

ERN GENTURIS ΣΥΝΟΨΗ ΜΕ ΑΠΛΟ ΤΡΟΠΟ ΤΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ

ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΡΑΚΤΙΚΗΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΔΙΑΓΝΩΣΗ, ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ

ΚΑΙ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ BIRT-HOGG-DUBÉ

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

* Τα βασικά μέλη της ομάδας εργασίας με αλφαβητική σειρά:

Συγγραφέας	Ειδικότητα/Ρόλος	Δεσμός
Joan Brunet	Ιατρός ογκολόγος	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Ιατρικός γενετιστής	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Κλινικός γενετιστής	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Κλινικός γενετιστής	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	Εκπρόσωπος της Κοινότητας	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Κλινικός γενετιστής	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Εκπρόσωπος της Κοινότητας	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Κλινικός γενετιστής	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Άλλα μέλη με αλφαβητική σειρά:

Συγγραφέας	Ειδικότητα/Ρόλος	Δεσμός
Mia Gebauer Madsen	Ουρολόγος	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Εκπρόσωπος της Κοινότητας	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Εκπρόσωπος της Κοινότητας	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Εκπρόσωπος της Κοινότητας	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Ιατρός με εμπειρία στο αναπνευστικό	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Γενετιστής	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Ουρολόγος	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Πνευμονολόγος	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Δερματολόγος	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Κλινικός γενετιστής	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	Δερματολόγος	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Ακτινολόγος με εμπειρία στο αναπνευστικό	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Αποποίηση ευθύνης: Το περιεχόμενο αυτής της περίληψης σε απλή γλώσσα βασίζεται στο "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τα άτομα με σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé (BHD) μπορεί να αναπτύξουν πνευμονικές κύστες, πνευμονοθώρακα, εξογκώματα στο δέρμα του προσώπου και/ή όγκους στα νεφρά. Μέχρι στιγμής δεν έχει υπάρξει καθολικά αποδεκτή ομοφωνία σχετικά με τον τρόπο διαχείρισης του συνδρόμου BHD, και επομένως η κλινική φροντίδα για τα άτομα με σύνδρομο BHD μπορεί να διαφέρει μεταξύ των κέντρων. Οι κατευθυντήριες οδηγίες μπορούν να βοηθήσουν άτομα με σύνδρομο BHD και άτομα για τα οποία υπάρχει υποψία ότι πάσχουν από το σύνδρομο, να έχουν πρόσβαση σε κατάλληλη φροντίδα.

ΣΤΟΧΟΙ ΚΑΤΕΥΘΥΝΤΗΡΙΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ

Οι κατευθυντήριες οδηγίες για το σύνδρομο BHD έχει δημιουργηθεί για να βοηθήσει τους επαγγελματίες υγείας να δώσουν τις πιο ενημερωμένες συστάσεις για τη διάγνωση, τη διαχείριση και την παρακολούθηση των ατόμων με σύνδρομο BHD. Αυτές οι κατευθυντήριες οδηγίες έχει αντληθεί από τα καλύτερα διαθέσιμα στοιχεία, την ομοφωνία των ειδικών που φροντίζουν άτομα με σύνδρομο BHD και τη γνώμη των ατόμων με σύνδρομο BHD. Θα ενημερώνεται περιοδικά για να αντικατοπτρίζει τις αλλαγές στα αντίστοιχα δεδομένα.

ΠΕΔΙΟ ΚΑΙ ΣΚΟΠΟΣ

Οι κατευθυντήριες οδηγίες αποσκοπεί στην παροχή της βέλτιστης διάγνωσης, κλινικής διαχείρισης και παρακολούθησης ατόμων με σύνδρομο BHD.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΟΔΗΓΙΩΝ

Η διάγνωση του συνδρόμου BHD θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στην περίπτωση: • πνευμοθώρακα (κατάρρευση πνεύμονα) χωρίς σαφή αιτία. • πολλαπλές κύστες στους πνεύμονες χωρίς γνωστή αιτία. • πολλαπλοί όγκοι σε έναν ή και στους δύο νεφρούς. • Καρκίνος νεφρού πριν από την ηλικία των 50 ετών ή καρκίνος νεφρού που εμφανίζεται στην οικογένεια. • δερματικά εξογκώματα προσώπου ή άνω κορμού που διαγιγνώσκονται ως ινοθυλακώματα/τριχοδισκώματα • οποιουδήποτε συνδυασμού των παραπάνω συμπτωμάτων στο ίδιο άτομο ή μέλη της οικογένειάς του.
Θα πρέπει να προτείνεται γενετικός έλεγχος για το σύνδρομο BHD στην περίπτωση που υπάρχουν: • επαναλαμβανόμενοι πνευμοθώρακες (πνευμονικές καταρρεύσεις) χωρίς σαφή αιτία. • οικογενειακό ιστορικό πνευμονικής κατάρρευσης χωρίς σαφή αιτία. • πολλαπλές πνευμονικές κύστες χωρίς γνωστή αιτία. • πολλαπλοί όγκοι σε έναν ή και στους δύο νεφρούς. • πρόωγη έναρξη ή οικογενειακό ιστορικό καρκίνου του νεφρού. • δερματικά εξογκώματα με τουλάχιστον ένα επιβεβαιωμένο ως ινοθυλακώματα/τριχοδισκώματα μέσω δοκιμών βιοψίας δέρματος. • οποιοδήποτε συνδυασμός των παραπάνω σημείων ή συμπτωμάτων στο ίδιο άτομο ή μέλη της οικογένειάς του.
Η παρακολούθηση για άτομα με σύνδρομο BHD και φορείς μετάλλαξης <i>FLCN</i> θα πρέπει να περιλαμβάνει:

- τακτικό έλεγχο για όγκους νεφρών
 - από την ηλικία των 20 ετών και εφ' όρου ζωής.
 - κάθε 1-2 χρόνια.
 - κατά προτίμηση με μαγνητική τομογραφία με σκιαγραφικό, διαφορετικά με υπερηχογράφημα.

