

ERN GENTURIS: PODSUMOWANIE WYTYCZNYCH PRAKTYKI KLINICZNEJ, DIAGNOSTYKI, LECZENIA I MONITOROWANIA OSÓB Z ZESPOŁEM BIRTA-HOGG- DUBÉGO

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

* Główni członkowie grupy roboczej w kolejności alfabetycznej:

Autor	Specjalizacja/Rola	Afiliacja
Joan Brunet	Onkolog medyczny	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Genetyk kliniczny	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Genetyk kliniczny	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Genetyk kliniczny	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	Przedstawiciel społeczności	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Genetyk kliniczny	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Przedstawiciel społeczności	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Genetyk kliniczny	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Inni członkowie w kolejności alfabetycznej:

Autor	Specjalizacja/Rola	Afiliacja
Mia Gebauer Madsen	Urolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Przedstawiciel społeczności	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Przedstawiciel społeczności	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Przedstawiciel społeczności	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Lekarz chorób płuc	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetyk kliniczny	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urolog	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Lekarz chorób płuc	Instytut Gruzlicy Chorób Płuc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatolog	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Genetyk kliniczny	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	Dermatolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Radiolog chorób płuc	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Zrzeczenie się odpowiedzialności: Treść tego streszczenia w języku potocznym opiera się na "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

WSTĘP

Osoby z zespołem Birta-Hogg-Dubégo (BHD) mogą rozwinąć torbiele płuc, odmę opłucnową, guzki skóry twarzy i/lub guzy nerek. Jak dotychczas nie osiągnięto powszechnie uzgodnionego konsensusu co do sposobu leczenia zespołu BHD, dlatego opieka nad osobami z zespołem BHD może się różnić w zależności od ośrodka. Wytyczne mogą pomóc osobom z zespołem BHD i podejrzanym o jego występowanie uzyskać dostęp do odpowiedniej opieki.

CELE WYTYCZNYCH

Wytyczne dotyczące zespołu BHD zostały stworzone, aby pomóc pracownikom służby zdrowia w udzielaniu najbardziej aktualnych zaleceń dotyczących diagnozy, leczenia i monitorowania osób z zespołem BHD. Zostały one opracowane na podstawie najlepszych dostępnych dowodów, konsensusu ekspertów opiekujących się osobami z zespołem BHD oraz opinii chorych z zespołem BHD. Wytyczne te będą aktualizowane w celu odzwierciedlenia postępu wiedzy w tym zakresie.

ZAKRES I CEL

Wytyczne mają na celu zapewnienie optymalnej diagnostyki, leczenia i monitorowania osób z zespołem BHD.

PODSUMOWANIE WYTYCZNYCH

Rozpoznanie zespołu BHD należy rozważyć w przypadku:
• odmy opłucnowej bez wyraźnej przyczyny. • wielu torbieli w płucach bez znanej przyczyny. • wielu guzów w jednej lub obu nerkach. • raka nerki przed ukończeniem 50. roku życia lub raka nerki występującego rodzinnie. • guzków skórnych na twarzy lub górnej części tułowia zdiagnozowanych jako włókniaki przymieszkowe/trichodiscoma • jakiegokolwiek kombinacji powyższych objawów u tej samej osoby lub członków jej rodziny.
Badania genetyczne w kierunku zespołu BHD należy zaproponować w przypadku:
• nawracających odm opłucnowych bez wyraźnej przyczyny. • rodzinnej historii odm opłucnowych bez wyraźnej przyczyny. • torbieli płuc bez znanej przyczyny. • wielu guzów w jednej lub obu nerkach. • wczesnej postaci lub rodzinnej historii raka nerki. • guzków skórnych, z których co najmniej jeden został potwierdzony jako włókniak przymieszkowy/trichodiscoma w badaniu biopsji skóry. • jakiegokolwiek kombinacji powyższych objawów lub symptomów u tej samej osoby lub członków jej rodziny.
Monitorowanie osób z zespołem BHD i nosicielami mutacji genu <i>FLCN</i> powinno obejmować:
• regularne badania przesiewowe w kierunku guzów nerek ○ od 20. roku życia i trwać przez całe życie. ○ co 1-2 lat. ○ najlepiej za pomocą MRI z kontrastem lub za pomocą USG.

GŁÓWNE REKOMENDACJE

Nerka	Każda osoba z zespołem BHD ma wyższe ryzyko rozwoju guzów nerek, które, jeśli nie zostaną wykryte i leczone, mogą przekształcić się w raka. Każdemu więc należy zaproponować badanie przesiewowe nerek. Badanie przesiewowe w kierunku raka nerki powinno: • rozpocząć się w wieku 20 lat. • trwać przez całe życie. • być wykonywane co 1–2 lat przy użyciu MRI, najlepiej z kontrastem. Jeśli MRI nie jest dostępne lub niemożliwe do wykonania to można zastosować USG. Operację należy zazwyczaj wykonać, gdy największy guz nerki ma wielkość około 3 cm. O ile jest to możliwe należy wykonać operację oszczędzającą nerkę. Polega ona na usunięciu tylko guza i niewielkiej części otaczającej go zdrowej nerki. W razie potrzeby można rozważyć inne metody leczenia.
Płuca	Loty liniami lotniczymi są na ogół bezpieczne dla osób z zespołem BHD. W przypadku czynności, które mogą stwarzać ryzyko odmy opłucnowej należy zasięgnąć porady eksperta. Należą do nich praca pilota, latanie samolotem beczłonnym lub nurkowanie. Leczenie chirurgiczne należy rozważyć w przypadku nawracających odm opłucnowych.
Skóra	U osób ze świeżo zdiagnozowanym zespołem BHD należy rozważyć przeprowadzenie badania skóry przez eksperta. U niektórych pacjentów obecność włókniaków przymieszkowych /trichodyscoma wpływa na jakość życia. Jeśli pacjent poprosi o ich leczenie, lekarze powinni rozważyć opcje leczenia, które mogą wymagać skierowania do dermatologa.
Inne nowotwory	Obecnie nie ma mocnych dowodów na to, że chorzy na zespół BHD mają wyższe ryzyko rozwoju jakiegokolwiek innych nowotworów.

POTRZEBY PSYCHOLOGICZNE

Ważne jest, aby wziąć pod uwagę wpływ zespołu BHD na samopoczucie psychiczne i społeczne. Opóźniona diagnoza, niepewność co do przyszłych problemów zdrowotnych i/lub strach przed zachorowaniem na raka mogą powodować niepokój lub depresję. Życie z przewlekłym schorzeniem może również wiązać się z pewnymi wyzwaniami społecznymi. Mogą występować obawy finansowe, takie jak koszty ubezpieczenia. Zmiany skórne mogą powodować, że osoby czują się skrępowane swoim wyglądem. Zespół BHD może wpływać na relacje rodzinne związane z poczuciem winy i obawy podczas planowania założenia rodziny.

Zajmowanie się potrzebami psychicznymi pacjentów i rodzin z zespołem BHD powinno stanowić kluczowy element opieki. Lekarze powinni pytać o samopoczucie podczas każdej wizyty i być świadomi oznak niepokoju i depresji. W razie potrzeby pacjenci powinni zostać uzyskać profesjonalne wsparcie. Pomoc za pośrednictwem grup pacjenckich może również odgrywać kluczową rolę w poprawie samopoczucia.

Zrzeczenie się odpowiedzialności: Treść tego streszczenia w języku potocznym opiera się na "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".