

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 linea 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 | | |
|--|---|-----------------------------|-------------------|-------------------------------|
| • Pneumotorace spontaneo primario. | Forte | 1a | | |
| • Cisti polmonari multiple. | Forte | 1b | | |
| • Neoplasia renale bilaterale o multifocale. | Forte | 1c | | |
| • Carcinoma a cellule renali, di età inferiore ai 50 anni o familiare. | Forte | 1d | | |
| • Papule cutanee multiple compatibili con fibrofollicolomi/tricodiscomi. | Forte | 1e | | |
| • Qualsiasi combinazione delle manifestazioni sopra menzionate in un singolo individuo o in un familiare. | Forte | 1f | | |
| Il test genetico per la sindrome di BHD dovrebbe essere offerto in caso di | | | | |
| • Pneumotorace spontaneo primario, se ricorrente o familiare. | Forte | 6a | | |
| • Cisti polmonari multiple in assenza di una causa nota. | Forte | 6b | | |
| • Neoplasia renale bilaterale o multifocale. | Forte | 6c | | |
| • Carcinoma renale a esordio precoce (solitamente definito come <45 anni) o familiare. | Forte | 6d | | |
| • Papule cutanee multiple compatibili con fibrofolliculomi/tricodiscomi e almeno una conferma istologica. | Forte | 6e | | |
| • Qualsiasi combinazione delle manifestazioni sopra menzionate in un individuo o nella famiglia, con o senza storia familiare nota di sindrome di BHD. | 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 |
| Fibrofolliculomi / 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.