

RESUMEN EN LENGUAJE SENCILLO DE ERN GENTURIS DE LAS GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO, EL SEGUIMIENTO Y EL TRATAMIENTO DE PERSONAS CON SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

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

* Miembros del grupo de trabajo central en orden alfabético:

Autor	Especialidad/Función	Afiliación
Joan Brunet	Oncólogo médico	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Genetista médico	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Genetista clínico	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Genetista clínico	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	Representante de la comunidad	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Genetista clínico	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Representante de la comunidad	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Genetista clínico	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

**Otros miembros en orden alfabético:

Autor	Especialidad/Función	Afiliación
Mia Gebauer Madsen	Urólogo	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Representante de la comunidad	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Representante de la comunidad	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Representante de la comunidad	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Médico respiratorio / Especialista en medicina respiratoria	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetista	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urólogo	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Neumólogo	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatólogo	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Genetista clínico	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	Dermatólogo	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Radiólogo respiratorio / Radiólogo especializado en tórax	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Descargo de responsabilidad: El contenido de este resumen en lenguaje sencillo se basa en "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INTRODUCCIÓN

Las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) pueden desarrollar quistes pulmonares, colapsos pulmonares, protuberancias en la piel del rostro y/o tumores renales. Hasta el momento no ha habido un consenso universal sobre cómo se debe manejar el síndrome de Birt-Hogg-Dubé y, por lo tanto, la atención clínica para las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé puede variar entre centros. Las guías pueden ayudar a las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé o con sospecha de tenerlo a acceder a la atención adecuada.

OBJETIVOS DE LA GUÍA

La guía del síndrome de Birt-Hogg-Dubé se ha creado para ayudar a los profesionales de la salud a brindar las recomendaciones más actualizadas para el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé. Esta guía se ha elaborado a partir de la mejor evidencia disponible, el consenso de los expertos que atienden a personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé y las aportaciones de las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé. Se actualizará para reflejar los cambios en la evidencia.

ALCANCE Y OBJETIVO

La guía tiene como objetivo proporcionar el diagnóstico, el tratamiento clínico y el seguimiento óptimos de las personas con síndrome de Birt-Hogg-Dubé.

RESUMEN DE LA GUÍA

El diagnóstico del síndrome de BHD debe considerarse en caso de:
• un neumotórax (colapso pulmonar) sin una causa clara. • múltiples quistes en los pulmones sin una causa conocida. • múltiples tumores en uno o ambos riñones. • cáncer de riñón antes de los 50 años o casos repetidos de cáncer de riñón en una familia. • protuberancias en la piel de la cara o la parte superior del torso diagnosticadas como fibrofoliculomas/tricodiscomas • cualquier combinación de los síntomas anteriores en la misma persona o en miembros de una misma familia.
Se debe ofrecer una prueba genética para el síndrome de BHD en caso de:
• neumotórax repetidos (colapso pulmonar) sin una causa clara. • antecedentes familiares de colapso pulmonar sin una causa clara. • múltiples quistes pulmonares sin una causa conocida. • múltiples tumores en uno o ambos riñones. • aparición temprana o antecedentes familiares de cáncer de riñón. • protuberancias en la piel, de las cuales al menos una se haya confirmado como fibrofoliculoma/tricodiscoma mediante una biopsia cutánea. • cualquier combinación de los signos o síntomas anteriores en el mismo individuo o en miembros de su familia.
El seguimiento de las personas con síndrome de BHD y portadoras de una mutación en el gen <i>FLCN</i> debe incluir:
• detección regular de tumores renales ○ a partir de los 20 años y durante toda la vida. ○ cada 1 o 2 años.

- preferiblemente mediante resonancia magnética con contraste, de lo contrario con ecografía.

RECOMENDACIONES CLAVE

Riñón	Todas las personas con síndrome de BHD corren el riesgo de padecer tumores renales que, si no se detectan y se tratan, pueden convertirse en cáncer. A todas las personas se les debe ofrecer la posibilidad de hacerse pruebas de detección de cáncer renal. Las pruebas de detección de cáncer renal deben: • comenzar a los 20 años. • durar toda la vida. • realizarse cada 1 o 2 años mediante resonancia magnética, preferiblemente con contraste. Se puede hacer una ecografía si la resonancia magnética no está disponible o no es adecuada. La cirugía suele realizarse cuando el tumor renal más grande mide 3 cm. Lo ideal es realizar una cirugía conservadora de nefronas siempre que sea posible. En este caso, solo se extirpa el tumor y una pequeña parte del riñón circundante normal. Se pueden considerar otros tratamientos cuando sea apropiado.
Pulmones	Los vuelos en aerolíneas comerciales son generalmente seguros para las personas con síndrome de BHD. Para las actividades que pueden suponer un riesgo de neumotórax (colapso pulmonar), se debe buscar el asesoramiento de un experto. Estas incluyen trabajar como piloto, volar en aviones no presurizados o bucear. Se deben considerar tratamientos quirúrgicos para el tratamiento de neumotórax recurrentes (colapsos pulmonares).
Piel	Se debe considerar un examen de piel por parte de un experto para las personas diagnosticadas recientemente el síndrome de BHD. En algunos pacientes, los fibrofolliculomas/tricodiscomas afectan la calidad de vida. Si un paciente solicita tratamiento para sus fibrofolliculoma/tricodiscoma, los médicos deben considerar las opciones de tratamiento disponibles, que pueden requerir una derivación a un dermatólogo.
Otros tipos de cáncer	Actualmente, no hay evidencia sólida de que el síndrome de BHD cause otros tipos de cáncer.

NECESIDADES PSICOLÓGICAS

Es importante considerar el impacto del síndrome de BHD tanto en el bienestar mental como en el social. El diagnóstico tardío, la incertidumbre sobre futuros problemas de salud y/o el miedo a contraer cáncer pueden causar ansiedad o depresión. Vivir con una enfermedad crónica también puede presentar algunos desafíos sociales. Puede haber preocupaciones financieras, como el costo del

seguro. Las características de la piel también pueden hacer que las personas se sientan cohibidas por su apariencia. El síndrome de BHD también puede afectar las relaciones familiares. Puede haber sentimientos de culpa y preocupaciones al hacer planes para formar una familia.

Abordar las necesidades psicológicas de los pacientes y las familias con síndrome de BHD debe ser un elemento clave de su atención. Los médicos deben preguntar sobre el bienestar en cada contacto clínico y estar atentos a los signos de ansiedad y depresión. Los pacientes deben ser derivados a apoyo profesional si lo necesitan. El apoyo entre pares a través de grupos de apoyo para pacientes también puede desempeñar un papel clave en el bienestar.