

ERN GENTURIS PREPROST POVZETEK KLINIČNIH SMERNIC ZA POSTAVITEV DIAGNOZE IN SPREMLJANJE POSAMEZNIKOV S SINDROMOM BIRT-HOGG-DUBÉ

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

* Člani ožje delovne skupine po abecednem vrstnem redu:

Avtor	Specialnost/vloga	Pripadajoča ustanova, afilijacija
Joan Brunet	Onkolog	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Medicinski genetik	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Klinični genetik	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Klinični genetik	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	Predstavniki skupnosti	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Klinični genetik	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Predstavniki skupnosti	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klinični genetik	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Ostali člani po abecednem vrstnem redu:

Avtor	Specialnost/vloga	Pripadajoča ustanova, afilijacija
Mia Gebauer Madsen	Urolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Predstavniki skupnosti	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Predstavniki skupnosti	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Predstavniki skupnosti	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Zdravnik za respiratorne bolezni	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetik	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	Pulmolog	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatolog	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Klinični genetik	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	Respiratorni radiolog	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Zavrnitev odgovornosti: Vsebina tega povzetka v preprostem jeziku temelji na "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

UVOD

Pri posameznikih s sindromom Birt-Hogg-Dubé (BHD) se lahko razvijejo pljučne ciste, kolaps pljuč, drobne izbokline na koži obraza in/ali tumorji ledvic. Doslej ni bilo splošno sprejetega soglasja glede obravnave posameznikov s sindrom BHD, zato se lahko klinična praksa med centri razlikuje. Smernice lahko pomagajo posameznikom s sindromom BHD in tistim, s sumom nanj, pri dostopu do ustrezne oskrbe.

CILJ SMERNIC

Smernice za sindrom BHD so bile ustvarjene v pomoč zdravstvenim delavcem pri postavitvi diagnoze ter pri dajanju najsodobnejših priporočil za obravnavo in spremljanje posameznikov s sindromom BHD. Temeljijo na trenutno najboljših razpoložljivih dokazih, soglasju strokovnjakov z izkušnjami v obravnavi posameznikov s sindromom BHD in prispevkov ljudi s sindromom BHD. Smernice bodo posodobljene tako, da bodo odražale spremembe v dokazih.

OBSEG IN NAMEN

Smernice so namenjene zagotavljanju optimalne diagnostike, klinične obravnave in spremljanja ljudi s sindromom BHD.

POVZETEK SMERNIC

Kdaj pomisliti na sindrom BHD?
• Pnevmotoraks (kolaps pljuč) brez jasnega vzroka. • Več cist v pljučih brez znanega vzroka. • Več tumorjev v eni ali obeh ledvicah. • Rak ledvic pred 50. letom starosti ali rak ledvic, ki je prisoten pri več članih družine. • Kožne izbokline na obrazu ali zgornjem delu trupa, diagnosticirane kot fibrofolikulomi/trihodiskomi. • Katera koli kombinacija zgornjih znakov pri isti osebi ali članih njene družine.
Kdaj ponuditi genetsko testiranje za sindrom BHD?
• Ponavljajoči se pnevmotoraksi (kolapsi pljuč) brez jasnega vzroka. • Družinska anamneza pljučnega kolapsa brez jasnega vzroka. • Več pljučnih cist brez znanega vzroka. • Več tumorjev v eni ali obeh ledvicah. • Zgodnji pojav ali družinska anamneza raka ledvic. • Več kožnih izboklin, od katerih je s kožno biopsijo vsaj ena potrjeno fibrofolikulomom/trihodiskomom. • Katera koli kombinacija zgornjih znakov ali simptomov pri isti osebi ali članih njene družine.
Spremljanje posameznikov s sindromom BHD in nosilcev okvare v genu <i>FLCN</i> naj vključuje:
• redni pregledi za ledvične tumorje: ○ od 20. leta dalje (doživljenjsko), ○ na 1-2 leti, ○ najbolje magnetno resonančno (MR) slikanje s kontrastom, sicer ultrazvok.

KLJUČNA PRIPOROČILA

Ledvice	Vsi s sindromom BHD so bolj ogroženi za nastanek tumorjev ledvic, ki se lahko razvijejo v raka, če niso pravočasno odkriti in zdravljeni. Vsakemu je treba ponuditi presejalne preglede ledvic. Presejanje za raka ledvic: • začetek pri 20 letih, • doživljenjsko, • na 1 do 2 leti z uporabo MR slikanja, po možnosti s kontrastom. Če MR slikanje ni na voljo ali ni primerno, se lahko uporabi ultrazvok. Operacijo je treba običajno opraviti, ko je največji ledvični tumor velik 3 cm. Če je mogoče, je najbolje opraviti delno odstranitev ledvice (nephron-sparing surgery). Pri tej vrsti operacije se odstrani le tumor in majhen del normalne okoliške ledvice. Po potrebi se lahko razmisli o drugih načinih zdravljenja.
Pljuča	Komercialni letalski leti so na splošno varni za ljudi s sindromom BHD. Glede dejavnosti, ki lahko predstavljajo tveganje za nastanek pnevmotoraksa (kolapsa pljuč), je treba poiskati nasvet strokovnjaka. Takšne dejavnosti so npr. delo pilota, letenje v letalu brez tlaka ali potapljanje. V primeru ponavljajočih se pnevmotorakov (kolapsov pljuč) je treba razmisliti o kirurškem zdravljenju.
Koža	Pri ljudeh, pri katerih je na novo ugotovljen sindrom BHD, je treba razmisliti o pregledu kože pri specialistu dermatologu. Pri nekaterih bolnikih fibrofolikulomi/trihodiskomi vplivajo na kakovost življenja. Če bolnik potrebuje zdravljenje svojih fibrofolikulomov/trihodiskomov, morajo zdravniki razmisliti o možnostih zdravljenja in napotitvi k dermatologu.
Drugi raki	Trenutno ni trdnih dokazov, da sindrom BHD povzroča druge vrste raka.

PSIHOLOŠKE POTREBE

Pomembno je upoštevati vpliv sindroma BHD na duševno in socialno počutje. Zaposnena diagnoza, negotovost glede prihodnjih zdravstvenih težav in/ali strah pred rakom lahko povzročijo anksioznost ali depresijo. Življenje z dolgotrajnim zdravstvenim stanjem ima lahko tudi nekatere socialne izzive. Lahko se pojavijo finančne skrbi, kot so stroški zavarovanja. Posebnosti kože lahko tudi povzročijo, da se ljudje počutijo neprijetno glede svojega videza. Sindrom BHD lahko vpliva tudi na družinske odnose. Pri načrtovanju družine se lahko pojavijo občutki krivde in skrbi.

Obravnavanje psiholoških potreb bolnikov in družin s sindromom BHD bi moralo biti eden od ključnih elementov njihove oskrbe. Zdravniki bi morali ob vsakem obisku povprašati o počutju in biti pozorni na znake anksioznosti in depresije. Po potrebi je treba bolnike napotiti na strokovno obravnavo. Vzajemna podpora skupin za podporo pacientom lahko prav tako igra pomembno vlogo.