

ERN GENTURIS SOUHRN

POKYNY PRO KLINICKOU PRAXI PRO DIAGNOSTIKU, GENETICKÉ TESTOVÁNÍ, SLEDOVÁNÍ A PODPORU LIDÍ SE SYNDROMEM BIRT-HOGG-DUBÉ

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

* Členové hlavní pracovní skupiny v abecedním pořadí:

Autor	Specialita/Role	Afiliace
Joan Brunet	Lékařský onkolog	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Lékařský genetik	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Klinický genetik	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Klinický genetik	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	zástupce komunity	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Klinický genetik	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	zástupce komunity	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klinický genetik	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Další členové v abecedním pořadí:

Autor	Specialita/Role	Afiliace
Mia Gebauer Madsen	Urolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	zástupce komunity	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	zástupce komunity	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	zástupce komunity	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Respirační lékař	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetik	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urolog	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Pulmolog	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatolog	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Klinický genetik	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	Dermatolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Respirační radiolog	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Zřeknutí se odpovědnosti: Obsah tohoto shrnutí v jednoduchém jazyce je založen na "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

ZAVEDENÍ

U jedinců s Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndromem se mohou vyvinout plicní cysty, plicní kolapsy, kožní hrbolky na obličeji a/nebo nádory ledvin. Doposud neexistuje žádný všeobecně dohodnutý konsenzus o tom, jak by měl být syndrom BHD řízen, a proto se klinická péče o osoby se syndromem BHD může mezi centry lišit. Pokyny mohou pomoci lidem se syndromem BHD a osobám s podezřením na syndrom BHD získat vhodnou péči.

CÍLE SMĚRNICE

Směrnice pro syndrom BHD byla vytvořena, aby pomohla zdravotnickým pracovníkům poskytnout nejaktuálnější doporučení pro diagnostiku, léčbu a sledování lidí se syndromem BHD. Tato směrnice byla čerpána z nejlepších dostupných důkazů, konsenzu odborníků, kteří se starají o lidi se syndromem BHD, a informací od lidí se syndromem BHD. Bude aktualizována, aby odrážela změny v důkazech.

ROZSAH A ÚČEL

Směrnice je určena k poskytování optimální diagnózy, klinického řízení a sledování lidí se syndromem BHD.

SHRNUTÍ POKYNŮ

Diagnóza syndromu BHD by měla být zvážena v případě:
• pneumotorax (kolaps plic) bez jasné příčiny. • mnohočetné cysty v plicích bez známé příčiny. • mnohočetné nádory v jedné nebo obou ledvinách. • rakovina ledvin před 50. rokem věku nebo rakovina ledvin, která se vyskytuje v rodině. • kožní hrbolky obličeje nebo horní části trupu diagnostikované jako fibrofolikulomy/trichodiskomy • jakákoli kombinace výše uvedených příznaků u stejné osoby nebo členů její rodiny.
Genetické vyšetření na syndrom BHD by mělo být nabídnuto v případě:
• opakovaný pneumotorax (kolaps plic) bez jasné příčiny. • rodinná anamnéza plicních kolapsů bez jasné příčiny. • mnohočetné plicní cysty bez známé příčiny. • mnohočetné nádory v jedné nebo obou ledvinách. • časný nástup nebo rodinná anamnéza rakoviny ledvin. • kožní hrbolky s alespoň jedním potvrzeným jako fibrofolikulom/trichodiskoma testem kožní biopsie. • jakákoli kombinace výše uvedených známek nebo symptomů u stejného jedince nebo členů jeho rodiny.
Sledování lidí se syndromem BHD a nositeli mutace <i>FLCN</i> by mělo zahrnovat:
• pravidelný screening nádorů ledvin ○ od 20 let a doživotně. ○ každé 1-2 roky. ○ nejlépe MRI s kontrastem, jinak ultrazvukem.

KLÍČOVÁ DOPORUČENÍ

ledviny	Každý se syndromem BHD je ohrožen nádory ledvin, které, pokud nejsou detekovány a léčeny, se mohou rozvinout v rakovinu. Každému by měl být nabídnut screening ledvin. Screening rakoviny ledvin by měl: • začít ve věku 20 let. • být celoživotní. • provádět každé 1 až 2 roky pomocí MRI, nejlépe s kontrastem. Ultrazvuk lze použít, pokud MRI není dostupná nebo vhodná. Operace by měla být obvykle provedena, když je největší nádor ledviny 3 cm. Chirurgie šetřící nefrony by měla být v ideálním případě provedena, kdykoli je to možné. Zde se odstraní pouze nádor a malá část normální okolní ledviny. V případě potřeby lze zvážit další léčbu.
Plíce	Lety komerčních leteckých společností jsou obecně bezpečné pro lidi se syndromem BHD. U činností, které mohou představovat riziko pneumotoraxu (kolapsu plic), je třeba vyhledat radu odborníka. Patří mezi ně práce jako pilot, létání v beztlakových letadlech nebo potápění. Chirurgická léčba by měla být zvážena při léčbě recidivujících pneumotoraxů (kolapsy plic).
Kůže	U osob nově diagnostikovaných se syndromem BHD by mělo být zváženo odborné kožní vyšetření. U některých pacientů fibrofolikulomy/trichodiskomy ovlivňují kvalitu života. Pokud pacient požaduje léčbu svého fibrofolikulomu/trichodiskomu, lékaři by měli zvážit své možnosti léčby, která může vyžadovat doporučení k dermatologovi.
Jiné druhy rakoviny	V současné době neexistuje žádný silný důkaz, že syndrom BHD způsobuje jiné druhy rakoviny.

PSYCHOLOGICKÉ POTŘEBY

Je důležité zvážit dopad syndromu BHD na duševní i sociální pohodu. Opožděná diagnóza, nejistota ohledně budoucích zdravotních problémů a/nebo strach z rakoviny mohou způsobit úzkost nebo depresi. Život s dlouhodobým zdravotním stavem může mít také určité sociální problémy. Mohou existovat finanční problémy, jako jsou náklady na pojištění. Kožní rysy mohou také ovlivnit, jak se lidé budou cítit sebevědomě ohledně toho, jak vypadají. Syndrom BHD může také ovlivnit rodinné vztahy. Při plánování založení rodiny se mohou objevit pocity viny a obavy.

Řešení psychologických potřeb pacientů a rodin se syndromem BHD by mělo tvořit klíčový prvek jejich péče. Lékaři by se měli při každém klinickém kontaktu ptát na pohodu a být si vědomi známek úzkosti a deprese. Pacientům by měla být v případě potřeby doporučena odborná podpora. Klíčovou roli v kvalitě života může hrát také vzájemná podpora prostřednictvím skupin podpory pacientů.