

Protokol za diagnozo, genetsko testiranje in spremljanje posameznikov s sindromom Birt-Hogg-Dubé

Te smernice za diagnozo, spremljanje in obravnavo posameznikov s sindromom Birt-Hogg-Dubé temeljijo na najboljših trenutno razpoložljivih dokazih in soglasju strokovnjakov s tega področja ter se v skladu s spremembami dokazov redno posodablja.

Pričakuje se, da bodo zdravniki upoštevali te smernice, razen če obstaja prepričljiv klinični razlog za drugačno obravnavo, prilagojeno posamezniku.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokol za diagnozo, genetsko testiranje in spremljanje posameznikov s sindromom Birt-Hogg-Dubé

Kdaj je treba pomisliti na sindrom BHD?				Moč *	Priporočilo
- Primarni spontani pnevmotoraks. - Več pljučnih cist. - Obojestranska ali multifokalna ledvična neoplazija. - Karcinom ledvičnih celic pri mlajših od 50 let ali pri več članih družine po isti krvni liniji. - Več kožnih papul, ki ustrezajo fibrofolikulomom/trihodiskomom. - Vsaka kombinacija zgoraj navedenih manifestacij pri posamezniku ali v družini.				Močno	1a
				Močno	1b
				Močno	1c
				Močno	1d
				Močno	1e
				Močno	1f
Kdaj ponuditi genetsko testiranje za sindrom BHD?					
- Primarni spontani pnevmotoraks – če se ponavlja ali se je pojavil pri več članih družine. - Več pljučnih cist brez znanega vzroka. - Obojestranska ali multifokalna ledvična neoplazija. - Zgodnji pojav (običajno definiran kot <45 let) karcinoma ledvičnih celic ali karcinom ledvičnih celic pri več članih družine. - Več kožnih papul, ki ustrezajo fibrofolikulomom/trihodiskomom, od katerih je vsaj ena histološko potrjena. - Kakršna koli kombinacija zgoraj navedenih manifestacij pri posamezniku ali v družini z ali brez znane družinske anamneze sindroma BHD.				Močno	6a
				Močno	6b
				Močno	6c
				Močno	6d
				Močno	6e
				Močno	6f
Protokol spremljanja	Pregled/preiskava	Starost	Interval		
Karcinom ledvičnih celic	MR slikanje ledvic	Od 20. leta naprej (doživljenjsko)	Na 1-2 leti	Močno	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolikulomi/trihodiskomi	Dermatološka ocena	Ob diagnozi	Po potrebi	Močno	18

* Ta ocena temelji na objavljenih člankih in soglasju strokovnjakov: močno – soglasje strokovnjakov IN dosledni dokazi, zmerno – soglasje strokovnjakov Z nedoslednimi dokazi IN/ALI novimi dokazi, ki bodo verjetno podprli priporočilo, šibko – odločitev večine strokovnjakov BREZ doslednih dokazov.