

ERN GENTURIS EENVOUDIGE SAMENVATTING VAN KLINISCHE PRAKTIJKRICHTLIJNEN VOOR DE DIAGNOSE, CONTROLE EN BEHANDELING VAN MENSEN MET HET BIRT- HOGG-DUBÉ-SYNDROOM

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

*Kernwerkgroepleden in alfabetische volgorde:

Auteur	Specialiteit/Rol	Affiliatie
Joan Brunet	Medisch oncoloog	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Klinisch geneticus	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Klinisch geneticus	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Klinisch geneticus	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	Gemeenschaps-vertegenwoordiger	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Klinisch geneticus	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Gemeenschaps-vertegenwoordiger	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klinisch geneticus	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Andere leden in alfabetische volgorde:

Auteur	Specialiteit/Rol	Affiliatie
Mia Gebauer Madsen	Uroloog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Gemeenschaps-vertegenwoordiger	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Gemeenschaps-vertegenwoordiger	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Gemeenschaps-vertegenwoordiger	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Longarts	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Geneticus	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Uroloog	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Longarts	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatoloog	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Klinisch geneticus	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	Dermatoloog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Radioloog	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Disclaimer: De inhoud van deze samenvatting in eenvoudige taal is gebaseerd op de "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INLEIDING

Personen met het Birt-Hogg-Dubé-syndroom (BHD) kunnen longcysten, klaplong, bultjes in het gezicht en/of nierkanker ontwikkelen. Tot nu toe is er geen internationale overeenstemming over hoe het BHD-syndroom behandeld moet worden, en daarom kan de klinische zorg voor mensen met het BHD-syndroom per centrum verschillen. Richtlijnen kunnen mensen met het BHD-syndroom en mensen bij wie het vermoeden bestaat dat ze het hebben, helpen om toegang te krijgen tot passende zorg.

DOELEN VAN DE RICHTLIJN

De BHD-syndroomrichtlijn is opgesteld om professionals in de gezondheidszorg te helpen de meest actuele aanbevelingen te doen voor de diagnose, behandeling en controle van mensen met het BHD-syndroom. Deze richtlijn is gebaseerd op het beste beschikbare bewijs, de consensus van experts die mensen met het BHD-syndroom behandelen en input van mensen met het BHD-syndroom. Deze consensus zal waar nodig worden herzien om veranderingen in bewijs weer te geven.

BEREIK EN DOEL

De richtlijn is bedoeld om de optimale diagnose, klinische behandeling en controle van mensen met het BHD-syndroom te bieden.

SAMENVATTING RICHTLIJN

De diagnose BHD-syndroom moet worden overwogen in het geval van:
• een pneumothorax (klaplong) zonder duidelijke oorzaak. • meerdere cysten in de longen zonder bekende oorzaak. • meerdere tumoren in een of beide nieren. • nierkanker vóór de leeftijd van 50 jaar of voorkomen van nierkanker in de familie • bultjes op de huid van het gezicht of op het bovenlichaam die zijn gediagnosticeerd als fibrofolliculomen/trichodiscomen • een combinatie van de bovenstaande symptomen bij dezelfde persoon of familieleden.
Genetische tests voor BHD-syndroom moeten worden aangeboden in het geval van:
• herhaalde pneumothorax (klaplong) zonder duidelijke oorzaak. • een familiegeschiedenis van klaplong zonder duidelijke oorzaak. • meerdere longcysten zonder bekende oorzaak. • meerdere tumoren in een of beide nieren. • Op jonge leeftijd optreden of een familiegeschiedenis van nierkanker. • huidbultjes met minstens één bevestigd als fibrofolliculoom/trichodiscoom door middel van huidbiopsie. • elke combinatie van de bovenstaande tekenen of symptomen bij dezelfde persoon of familieleden.
Surveillance voor mensen met BHD-syndroom en <i>FLCN</i> -mutatiedragers moet het volgende omvatten:
• regelmatige surveillance op niertumoren ○ vanaf 20 jaar en levenslang. ○ elke 1-2 jaar. ○ bij voorkeur via MRI met contrast, anders via echografie.

BELANGRIJKSTE AANBEVELINGEN

Nier	Iedereen met het BHD-syndroom loopt risico op niertumoren die, als ze niet worden ontdekt en behandeld, zich kunnen ontwikkelen tot kanker. Iedereen met BHD komt in aanmerking voor surveillance op nierkanker. Surveillance op nierkanker moet: • beginnen op 20-jarige leeftijd. • levenslang zijn. • elke 1 tot 2 jaar worden uitgevoerd met behulp van MRI, bij voorkeur met contrast. Echografie kan worden gebruikt als MRI niet beschikbaar is of niet toegepast kan worden. Chirurgie moet meestal worden uitgevoerd wanneer de grootste niertumor 3 cm of groter is. Nefronsparende chirurgie moet idealiter worden uitgevoerd wanneer dat mogelijk is. Hierbij worden alleen de tumor en een klein deel van het normale omliggende nierweefsel verwijderd. Andere behandelingen kunnen worden overwogen indien van toepassing.
Longen	Vluchten met commerciële luchtvaartmaatschappijen zijn over het algemeen veilig voor mensen met het BHD-syndroom. Voor activiteiten die een risico op pneumothorax (klaplong) kunnen vormen, moet deskundig advies worden ingewonnen. Deze omvatten werken als piloot, vliegen in vliegtuigen zonder drukcabine of duiken. Chirurgische behandelingen moeten worden overwogen voor de behandeling van terugkerende pneumothorax (klaplong).
Huid	Een deskundig huidonderzoek moet worden overwogen voor mensen bij wie onlangs de diagnose BHD-syndroom is gesteld. Bij sommige patiënten beïnvloeden fibrofolliculomen/trichodiscomen de kwaliteit van leven. Als een patiënt om behandeling voor zijn fibrofolliculomen/trichodiscomen vraagt, moeten artsen de behandelingsopties overwegen, waarvoor mogelijk een verwijzing naar een dermatoloog nodig is.
Andere vormen van kanker	Momenteel is er geen sterk bewijs dat het BHD-syndroom andere vormen van kanker veroorzaakt.

PSYCHOLOGISCHE BEHOEFTE

Het is belangrijk om rekening te houden met de impact van het BHD-syndroom op zowel het mentale als het sociale welzijn. Het diagnostische proces, diagnose, onzekerheid over toekomstige gezondheidsproblemen en/of angst om kanker te krijgen, kunnen angst of depressie veroorzaken. Leven met een langdurig bedreigde gezondheidstoestand kan ook sociale uitdagingen met zich meebrengen. Er kunnen financiële zorgen zijn, zoals verzekeringskosten. De huidkenmerken kunnen er ook voor zorgen dat mensen zich onzeker voelen over hun uiterlijk. Het BHD-syndroom kan ook van invloed zijn op familierelaties. Er kunnen schuldgevoelens en zorgen zijn bij het maken van plannen om een gezin te stichten.

Het aanpakken van de psychologische behoeften van patiënten en families met het BHD-syndroom moet een belangrijk onderdeel van hun zorg vormen. Artsen moeten bij elk klinisch contact vragen

naar het welzijn en op de hoogte zijn van tekenen van angst en depressie. Patiënten moeten indien nodig worden doorverwezen voor professionele ondersteuning. Ondersteuning door lotgenotencontact kan ook een belangrijke rol spelen bij het welzijn.