

Diagnostikas, ģenētiskās testēšanas un uzraudzības protokols personām ar Birt- Hogg-Dubé sindromu

Šis vadlīnijas cilvēku ar Birt-Hogg-Dubé sindromu diagnosticēšanai, uzraudzībai un pārvaldībai ir izstrādātas, pamatojoties uz labākajiem pieejamajiem pierādījumiem un ekspertu vienprātību šajā jomā, un tās regulāri tiek atjauninātas, lai atspoguļotu pierādījumu izmaiņas.

Paredzams, ka klīnicisti ievēros šīs vadlīnijas, ja vien nav pārliecinošu klīnisku iemeslu veikt atšķirīgu ārstēšanu, kas raksturīga konkrētam pacientam.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Diagnostikas, ģenētiskās testēšanas un uzraudzības protokols personām ar Birt-Hogg-Dubé sindromu

Par BHD sindroma diagnozi ir jādomā, ja ir				Spēks *	Ieteikums
- Primārs spontāns pneimotorakss. - Vairākas plaušu cistas. - Abpusēja vai multifokāla nieru neoplāzija. - Nieru šūnu karcinoma, pacientam kas jaunāka par 50 gadiem, vai vairāki gadījumi ģimenē. - Vairākas ādas papulas, kas atbilst fibrofolikulomām/trihodiskomām. - Jebkura iepriekš minēto izpausmju kombinācija individuālam vai ģimenē.				Spēcīgs	1a
				Spēcīgs	1b
				Spēcīgs	1c
				Spēcīgs	1d
				Spēcīgs	1e
				Spēcīgs	1f
Ir jāpiedāvā BHD sindroma ģenētiskā pārbaude, ja					
- Atkārtots primārs spontāns pneimotorakss vai vairāki gadījumi asinsradiniekiem. - Vairākas plaušu cistas, ja nav zināma iemesla. - Abpusēja vai multifokāla nieru neoplāzija. - Nieru šūnu karcinoma agrīnā vecumā (parasti definēta kā <45 gadi) vai vairāki gadījumi ģimenē. - Vairākas ādas papulas, kas atbilst fibrofolikulomām/trihodiskomām, un vismaz viena histoloģiski apstiprināta. - Jebkura iepriekš minēto izpausmju kombinācija individuālam vai ģimenē ar zināmu BHD sindroma ģimenes anamnēzi vai bez tās.				Spēcīgs	6a
				Spēcīgs	6b
				Spēcīgs	6c
				Spēcīgs	6d
				Spēcīgs	6e
				Spēcīgs	6f
Novērošanas protokols	Izmeklējums	Vecums	Intervāls		
Nieru šūnu karcinoma	Nieru MRI	No 20 gadiem visu mūžu	Ik pēc 1-2 gadiem	Spēcīgs	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofolikulomas / trihodiskomas	Dermatoloģiskā novērtējuma nepieciešamības apsvēršana	Diagnozes brīdī	pēc nepieciešamības	Spēcīgs	18

* Šī atzīme ir balstīta uz publicētiem rakstiem un ekspertu vienprātību: Spēcīgs – ekspertu vienprātība UN konsekventi pierādījumi, mērena – ekspertu vienprātība AR nekonsekventiem pierādījumiem UN/VAI jauniem pierādījumiem, kas varētu atbalstīt ieteikumu, vājš – ekspertu vairākuma lēmums BEZ konsekventiem pierādījumiem.