

Protokoll för diagnos, genetisk testning och monitorering av individer med Birt-Hogg-Dubé syndrom

Dessa riktlinjer för diagnos, monitorering och handläggning av individer med Birt-Hogg-Dubé syndrom har hämtats från bästa tillgängliga bevis och konsensus från experter på detta område och den uppdateras regelbundet för att återspegla förändringar i bevis.

Förväntningen är riktlinjerna följs såvida det inte finns tvingande kliniska skäl att göra avsteg.



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

 Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokoll för diagnos, genetisk testning och monitorering av individer med Birt-Hogg-Dubé syndrom

Diagnosen BHD-syndrom bör övervägas om				Styrka *	Rekommendation
• Primär spontan pneumothorax. • Flera lungcystor. • Bilateral eller multifokala njurtumörer. • Njurcellscancer, under 50 år eller familjär. • Flera kutana papler som överensstämmer med fibrofolliculom/trichodikom. • Kombination av ovan nämnda manifestationer hos en individ eller i familjen.				Stark	1a
				Stark	1b
				Stark	1c
				Stark	1d
				Stark	1e
				Stark	1f
Genetisk testning för BHD-syndrom bör erbjudas om					
• Primär spontan pneumothorax, om återkommande eller familjär. • Flera lungcystor i frånvaro av känd orsak. • Bilateral eller multifokal renal neoplasi. • Tidig debut (definieras vanligtvis som <45 år) eller familjär njurcellscancer. • Flera kutana papler överensstämmer med fibrofolliculom/trichodiscomas och minst en histologiskt bekräftad. • Alla kombinationer av ovan nämnda manifestationer hos en individ eller i familjen med eller utan en känd familjehistoria av BHD-syndrom.				Stark	6a
				Stark	6b
				Stark	6c
				Stark	6d
				Stark	6e
				Stark	6f
Protokoll	Undesökning	Ålder	Intervall		
Njurcellscancer	MR njurar	Från 20 år och livslångt	Vart 1-2 år	Stark	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolliculom / trichodiscomas	Överväg behovet av dermatologisk utvärdering	Vid diagnos	När det behövs	Stark	18

* Denna evidensgradering är baserad på publicerade artiklar och expertkonsensus: stark – expertkonsensus OCH konsekventa bevis, måttlig – expertkonsensus MED inkonsekventa bevis OCH/ELLER nya bevis som sannolikt stöder rekommendationen, svaga – expertmajoritetsbeslut UTAN konsekventa bevis.