der Familie, mit oder ohne bekannte Familienanamnese des BHD-Syndroms.				Stark	6a
				Stark	6b
				Stark	6c
				Stark	6d
				Stark	6e
				Stark	6f
Überwachungsprotokoll	Untersuchung	Alter	Intervall		
Nierenzellkarzinom	Nieren-MRT	20 Jahre und lebenslang	Alle 1-2 Jahre	Stark	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofollikulome / Trichodiskome	Prüfung der Notwendigkeit einer dermatologischen Untersuchung	Bei der Diagnose	Bei Bedarf	Stark	18

* Diese Einstufung basiert auf veröffentlichten Artikeln und Expertenkonsens: stark – Expertenkonsens UND konsistente Beweise, mittel – Expertenkonsens MIT inkonsistenten Beweisen UND/ODER neuen Beweisen, die die Empfehlung wahrscheinlich stützen, schwach – Expertenmehrheitsentscheidung OHNE konsistente Beweise.