Protocolo para el diagnóstico, las pruebas genéticas y la vigilancia en personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Esta guía para el diagnóstico, el seguimiento y el tratamiento de las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé se ha elaborado a partir de la mejor evidencia disponible y el consenso de expertos en esta área y se actualiza periódicamente para reflejar los cambios en la evidencia.

La expectativa es que los médicos sigan estas pautas a menos que haya una razón clínica convincente para realizar un tratamiento diferente, específico para un paciente individual.

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

www.genturis.eu

Protocolo para el diagnóstico, las pruebas genéticas y el seguimiento en personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé

El diagnóstico del síndrome BHD debe considerarse en	Fortaleza *	Recomendación
• Neumotórax espontáneo primario.	Fuerte	1a
• Quistes pulmonares múltiples.	Fuerte	1b
• Neoplasia renal bilateral o multifocal.	Fuerte	1c
• Carcinoma de células renales, en menores de 50 años o familiar.	Fuerte	1d
• Múltiples pápulas cutáneas compatibles con fibrofoliculomas/tricodiscomas.	Fuerte	1e
• Cualquier combinación de las manifestaciones mencionadas anteriormente en un individuo o en una familia.	Fuerte	1f
Se deberían ofrecer pruebas genéticas para el síndrome de BHD		
• Neumotórax espontáneo primario, si es recurrente o familiar.	Fuerte	6a
• Quistes pulmonares múltiples sin causa conocida.	Fuerte	6b
• Neoplasia renal bilateral o multifocal.	Fuerte	6c
• Carcinoma de células renales de inicio temprano (generalmente definido como <45 años) o familiar.	Fuerte	6d 6e
• Múltiples pápulas cutáneas compatibles con fibrofoliculomas/tricodiscomas y al menos una confirmada histológicamente.	Fuerte	6f
• Cualquier combinación de las manifestaciones mencionadas anteriormente en un individuo o en una familia, con o sin antecedentes familiares conocidos de síndrome de BHD.	Fuerte	

Protocolo de seguimiento	Examen o prueba	Edad	Intervalo		
Carcinoma de células renales	Resonancia magnética renal	20 años y para toda la vida	Cada 1-2 años	Fuerte	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofoliculomas / tricodiscomas	Consideración de la necesidad de una evaluación dermatológica	En el momento del diagnóstico	Cuando sea necesario	Fuerte	18

* Esta calificación se basa en artículos publicados y consenso de expertos: fuerte: consenso de expertos Y evidencia consistente, moderada: consenso de expertos CON evidencia inconsistente Y/O nueva evidencia que probablemente respalde la recomendación, débil: decisión de la mayoría de expertos SIN evidencia consistente.