

Protocol voor diagnose, genetische tests en surveillance bij personen met het Birt-Hogg-Dubé-syndroom

Deze richtlijn voor de diagnose, controle en behandeling van mensen met het Birt-Hogg-Dubé syndroom is gebaseerd op het beste beschikbare bewijs en de consensus onder experts op dit gebied. De richtlijn wordt regelmatig bijgewerkt op basis van wijzigingen in het bewijsmateriaal.

Van klinici wordt verwacht dat zij deze richtlijn volgen, tenzij er een dwingende klinische reden is om een andere behandeling te kiezen, specifiek voor een bepaalde patiënt.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Protocol voor diagnose, genetische tests en surveillance bij personen met het Birt-Hogg-Dubé-syndroom

De diagnose van het BHD-syndroom moet worden overwogen bij:				Sterkte*	Aanbeveling
• Primaire spontane pneumothorax. • Multipele longcysten. • Bilaterale of multifocale niertumoren. • Niercelcarcinoom, jonger dan 50 jaar of familiair. • Multipele cutane papels die passen bij fibrofolliculomen/trichodiscomen. • Elke combinatie van bovengenoemde verschijnselen bij een individu of in de familie.				Sterk	1a
				Sterk	1b
				Sterk	1c
				Sterk	1d
				Sterk	1e
				Sterk	1f
Genetische tests voor het BHD-syndroom zouden moeten worden aangeboden in					
• Primaire spontane pneumothorax, indien recidiverend of familiair. • Multipele longcysten zonder bekende oorzaak. • Bilaterale of multifocale niertumoren. • Jong optredend (meestal gedefinieerd als <45 jaar) of familiair niercelcarcinoom. • Multipele cutane papels die overeenkomen met fibrofolliculomen/trichodiscomen en waarvan ten minste één histologisch bevestigd is. • Elke combinatie van de bovengenoemde manifestaties bij een individu of in de familie met of zonder een bekende familiegeschiedenis van BHD-syndroom.				Sterk	6a
				Sterk	6b
				Sterk	6c
				Sterk	6d
				Sterk	6e
				Sterk	6f
Surveillanceprotocol	Onderzoek	Leeftijd	Interval		
Niercelcarcinoom	Nier MRI	20 jaar en levenslang	Elke 1-2 jaar	Sterk	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolliculomen / trichodiscomen	Overweging van dermatologisch onderzoek	Bij diagnose	Indien nodig	Sterk	18

* Deze beoordeling is gebaseerd op gepubliceerde artikelen en de consensus van deskundigen: sterk – consensus van deskundigen EN consistent bewijs, matig – consensus van deskundigen MET inconsistent bewijs EN/OF nieuw bewijs dat de aanbeveling waarschijnlijk ondersteunt, zwak – beslissing van de meerderheid van deskundigen ZONDER consistent bewijs.