

Protocollo per la diagnosi, i test genetici e la sorveglianza negli individui con sindrome di Birt-Hogg-Dubé

Queste linee guida per la diagnosi, la sorveglianza e la gestione delle persone affette dalla sindrome di Birt-Hogg-Dubé sono state elaborate sulla base delle migliori evidenze disponibili e del consenso degli esperti in materia, e vengono aggiornate regolarmente per riflettere i cambiamenti nelle prove.

Ci si aspetta che i medici seguano queste linee guida, a meno che non vi sia una ragione clinica impellente per intraprendere una gestione diversa, specifica per un singolo paziente.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protocollo per la diagnosi, i test genetici e la sorveglianza negli individui con sindrome di Birt-Hogg-Dubé

La diagnosi della sindrome di BHD dovrebbe essere presa in considerazione in caso di				Forza *	Raccomandazioni
<ul style="list-style-type: none"> Pneumotorace spontaneo primario. Cisti polmonari multiple. Neoplasia renale bilaterale o multifocale. Carcinoma a cellule renali, di età inferiore ai 50 anni o familiare. Papule cutanee multiple compatibili con fibrofollicolomi/tricodiscomi. Qualsiasi combinazione delle manifestazioni sopra menzionate in un singolo individuo o in un familiare. 				Forte	1a
				Forte	1b
				Forte	1c
				Forte	1d
				Forte	1e
				Forte	1f
Il test genetico per la sindrome di BHD dovrebbe essere offerto in caso di					
<ul style="list-style-type: none"> Pneumotorace spontaneo primario, se ricorrente o familiare. Cisti polmonari multiple in assenza di una causa nota. Neoplasia renale bilaterale o multifocale. Carcinoma renale a esordio precoce (solitamente definito come <45 anni) o familiare. Papule cutanee multiple compatibili con fibrofollicolomi/tricodiscomi e almeno una conferma istologica. Qualsiasi combinazione delle manifestazioni sopra menzionate in un individuo o nella famiglia, con o senza storia familiare nota di sindrome di BHD. 				Forte	6a
				Forte	6b
				Forte	6c
				Forte	6d
				Forte	6e
				Forte	6f
Protocollo di sorveglianza	Esame	Età	Intervallo		
carcinoma a cellule renali	Risonanza magnetica renale	20 anni e per tutta la vita	Ogni 1-2 anni	Forte	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofollicolomi / tricodiscomi	Considerazione della necessità di una valutazione dermatologica	Alla diagnosi	Quando necessario	Forte	18

* Questa classificazione si basa su articoli pubblicati e sul consenso degli esperti: forte – consenso degli esperti E prove coerenti, moderato – consenso degli esperti CON prove incoerenti E/O nuove prove che probabilmente supportano la raccomandazione, debole – decisione della maggioranza degli esperti SENZA prove coerenti.