

# ERN GENTURIS GYAKORLATI DIAGNOSZTIKAI ÉS KÖVETÉSI IRÁNYELVÉNEK LAIKUS ÖSSZEFOGLALÓJA A BIRT-HOGG-DUBÉ SZINDRÓMÁVAL ÉLŐ SZEMÉLYEK SZÁMÁRA

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

\* A fő munkacsoport tagjai ábécé sorrendben:

| Szerző             | Szakterület/szerep        | Affiliáció                                                                                                                                                                                                                    |
|--------------------|---------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Joan Brunet        | Orvosi onkológus          | Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                                                                                     |
| Nataliya Di Donato | genetikus                 | Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                                                            |
| Marianne Geilswijk | Klinikai genetikus        | Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                                                                                         |
| Maurizio Genuardi  | Klinikai genetikus        | 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<br>Member of ERN GENTURIS |
| Jazzmin Huber      | Betegszervezeti képviselő | Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK                                                                                                                                                                                          |
| Eamonn R. Maher    | Klinikai genetikus        | University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                                                            |
| Katie Nightingale  | Betegszervezeti képviselő | Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK                                                                                                                                                                                          |
| Emma R. Woodward   | Klinikai genetikus        | Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                                                    |

\*A többi tag ábécé sorrendben:

| Szerző                         | Szakterület/szerep        | Affiliáció                                                                                                                                                    |
|--------------------------------|---------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mia Gebauer Madsen             | Urológus                  | Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                         |
| Dieke Liekelema - van der Heij | Betegszervezeti képviselő | Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK                                                                                                                          |
| Ian Lisseman                   | Betegszervezeti képviselő | Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK                                                                                                                          |
| Jenny Marlé-Ballangé           | Betegszervezeti képviselő | BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)                                                                                                |
| Cormac McCarthy                | Tüdőgyógyász              | Department of Medicine, University College Dublin, Ireland                                                                                                    |
| Fred H. Menko                  | Genetikus                 | Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands<br>Member of ERN GENTURIS                                           |
| R. Jeroen A. van Moorselaar    | Urológus                  | Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands                                                                                                      |
| Elzbieta Radzikowska           | Pulmonológus              | Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland                                                                                                                 |
| Neil Rajan                     | Bőrgyógyász               | Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK                                                                  |
| Stéphane Richard               | Klinikai genetikus        | 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               | Bőrgyógyász               | Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark<br>Member of ERN GENTURIS                                                                                         |
| Maria T. A. Wetscherek         | Radiológus                | Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom                                                        |

**Jogi nyilatkozat:** Ennek a laikus nyelvű összefoglalónak a tartalma a "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME\_public\_v1".

## BEVEZETÉS

A Birt-Hogg-Dubé (BHD) szindrómában szenvedő egyéneknél tüdőciszták, légmell, arcon-nyakon jelentkező bőrelváltozások és/vagy vese daganatok alakulhatnak ki. Eddig nem volt általánosan elfogadott konszenzus a BHD-szindróma kezelésének módjáról, ezért a BHD-szindrómában szenvedők klinikai ellátása központonként eltérő lehet. Az irányelvek segíthetnek a BHD-szindrómában szenvedőknek és a BHD-szindrómával gyanúsított személyeknek megfelelő ellátáshoz jutni.

## IRÁNYELV CÉLJAI

A BHD-szindróma irányelvet azért hozták létre, hogy segítse az egészségügyi szakembereket abban, hogy a legfrissebb ajánlásokat adják a BHD-szindrómás betegek diagnosztizálására, kezelésére és nyomonkövetésére. Ez az iránymutatás a rendelkezésre álló legjobb bizonyítékokból, a BHD-szindrómás betegeket gondozó szakértők konszenzusából és a BHD-szindrómában szenvedőktől származó információk alapján készült. Folyamatosan frissíteni fogjuk, hogy tükrözze a bizonyítékok változásait.

## HATÁLY ÉS CÉL

Az iránymutatás célja a BHD-szindrómás betegek optimális diagnózisának, klinikai kezelésének és nyomonkövetésének biztosítása.