ΒΑΣΙΚΕΣ ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ

Νεφρό	Όλοι με σύνδρομο BHD διατρέχουν κίνδυνο νεφρικών όγκων που, εάν δεν εντοπιστούν και αντιμετωπιστούν, μπορεί να εξελιχθούν σε καρκίνο. Σε όλους θα πρέπει να προτείνεται προσυμπτωματικός έλεγχος νεφρών. Ο προσυμπτωματικός έλεγχος για καρκίνο του νεφρού πρέπει: ● να ξεκινάει από την ηλικία των 20 ετών. ● να είναι δια βίου. ● να γίνεται κάθε 1 έως 2 χρόνια χρησιμοποιώντας μαγνητική τομογραφία κατά προτίμηση με σκιαγραφικό. Ο υπέρηχος μπορεί να χρησιμοποιηθεί εάν η μαγνητική τομογραφία δεν είναι διαθέσιμη ή κατάλληλη. Η χειρουργική επέμβαση πρέπει συνήθως να γίνεται όταν ο μεγαλύτερος όγκος του νεφρού είναι 3 cm. Ιδανικά θα πρέπει να εκτελείται χειρουργική επέμβαση για τη διατήρηση/διάσωση νεφρικού παρεγχύματος όποτε είναι δυνατόν. Στις περιπτώσεις αυτές αφαιρείται μόνο ο όγκος και ένα μικρό μέρος του φυσιολογικού περιβάλλοντος νεφρού. Άλλες θεραπείες μπορεί να εξεταστούν όπου χρειάζεται.
Πνεύμονες	Οι πτήσεις σε εμπορικές αεροπορικές εταιρείες είναι γενικά ασφαλείς για άτομα με σύνδρομο BHD. Για δραστηριότητες που μπορεί να ενέχουν κίνδυνο για πνευμοθώρακα (κατάρρευση πνευμόνων) θα πρέπει να ζητείται η συμβουλή ειδικού. Αυτά περιλαμβάνουν την εργασία ως πιλότος, την πτήση με αεροσκάφη χωρίς πίεση ή την κατάδυση. Χειρουργικές θεραπείες θα πρέπει να εξετάζονται για τη θεραπεία υποτροπιάζοντος πνευμοθώρακα (πνευμονικές καταρρεύσεις).
Δέρμα	Θα πρέπει να εξεταστεί το ενδεχόμενο μιας ειδικής δερματικής εξέτασης για άτομα που έχουν πρόσφατα διαγνωστεί με σύνδρομο BHD. Για ορισμένους ασθενείς τα ινοθυλακώματα/τριχοδισκώματα επηρεάζουν την ποιότητα ζωής. Εάν ένας ασθενής ζητήσει θεραπεία για το ινοθυλάκωμα/τριχοδίσκομά του, οι γιατροί θα πρέπει να εξετάσουν τις επιλογές τους για θεραπεία που μπορεί να απαιτούν παραπομπή σε δερματολόγο.
Άλλοι Καρκίνοι	Επί του παρόντος δεν υπάρχουν ισχυρές ενδείξεις ότι το σύνδρομο BHD προκαλεί άλλους καρκίνους.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ

Είναι σημαντικό να ληφθεί υπόψη ο αντίκτυπος του συνδρόμου BHD τόσο στην ψυχική όσο και στην κοινωνική ευημερία. Η καθυστερημένη διάγνωση, η αβεβαιότητα σχετικά με μελλοντικά προβλήματα υγείας ή/και ο φόβος του καρκίνου μπορεί να προκαλέσουν άγχος ή κατάθλιψη. Το να ζεις με μια μακροχρόνια νόσο μπορεί επίσης να έχει κάποιες κοινωνικές προκλήσεις. Μπορεί να υπάρχουν οικονομικές ανησυχίες όπως το κόστος της ασφάλισης. Τα συμπτώματα του δέρματος μπορεί επίσης να κάνουν τους ανθρώπους να αισθάνονται ανασφαλή για την εμφάνιση τους. Το σύνδρομο BHD μπορεί επίσης να επηρεάσει τις οικογενειακές σχέσεις. Μπορεί να υπάρχουν αισθήματα ενοχής και ανησυχίες όταν κάνουν σχέδια για τη δημιουργία οικογένειας.

Η αντιμετώπιση των ψυχολογικών αναγκών ασθενών και οικογενειών με σύνδρομο BHD θα πρέπει να αποτελεί βασικό στοιχείο της φροντίδας τους. Οι γιατροί θα πρέπει να ρωτούν για την ευημερία σε κάθε κλινική επαφή και να έχουν επίγνωση των ενδείξεων άγχους και κατάθλιψης. Οι ασθενείς θα πρέπει να παραπέμπονται για επαγγελματική/ειδική υποστήριξη εάν χρειάζεται. Η υποστήριξη από συμπάσχοντες μέσω ομάδων υποστήριξης ασθενών μπορεί επίσης να διαδραματίσει βασικό ρόλο στην ευημερία.