

Protokol for diagnose, genetisk udredning og opfølgning for personer med Birt-Hogg-Dubé syndrom

Denne retningslinje for diagnosticering, opfølgning og vejledning for mennesker med Birt-Hogg-Dubé syndrom er udarbejdet på baggrund af den bedste tilgængelige evidens og konsensus fra eksperter på området, og vil blive opdateret regelmæssigt for at afspejle ændringer i evidens.

Forventningen er, at klinikere vil følge retningslinjen, medmindre der for den enkelte patient er en tvingende klinisk grund til at vælge en anden behandling.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokol for diagnose, genetisk testning og overvågning hos personer med Birt-Hogg-Dubé syndrom

Diagnosen BHD syndrom bør overvejes ved				Styrke *	Henstilling
• Primær spontan pneumothorax. • Multiple lungecyster. • Bilateral eller multifokal renal neoplasi. • Renalcellekarinom, under 50 år eller ved familiær ophobning. • Hudforandringer foreneligt med fibrofolliculomer/trichodiscomer. • Enhver kombination af ovennævnte manifestationer hos et individ eller i familien.				Stærk	1a
				Stærk	1b
				Stærk	1c
				Stærk	1d
				Stærk	1e
				Stærk	1f
Genetisk udredning for BHD syndrom bør tilbydes i					
• Primær spontan pneumothorax, hvis recidiverende eller familiær ophobning. • Multiple lungecyster uden kendt årsag. • Bilateral eller multifokal renal neoplasi. • Tidlig debut (sædvanligvis defineret som <45 år) eller familiær ophobning af renalcellekarinom. • Hudforandringer foreneligt med fibrofolliculomer/trichodiscomer og mindst én histologisk bekræftet. • Enhver kombination af ovennævnte manifestationer hos et individ eller i familien med eller uden en kendt familiehistorie med BHD syndrom.				Stærk	6a
				Stærk	6b
				Stærk	6c
				Stærk	6d
				Stærk	6e
				Stærk	6f
Opfølgningsprotokol	Undersøgelsesmodalitet	Alder	Interval		
Renalcellekarinom	Renal MR	20 år og livslangt	Hvert 1.-2. år	Stærk	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolliculomer / trichodiscomer	Dermatologisk vurdering ved behov	Ved diagnose	Ved behov	Stærk	18

* Denne bedømmelse er baseret på publicerede artikler og ekspertkonsensus: stærk – ekspertkonsensus OG konsistent evidens, moderat – ekspertkonsensus MED inkonsistent evidens OG/ELLER ny evidens, der sandsynligvis understøtter anbefalingen, svag – ekspertflertalsbeslutning UDEN konsekvent evidens.