## IRÁNYMUTATÁS ÖSSZEFOGLALÁSA

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| A BHD-szindróma diagnózisát a következő esetekben kell mérlegelni:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• pneumothorax (légmell) egyértelmű ok nélkül.</li> <li>• több ciszta a tüdőben ismert ok nélkül.</li> <li>• daganat(ok) az egyik vagy mindkét vesében.</li> <li>• 50 éves kor előtti veserák vagy a családban előforduló veserák.</li> <li>• fibrofolliculoma/trichodiscomaként diagnosztizált arc- vagy felsőtesti bőrdudorok.</li> <li>• a fenti tünetek bármely kombinációja ugyanazon személynél vagy családtagjainál.</li> </ul>                                                                                                     |
| A BHD-szindróma genetikai vizsgálatát fel kell ajánlani a következő esetekben:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• ismételt pneumothorax (légmell), egyértelmű ok nélkül.</li> <li>• a családban előfordult légmell egyértelmű ok nélkül.</li> <li>• több tüdő ciszta ismert ok nélkül.</li> <li>• daganat(ok) az egyik vagy mindkét vesében.</li> <li>• veserák korai megjelenése vagy a családban előfordult veserák.</li> <li>• bőrdudorok, amelyek közül legalább egy fibrofolliculoma/trichodiscoma bőrbíopsziás vizsgálattal igazolva.</li> <li>• a fenti jelek vagy tünetek bármely kombinációja ugyanazon egyénnél vagy családtagjainál.</li> </ul> |
| A BHD-szindrómás és <i>FLCN</i> -mutációhordozók övetésének ki kell terjednie:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• rendszeres vesedaganat-szűrésre <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 20 éves kortól, egész életen át.</li> <li>○ 1-2 évente.</li> <li>○ lehetőleg kontrasztos MR vizsgálattal, egyébként ultrahanggal követve.</li> </ul> </li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                |

## FŐBB JAVASLATOK

|                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Vese</b>                          | <p>Mindenki, aki BHD-szindrómában szenved, ki van téve a vesedaganatok kialakulási kockázatának, amelyeket ha nem észlelik és nem kezelik, rosszindulatúvá válhatnak. Mindenkinek fel kell ajánlani a veseszűrést.</p> <p>A veserák szűrése során:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 20 évesen kezdje.</li> <li>• történjen egész életen át.</li> <li>• 1-2 évente kell elvégezni lehetőleg kontrasztos MRI-vel. Ultrahang használható, ha az MRI nem áll rendelkezésre vagy nem megfelelő.</li> </ul> <p>A műtétet általában akkor kell elvégezni, ha a legnagyobb vesedaganat 3 cm. Ideális esetben a nefron-kímélő műtétet kell elvégezni, amikor csak lehetséges. Itt csak a daganatot és a környező normális vese egy kis részét távolítják el. Adott esetben más kezelések is mérlegelhetők.</p> |
| <b>Tüdő</b>                          | <p>A kereskedelmi légitársaságokon végzett járatok általában biztonságosak a BHD-szindrómában szenvedők számára. A pneumothorax (légmell) kockázatát jelentő tevékenységek esetében tüdőgyógyászati tanácsot kell kérni. A nagy rizikóval járó tevékenységek: pilóták, légiutas kísérők, nyomásmentes repülőgépen való repülés vagy a búvárkodás.</p> <p>Megfontolandó a sebészeti kezelés a visszatérő légmellek kezelésére.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <b>Bőr</b>                           | <p>A BHD-szindrómával újonnan diagnosztizált betegeknél szakértői bőrvizsgálatot kell végezni.</p> <p>Egyes betegeknél a fibrofolliculomák/trichodiszkómák befolyásolják az életminőséget. Ha a beteg fibrofolliculoma/trichodiscoma kezelést kér, bőrgyógyással egyeztetni kell a kezelési lehetőségeket.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <b>Egyéb rosszindulatú daganatok</b> | <p>Jelenleg nincs erős bizonyíték arra, hogy a BHD-szindróma más daganatos megbetegedéseket okozna.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |

## PSZICHOLÓGIAI SZÜKSÉGLETEK

Fontos figyelembe venni a BHD-szindróma hatását mind a mentális, mind a szociális jólétre. A késleltetett diagnózis, a jövőbeli egészségügyi problémákkal kapcsolatos bizonytalanság és/vagy a rákbetegségtől való félelem szorongást vagy depressziót okozhat. A hosszú távú egészségi állapottal való együttélés bizonyos társadalmi kihívásokkal is járhat. Pénzügyi aggályok merülhetnek fel, például a biztosítás költségei. A bőrt érintő elváltozások miatt az érintettek sokszor öntudatosak a megjelenésük miatt. A BHD-szindróma hatással lehet a családi kapcsolatokra is. Előfordulhat büntudat és aggodalmak, amikor családalapítási terveket készítenek.

A BHD-szindrómás betegek és családok pszichológiai szükségleteinek kielégítése ellátásuk kulcsfontosságú elemét kell, hogy képezze. Az orvosoknak minden klinikai érintkezéskor tájékozódniuk kell a jólétről, és tisztában kell lenniük a szorongás és a depresszió jeleivel. Szükség esetén a betegeket szakmai támogatásra kell irányítani. A beteg-támogató csoportokon keresztül nyújtott érintett társak támogatás szintén kulcsszerepet játszhat a jólétben.