

Zalecenia diagnostyczne, badań genetycznych i monitorowania osób z zespołem Birta-Hogg-Dubégo

Niniejsze wytyczne dotyczące diagnostyki, leczenia i monitorowania osób z zespołem Birta-Hogg-Dubégo zostały opracowane w oparciu o najlepsze dostępne dowody oraz konsensus ekspertów w tej dziedzinie. Są one regularnie aktualizowane w celu odzwierciedlenia postępu wiedzy w tym zakresie.

Oczekuje się, że lekarze będą stosować się do tych wytycznych, chyba że zaistnieje przekonujący powód kliniczny uzasadniający zastosowanie innego sposobu postępowania, specyficznego dla danego pacjenta.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Wytyczne diagnostyki, badań genetycznych i monitorowania osób z zespołem Birta-Hogg-Dubégo

Rozpoznanie zespołu BHD należy brać pod uwagę w przypadku:				Siła zalecenia *	Zalecenie
- Pierwotnej samoistnej odmy opłucnowej. - Licznych torbieli płucnych - Obustronnych lub wieloogniskowych guzów nerek. - Raka nerkowokomórkowego, u osoby poniżej 50-go roku życia lub członka rodziny. - Licznych guzków skórnych odpowiadających włókniakom przymieszkowym/trichodiscoma. - Jakiegokolwiek kombinacji wyżej wymienionych objawów u osoby badanej lub w jej rodzinie.				Silne	1a
				Silne	1b
				Silne	1c
				Silne	1d
				Silne	1e
				Silne	1f
Badania genetyczne w kierunku zespołu BHD powinny być zalecane w przypadku					
- Pierwotnej samoistnej odmy opłucnowej, jeśli jest nawracająca lub występuje rodzinnie. - Licznych torbieli płucnych przy braku znanej przyczyny. - Obustronnych lub wieloogniskowych guzów nerek. - Raka z komórek nerkowych o wczesnym początku (zwykle definiowanego jako <45-go roku życia) lub występującego rodzinie - Licznych guzków skórnych odpowiadających włókniakom przymieszkowym/trichodiscoma, w tym co najmniej jeden potwierdzony histologicznie. - Jakiegokolwiek kombinacji wyżej wymienionych objawów u osoby lub w rodzinie z lub bez znanej historii rodzinnej zespołu BHD.				Silne	6a
				Silne	6b
				Silna	6c
				Silne	6d
				Silne	6e
				Silne	6f
Protokół monitorowania	Badanie	Wiek	Interwał		
Rak nerkowokomórkowy	MRI nerek	20 lat, potem przez całe życie	Co 1-2 lata	Silne	11, 13, 13a, 13b, 14
Włókniaki przymieszkowe/trichodiscoma	Rozważenie konieczności przeprowadzenia oceny dermatologicznej	W okresie diagnozy	W zależności od potrzeb	Silne	18

* Klasyfikacja ta opiera się na opublikowanych artykułach i konsensusie ekspertów: silne zalecenie – konsensus ekspertów I spójne dowody, umiarkowane – konsensus ekspertów Z niespójnymi dowodami LUB nowymi dowodami, które mogą poprzeć zalecenie, słabe – decyzja większości ekspertów BEZ spójnych dowodów.