

ERN GENTURIS: SAMMANFATTNING AV RIKTLINJER FÖR FÖR DIAGNOS, MONITORERING OCH HANDLÄGGNING AV INDIVIDER MED BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROM

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

* Medlemmar i huvud-arbetsgruppen i alfabetisk ordning:

Författare	Specialitet/roll	Affiliering
Joan Brunet	Onkolog	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Klinisk genetiker	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Klinisk genetiker	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Klinisk genetiker	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	Samhällsrepresentant	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Klinisk genetiker	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Samhällsrepresentant	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klinisk genetiker	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Övriga medlemmar i alfabetisk ordning:

Författare	Specialitet/roll	Affiliering
Mia Gebauer Madsen	Urolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Samhällsrepresentant	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Samhällsrepresentant	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Samhällsrepresentant	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Lungläkare	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetiker	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	Lungläkare	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Hudläkare	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Klinisk genetiker	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	Hudläkare	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Röntgenläkare	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Friskrivningsklausul: Innehållet i den här sammanfattningen i klarspråk är baserat på "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INTRODUKTION

Individer med Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom kan utveckla lungcystor, lungkollaps, hudförändringar i ansiktet och/eller njurtumörer. Hittills har det inte funnits någon allmänt överenskommen, eller konsensus om, hur BHD-syndrom ska hanteras, och därför kan vården för personer med BHD-syndrom variera mellan olika sjukhus. Riktlinjer kan hjälpa personer som har eller misstänks ha BHD-syndrom att få adekvat vård.

RIKTLINJENS MÅL

Riktlinjerna för BHD-syndrom har skapats för att tillgodose vårdpersonal med de mest uppdaterade rekommendationerna för diagnos, handläggning och monitorering av personer med BHD-syndrom. Dessa riktlinjer har hämtats från bästa tillgängliga bevis, konsensus från experter som tar hand om individer med BHD-syndrom och input från personer med BHD-syndrom. Riktlinjerna kommer att uppdateras om det vetenskapliga kunskapsläget ändras.

OMFATTNING OCH SYFTE

Riktlinjen är avsedd att ge optimal diagnos, klinisk handläggning och monitorering av personer med BHD-syndrom.

SAMMANFATTNING AV RIKTLINJER

Diagnosen BHD-syndrom bör övervägas vid:
• pneumothorax (lungkollaps) utan tydlig orsak. • flera cystor i lungorna utan känd orsak. • flera tumörer i en njure eller tumörer i båda njurarna. • njurcancer före 50 års ålder eller njurcancer som förekommer i familjen. • hudförändringar i ansiktet eller överkroppen diagnostiserade som fibrofolliculom/trichodiscomas • kombination av två eller fler av ovanstående symtom hos samma person eller hos familjemedlem.
Genetisk testning för BHD-syndrom bör erbjudas om:
• upprepade pneumothorax (lungkollaps) utan tydlig orsak. • familjehistoria med lungkollaps utan tydlig orsak. • flera lungcystor utan känd orsak. • flera tumörer i en njure eller tumörer i båda njurarna. • tidig debut eller förekomst av njurcancer i familjen. • hudförändringar bekräftade som fibrofolliculom/trichodiscomas genom hudbiopsiter. • kombination av två eller fler av ovanstående tecken eller symtom hos samma individ eller hos familjemedlem.
Övervakning av personer med BHD-syndrom och <i>FLCN</i> -mutationsbärare bör inkludera:
• regelbunden screening för njurtumörer ○ från 20 års ålder och livet ut. ○ vart 1-2 år. ○ helst med MRT, annars med ultraljud.

VIKTIGA REKOMMENDATIONER

Njure	Alla med BHD-syndrom löper risk att drabbas av njurtumörer som, om de inte upptäcks och behandlas, kan utvecklas till cancer. Alla ska erbjudas njurscreening. Screening för njurcancer bör: • börja vid 20 års ålder. • vara livslång. • göras vartannat till vartannat år med MRT, helst med kontrast. Ultraljud kan användas om MRT inte är tillgängligt eller lämpligt. Operation bör vanligtvis övervägas när den största njurtumören är 3 cm. Njursparande operation, där endast den sjuka delen av njuren tas bort bör utföras när det är möjligt.. Andra behandlingar kan övervägas när det är lämpligt.
Lungor	Flygningar med kommersiella flygbolag är i allmänhet säkra för personer med BHD-syndrom. För aktiviteter som kan utgöra en risk för pneumothorax (lungkollaps) bör expertråd sökas. Sådana aktiviteter är t.ex. att arbeta som pilot, flyga i trycklösa flygplan eller dyka. Kirurgiska behandlingar bör övervägas för behandling av återkommande pneumothorax (lungkollaps).
Hud	En hudundersökning, (av hudläkare)bör övervägas för personer som nyligen fått diagnosen BHD-syndrom. För vissa patienter påverkar fibrofolliculom/trichodikom livskvaliteten. Om en patient begär behandling för sitt fibrofolliculom/trichodiscoma bör vederbörande läkare överväga remiss till hudläkare.
Andra cancerformer	För närvarande finns det inga starka bevis för att BHD-syndrom orsakar några andra cancerformer.

PSYKOLOGISKA BEHOV

Det är viktigt att överväga effekterna av BHD-syndrom på både mentalt och socialt välbefinnande. Försenad diagnos, osäkerhet om framtida hälsoproblem och/eller rädsla för att få cancer kan orsaka ångest och/eller depression. Att leva med ett långvarigt hälsotillstånd kan också ha vissa sociala utmaningar. Det kan finnas ekonomiska problem som t.ex. försäkringskostnader. Hudbesvär kan också få människor att känna sig självmedvetna p.g.a.utseendet. BHD-syndrom kan också påverka familjerelationer. Det kan uppstå skuld känslor och oro när man planerar för att bilda familj.

Att tillgodose de psykologiska behoven hos patienter och familjer med BHD-syndrom bör utgöra en viktig del av deras vård och omhändertagande. Läkare bör fråga om välbefinnande vid varje klinisk kontakt och vara uppmärksam på tecken till ångest eller depression. Patienter bör remitteras för professionellt stöd vid behov. Patientstödsgrupper eller patientföreningar kan också spela en nyckelroll för välbefinnande.