

ERN GENTURIS RIASSUNTO IN LINGUAGGIO SEMPLICE DELLE LINEE GUIDA PER LA PRATICA CLINICA PER LA DIAGNOSI, LA SORVEGLIANZA E LA GESTIONE DI PERSONE CON SINDROME DI BIRT-HOGG-DUBÉ

Autori delle linee guida: Marianne Geilswijk, Maurizio Genuardi, Emma R. Woodward, Katie Nightingale, Jazzmin Huber, BHD syndrome guideline group*, Nataliya Di Donato, Eamonn R. Maher, Joan Brunet

*Membri del gruppo di lavoro principale in ordine alfabetico:

Autore	Specialità/Ruolo	Affiliazione
Joan Brunet	Oncologo medico	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Genetista medico	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Genetista clinico	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Genetista clinico	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	Rappresentante delle comunità	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Genetista clinico	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Rappresentante delle comunità	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Genetista clinico	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Altri membri in ordine alfabetico:

Autore	Specialità/Ruolo	Affiliazione
Mia Gebauer Madsen	Urologo	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Rappresentante delle comunità	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Rappresentante delle comunità	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Rappresentante delle comunità	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Medico specialista in malattie dell'appareto respiratorio	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetista	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urologo	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Pneumologo	Instytut Gruźlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatologo	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Genetista clinico	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	Dermatologo	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Radiologo esperto dell'apparato respiratorio	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Esclusione di responsabilità: il contenuto di questo riassunto in linguaggio semplice si basa su "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INTRODUZIONE

Gli individui con sindrome di Birt-Hogg-Dubé (BHD) possono sviluppare cisti polmonari, colassi polmonari, noduli cutanei facciali e/o tumori renali. Poiché finora non c'è stato un consenso universale sulla gestione della sindrome BHD, le cure cliniche per le persone affette da questa condizione possono variare tra diversi centri. Le linee guida possono aiutare le persone sospetto clinico o diagnosi confermata di sindrome BHD ad accedere alle cure appropriate.

OBIETTIVI DELLE LINEE GUIDA

Le linee guida sulla sindrome BHD sono state create per aiutare i professionisti sanitari a fornire le raccomandazioni più aggiornate per la diagnosi, la gestione e la sorveglianza delle persone con questa condizione. Questa linea guida è stata elaborata sulla base delle migliori prove disponibili, del consenso degli esperti che si prendono cura delle persone con sindrome BHD e del contributo delle persone con sindrome BHD. Sarà aggiornata per riflettere i cambiamenti nelle prove.

AMBITO E SCOPO

La linea guida intende fornire la diagnosi ottimale, la gestione clinica e la sorveglianza delle persone con sindrome BHD.

RIASSUNTO DELLE LINEE GUIDA

La diagnosi della sindrome BHD deve essere presa in considerazione in caso di:

- pneumotorace (collasso polmonare) senza causa chiara.
- cisti multiple nei polmoni senza causa nota.
- tumori multipli in uno o entrambi i reni.
- cancro renale prima dei 50 anni o cancro renale ereditario.
- noduli cutanei sul viso o sulla parte superiore del busto diagnosticati come fibrofollicolomi/tricodiscomi
- qualsiasi combinazione dei sintomi sopra indicati nella stessa persona o nei membri della sua famiglia.

Il test genetico per la sindrome di BHD deve essere offerto in caso di:

- pneumotorace (collasso polmonare) ripetuto senza causa chiara.
- una storia familiare di collassi polmonari senza causa chiara.
- cisti polmonari multiple senza causa nota.
- tumori multipli in uno o entrambi i reni.
- insorgenza precoce o storia familiare di cancro renale.
- noduli cutanei, di cui almeno uno confermato istologicamente come fibrofolliculoma/tricodiscoma.
- qualsiasi combinazione dei segni o sintomi di cui sopra nello stesso individuo o nei membri della sua famiglia.

La sorveglianza per le persone con sindrome BHD e soggetti sani con diagnosi genetica effettuata mediante analisi del gene *FLCN* dovrebbe includere:

- screening regolare per tumori renali
 - dall'età di 20 anni e per tutta la vita.
 - ogni 1-2 anni.
 - preferibilmente tramite risonanza magnetica con contrasto, altrimenti con ecografia.

RACCOMANDAZIONI CHIAVE

Rene	<p>Tutti coloro che hanno avuto diagnosi di sindrome BHD sono a rischio di tumori renali che, se non rilevati e curati, possono trasformarsi in cancro. A tutti dovrebbe essere offerto uno screening renale.</p> <p>Lo screening per il cancro renale dovrebbe:</p> <ul style="list-style-type: none"> • iniziare a 20 anni. • durare tutta la vita. • essere eseguito ogni 1 o 2 anni utilizzando la risonanza magnetica, preferibilmente con contrasto. Può essere utilizzata l'ecografia se la risonanza magnetica non è disponibile o appropriata. <p>L'intervento chirurgico dovrebbe essere solitamente eseguito quando il tumore renale più grande è di 3 cm. Quando possibile, l'intervento chirurgico dovrebbe essere una nefrectomia parziale a risparmio del nefrone. In questo caso vengono rimossi solo il tumore e una piccola parte del rene normale circostante. Se appropriato, possono essere presi in considerazione altri trattamenti.</p>
Polmoni	<p>I voli su compagnie aeree commerciali sono generalmente sicuri per le persone con sindrome di BHD. Per le attività che possono presentare un rischio di pneumotorace (collasso polmonare), è necessario chiedere il parere di un esperto. Tra queste, lavorare come pilota, volare su aerei non pressurizzati o fare immersioni.</p> <p>I trattamenti chirurgici dovrebbero essere presi in considerazione per il trattamento di pneumotoraci ricorrenti (collassi polmonari).</p>
Pelle	<p>Un esame cutaneo esperto dovrebbe essere preso in considerazione per le persone a cui è stata appena diagnosticata la sindrome di BHD.</p> <p>Per alcuni pazienti, i fibrofolliculomi/tricodiscomi influenzano la qualità della vita. Se un paziente richiede un trattamento per il suo fibrofolliculoma/tricodiscoma, i medici dovrebbero considerare le sue opzioni di trattamento che potrebbero richiedere un rinvio a un dermatologo.</p>
Altri tumori	Attualmente non ci sono sufficienti dati sull'associazione di altri tumori con la sindrome BHD .

BISOGNI PSICOLOGICI

È importante considerare l'impatto della sindrome BHD sul benessere mentale e sociale. Una diagnosi tardiva, l'incertezza sui futuri problemi di salute e/o la paura di ammalarsi di cancro possono causare ansia o depressione. Vivere con una condizione di salute a lungo termine può anche comportare alcune problematiche sociali. Possono esserci preoccupazioni finanziarie, come il costo dell'assicurazione. Le caratteristiche della pelle possono anche far sì che le persone si sentano a disagio per il loro aspetto. La sindrome BHD potrebbe anche avere un impatto sulle relazioni familiari. Possono esserci sensi di colpa e preoccupazioni quando si progetta di formare una famiglia.

Affrontare i bisogni psicologici dei pazienti e delle famiglie con sindrome BHD dovrebbe costituire un elemento chiave della loro cura. I medici dovrebbero chiedere informazioni sul benessere a ogni contatto clinico ed essere consapevoli dei segnali di ansia e depressione. I pazienti dovrebbero essere indirizzati a un supporto professionale se necessario. Anche il supporto tra pari attraverso gruppi di supporto per pazienti può svolgere un ruolo chiave nel benessere.