

Birt-Hogg-Dubé szindrómában szenvedő egyének diagnosztikai, genetikai tesztelési és követési protokollja

A Birt-Hogg-Dubé (BHD) szindrómás betegek diagnosztizálására, követésére és kezelésére vonatkozik ez az iránymutatás mely a rendelkezésre álló legjobb bizonyítékok és az ezen a területen dolgozó szakértők konszenzusa alapján készült, melyet rendszeresen frissítenek, hogy tükrözze a bizonyítékok változásait.

Javasolt, hogy a klinikusok kövessék ezt az iránymutatást, hacsak nincs nyomós klinikai ok vagy, egy adott betere jellemző eltérő kezelési indok.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokoll a diagnózishoz, a genetikai teszteléshez és a követéshez Birt-Hogg-Dubé szindrómában szenvedő egyéneknél

A BHD-szindróma diagnózisát fel kell vetni a következő esetekben				Ajánlás*	Ajánlás besorolása
• Primer spontán pneumothorax. • Többszörös tüdőciszták. • Kétoldali vagy multifokális vesedaganat. • 50 év alatti vagy családban előforduló vesesejtes karcinóma. • Többszörös bőreltérések, amelyek a fibrofolliculomáknak/trichodiscomáknak megfelelnek. • A fent említettek bármely kombinációja az adott egyénben vagy a családban.				Erős	1a
				Erős	1b
				Erős	1c
				Erős	1d
				Erős	1e
				Erős	1f
A BHD-szindróma genetikai vizsgálatát fel kell ajánlani					
• Primer spontán pneumothorax, ha visszatérő vagy családi. • Többszörös tüdőciszták ismert ok hiányában. • Kétoldali vagy multifokális vesedaganat. • Korai megjelenésű (általában <45 év) vagy családban előforduló vesesejtes karcinóma. • Fibrofolliculomának/trichodiscomának megfelelő többszörös bőrpapulák melyből legalább egy szövettanilag igazolt. • A fent említett eltérések bármely kombinációja az adott egyénben vagy a családban, mind a családi előfordulást mutató, mind nem mutató BHD szindróma esetén.				Erős	6a
				Erős	6b
				Erős	6c
				Erős	6d
				Erős	6e
				Erős	6f
Követési protokoll	Vizsgálat	Kor	Intervallum		
Vesesejtes karcinóma	Vese MRI	20 éves és élethosszig tartó	1-2 évente	Erős	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolliculomák / trichodiscomák	Bőrgyógyászati vizsgálat szükségességének mérlegelése	A diagnózisnál	Amikor szükséges	Erős	18

* Ez a minősítés publikált cikkeken és szakértői konszenzuson alapul: erős – szakértői konszenzus ÉS konzisztens bizonyíték, mérsékelt – szakértői konszenzus ellentmondó bizonyítékokkal ÉS/VAGY új bizonyítékokkal, amelyek valószínűleg alátámasztják az ajánlást, gyenge – szakértői többségi döntés következetes bizonyítékok NÉLKÜL.