

ERN GENTURIS LÆGMANDSRESUMÉ AF RETNINGSLINJE FOR KLINISK PRAKSIS VEDR. DIAGNOSE, VEJLEDNING OG OPFØLGNING FOR MENNESKER MED BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROM

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

* Kernearbejdsgruppens medlemmer i alfabetisk rækkefølge:

Forfatter	Medicinsk speciale/rolle	Tilknytning
Joan Brunet	Kræftlæge	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	Repræsentant for patientforening	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	Repræsentant for patientforening	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klinisk genetiker	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

**Andre medlemmer i alfabetisk rækkefølge:

Forfatter	Medicinsk speciale/rolle	Tilknytning
Mia Gebauer Madsen	Urinvejskirurg	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Repræsentant for patientforening	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Repræsentant for patientforening	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Repræsentant for patientforening	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Lungelæge	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	Urinvejskirurg	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Lungelæge	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Hudlæge	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	Hudlæge	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Speciallæge i billeddiagnostik	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Ansvarsfraskrivelse: Indholdet af denne oversigt i lægmandssprog er baseret på "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INDLEDNING

Personer med Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom kan udvikle lungecyster, lungekollaps, hudforandringer og/eller knuder i nyrerne. Hidtil har der ikke været generel enighed om, hvordan BHD syndrom bør håndteres, hvorfor den kliniske behandling af personer med BHD-syndrom har varieret mellem centre. En retningslinje kan hjælpe personer, som har eller kan have BHD syndrom med at få adgang til relevante sundhedsydelser.

HENSIGT

Retningslinjen vedr. BHD syndrom er skrevet for at hjælpe sundhedspersonale med at give de mest opdaterede anbefalinger til diagnosticering, vejledning og opfølgning for mennesker med BHD syndrom. Denne retningslinje er udarbejdet på baggrund af den bedste tilgængelige evidens, konsensus fra eksperter, der tager sig af mennesker med BHD syndrom, og input fra mennesker med BHD syndrom. Den vil blive opdateret for at afspejle ændringer i evidens.

FORMÅL OG AFGRÆNSNING

Retningslinjen har til formål at give den optimale udredning, opfølgning og vejledning for mennesker med BHD syndrom.

SAMMENFATNING AF RETNINGSLINJER

Diagnosen BHD syndrom bør overvejes i tilfælde af:
• pneumothorax (lungekollaps) uden klar årsag. • cyster i lungerne uden kendt årsag. • knuder i den ene eller begge nyrer. • nyrekræft før 50-årsalderen eller flere tilfælde af nyrekræft i familien. • hudforandringer i ansigtet/på overkroppen foreneligt med fibrofolliculomer/trichodiscom. • enhver kombination af ovenstående symptomer hos samme person eller blandt familiemedlemmer.
Genetisk udredning for BHD syndrom bør tilbydes i tilfælde af:
• gentagne pneumothoraces (lungekollapser) uden klar årsag. • en familiehistorie med lungekollaps uden klar årsag. • lungecyster uden kendt årsag. • knuder i den ene eller begge nyrer. • nyrekræft med tidlig debut eller familiær ophobning. • hudforandringer, hvor mindst én ved biopsi er bekræftet at være fibrofolliculom/trichodiscom. • enhver kombination af ovenstående tegn eller symptomer hos den samme person eller medlemmer af familien.
Overvågning af personer med BHD syndrom bør omfatte:
• regelmæssig screening for knuder i nyrerne ○ fra 20 år og livslangt. ○ hvert 1.-2. år. ○ helst ved MR med kontrast, ellers med ultralyd.

NØGLEANBEFALINGER

Nyre	Alle med BHD syndrom er i risiko for knuder i nyrerne, som hvis de ikke opdages og behandles kan udvikle sig til kræft. Alle skal tilbydes nyrescreening. Screening for nyrekræft bør • begynde ved 20-årsalderen. • være livslang. • udføres hvert 1. til 2. år ved MR, fortrinsvis med kontrast. Ultralyd kan anvendes, hvis MR ikke er tilgængelig eller passende. Kirurgi bør normalt udføres, når den største knude er 3 cm. Nyrebeparende operation bør ideelt set udføres, når det er muligt: Det er her kun knuden og en lille del af det omgivende normale nyrevæv, som fjernes. Andre behandlinger kan overvejes, hvor det er relevant.
Lunger	Flyrejser med kommercielle flyselskaber er generelt sikre for personer med BHD-syndrom. For aktiviteter, der kan udgøre en risiko for lungekollaps, bør ekspertrådgivning søges. Disse omfatter arbejde som pilot, flyvning i fly uden justering af kabinetrykket eller flaskedykning. Kirurgiske behandlinger bør overvejes ved gentagne tilfælde af lungekollaps.
Hud	En undersøgelse i dermatologisk specialafdeling (dvs. i hudafdeling) bør overvejes for personer, der nyligt er diagnosticeret med BHD syndrom. For nogle patienter påvirker fibrofolliculomer/trichodiscomer livskvaliteten. En patient, som ønsker behandling af fibrofolliculomer/trichodiscoma bør tilbydes henvisning til hudlæge.
Andre kræftformer	I øjeblikket er der ingen sikre holdepunkter for, at BHD-syndrom medfører øget risiko for andre kræftformer.

PSYKOLOGISKE BEHOV

At være diagnosticeret med BHD syndrom påvirke både mentalt og socialt velvære, hvilket er væsentligt at være opmærksom på: Forsinket diagnose, usikkerhed om fremtidige helbredsproblemer og/eller frygt for at få kræft kan forårsage angst eller depression. At leve med en medfødt tilstand kan medføre sociale udfordringer. Der kan være økonomiske bekymringer, f.eks. vedrørende forsikringsomkostninger. Hudforandringer kan have betydning for den enkeltes selvbillede. BHD syndrom kan påvirke familieforhold, og der kan være skyldfølelse og bekymringer, når man planlægger at stifte familie.

At imødekomme de psykologiske behov hos patienter og familier med BHD syndrom bør udgøre et nøgleelement ved udredning og vejledning. Læger bør spørge om trivsel ved hver klinisk kontakt og være opmærksomme på tegn på angst og depression. Patienter bør henvises til professionel støtte, hvis det er nødvendigt. Peer-to-peer-støtte gennem patientstøttegrupper kan også spille en nøglerolle.