

Protokol pro diagnostiku, genetické testování a sledování u jedinců s Birt- Hogg-Dubé syndromem

Tato směrnice pro diagnostiku, sledování a léčbu lidí se syndromem Birt-Hogg-Dubé byla čerpána z nejlepších dostupných důkazů a konsensu odborníků v této oblasti a je pravidelně aktualizována, aby odrážela změny v důkazech.

Očekává se, že kliničtí lékaři se budou těmito pokyny řídit, pokud nebude existovat přesvědčivý klinický důvod pro provedení jiné léčby, specifické pro jednotlivého pacienta.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokol pro diagnostiku, genetické testování a dohled u jedinců s Birt-Hogg-Dubé syndromem

Je třeba zvážit diagnózu syndromu BHD v				Pevnost *	Doporučení
- Primární spontánní pneumothorax. - Mnohočetné plicní cysty. - Bilaterální nebo multifokální neoplazie ledvin. - Karcinom ledvin, mladší 50 let nebo familiární. - Mnohočetné kožní papuly konzistentní s fibrofolikulomy/trichodiskomy. - Jakákoli kombinace výše uvedených projevů u jednotlivce nebo v rodině.				Silný	1a
				Silný	1b
				Silný	1c
				Silný	1d
				Silný	1e
				Silný	1f
Mělo by být nabídnuto genetické vyšetření na syndrom BHD					
- Primární spontánní pneumotorax, pokud je recidivující nebo familiární. - Mnohočetné plicní cysty v nepřítomnosti známé příčiny. - Bilaterální nebo multifokální neoplazie ledvin. - Časný nástup (obvykle definovaný jako <45 let) nebo familiární renální karcinom. - Mnohočetné kožní papuly konzistentní s fibrofolikulomy/trichodiskomy a alespoň jeden histologicky potvrzený. - Jakákoli kombinace výše uvedených projevů u jedince nebo v rodině se známou rodinnou anamnézou syndromu BHD nebo bez něj.				Silný	6a
				Silný	6b
				Silný	6c
				Silný	6d
				Silný	6e
				Silný	6f
Protokol dohledu	Vyšetření	Stáří	Interval		
Renální buněčný karcinom	Renální MRI	20 let a doživotní	Každé 1-2 roky	Silný	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolikulomy / trichodiskomy	Zvážení potřeby dermatologického vyšetření	Při diagnóze	Když je potřeba	Silný	18

* Toto hodnocení je založeno na publikovaných člancích a shodě odborníků: silný – shoda odborníků A konzistentní důkazy, střední – shoda odborníků S nekonzistentními důkazy A/NEBO novými důkazy, které pravděpodobně podporují doporučení, slabé – rozhodnutí většiny expertů BEZ konzistentních důkazů.