

Πρωτόκολλο διάγνωσης, γενετικού ελέγχου και παρακολούθησης σε άτομα με σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé

Αυτές οι κατευθυντήριες γραμμές για τη διάγνωση, την παρακολούθηση και τη διαχείριση των ατόμων με σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé έχει δημιουργηθεί στηριζόμενες στα καλύτερα διαθέσιμα δεδομένα και στην ομοφωνία των ειδικών σε αυτόν τον τομέα και ενημερώνονται τακτικά για να αντικατοπτρίζει τις αλλαγές στα δεδομένα.

Η προσδοκία είναι ότι οι κλινικοί γιατροί θα ακολουθήσουν αυτές τις κατευθυντήριες γραμμές εκτός εάν υπάρχει επιτακτικός κλινικός λόγος για να εφαρμόσουν διαφορετική διαχείριση, ειδικά για έναν συγκεκριμένο ασθενή.



Πρωτόκολλο διάγνωσης, γενετικού ελέγχου και παρακολούθησης σε άτομα με σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé

Η διάγνωση του συνδρόμου BHD θα πρέπει να εξετάζεται σε				Δύναμη *	Σύσταση
• Πρωτοπαθής αυτόματος πνευμοθώρακας. • Πολλαπλές πνευμονικές κύστεις. • Αμφοτερόπλευρη ή πολυεστιακή νεφρική νεοπλασία. • Νεφροκυτταρικό καρκίνωμα, ηλικίας κάτω των 50 ετών ή οικογενές. • Πολλαπλές δερματικές βλατίδες που συνάδουν με ινοθυλακώματα/τριχοδισκώματα. • Οποιοσδήποτε συνδυασμός των παραπάνω εκδηλώσεων σε άτομο ή οικογένεια.				Ισχυρός	1a
				Ισχυρός	1b
				Ισχυρός	1c
				Ισχυρός	1d
				Ισχυρός	1e
				Ισχυρός	1f
Θα πρέπει να προτίνεται γενετικός έλεγχος για το σύνδρομο BHD					
• Πρωτοπαθής αυτόματος πνευμοθώρακας, εάν είναι υποτροπιάζων ή οικογενής. • Πολλαπλές πνευμονικές κύστεις απουσία γνωστής αιτίας. • Αμφοτερόπλευρη ή πολυεστιακή νεφρική νεοπλασία. • Πρώιμη έναρξη (συνήθως ορίζεται ως <45 ετών) ή οικογενές νεφροκυτταρικό καρκίνωμα. • Πολλαπλές δερματικές βλατίδες σύμφωνα με ινοθυλακώματα/τριχοδισκώματα και τουλάχιστον μία ιστολογικά επιβεβαιωμένη. • Οποιοσδήποτε συνδυασμός των παραπάνω εκδηλώσεων σε άτομο ή οικογένεια με ή χωρίς γνωστό οικογενειακό ιστορικό συνδρόμου BHD.				Ισχυρός	6a
				Ισχυρός	6b
				Ισχυρός	6c
				Ισχυρός	6d
				Ισχυρός	6e
				Ισχυρός	6f
Πρωτόκολλο επιτήρησης	Εξέταση	Ηλικία	Διάστημα		
Νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	Μαγνητική τομογραφία νεφρού	20 ετών και εφ' όρου ζωής	Κάθε 1-2 χρόνια	Ισχυρός	11, 13, 13a, 13b, 14
Ινοθυλακώματα / τριχοδισκώματα	Δερματολογική εξέταση	Στη διάγνωση	Όταν χρειάζεται	Ισχυρός	18

* Αυτή η βαθμολόγηση βασίζεται σε δημοσιευμένα άρθρα και ομοφωνία εμπειρογνομόνων: Ισχυρός– ομοφωνία εμπειρογνομόνων ΚΑΙ εμπειριστατωμένα στοιχεία, μέτρια – ομοφωνία εμπειρογνομόνων ΜΕ μη εμπειριστατωμένα στοιχεία ΚΑΙ/Η νέα στοιχεία που ενδέχεται να υποστηρίξουν τη σύσταση, αδύναμη – απόφαση της πλειοψηφίας εμπειρογνομόνων ΧΩΡΙΣ εμπειριστατωμένα στοιχεία.