

# Protocolo para o diagnóstico, estudo genético e vigilância de indivíduos com síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Esta norma de orientação para o diagnóstico, vigilância e tratamento de indivíduos com síndrome de Birt-Hogg-Dubé foi elaborada tendo por base a melhor evidência disponível e o consenso de especialistas nesta área, sendo atualizada regularmente para refletir as alterações na evidência.

A expectativa é que os médicos sigam esta norma, salvo se existir razão clínica que motive uma orientação distinta para um paciente específico.



European  
Reference  
Network  
for rare or low prevalence  
complex diseases

Network  
Genetic Tumour Risk  
Syndromes (ERN GENTURIS)



[www.genturis.eu](http://www.genturis.eu)

**Protocolo para o diagnóstico, estudo genético e vigilância de indivíduos com síndrome de Birt-Hogg-Dubé**

O diagnóstico de síndrome de BHD deve ser considerado se	Força *	Recomendação		
• Pneumotórax espontâneo primário.	Forte	1a		
• Cistos pulmonares múltiplos.	Forte	1b		
• Neoplasia renal bilateral ou multifocal.	Forte	1c		
• Carcinoma de células renais, abaixo dos 50 anos ou familiar.	Forte	1d		
• Múltiplas pápulas cutâneas consistentes com fibrofoliculomas/tricodiscomas.	Forte	1e		
• Qualquer combinação das manifestações acima referidas num indivíduo ou na família.	Forte	1f		
O teste genético para a síndrome de BHD deve ser oferecido se				
• Pneumotórax espontâneo primário, se recorrente ou familiar.	Forte	6a		
• Múltiplos cistos pulmonares na ausência de causa conhecida.	Forte	6b		
• Neoplasia renal bilateral ou multifocal.	Forte	6c		
• Carcinoma de células renais de início precoce (geralmente definido como <45 anos) ou familiar.	Forte	6d		
• Múltiplas pápulas cutâneas consistentes com fibrofoliculomas/tricodiscomas e pelo menos uma confirmada histologicamente.	Forte	6e		
• Qualquer combinação das manifestações acima referidas num indivíduo ou na família, com ou sem história familiar conhecida de síndrome de BHD.	Forte	6f		
Protocolo de vigilância	Exame	Idade	Intervalo	
Carcinoma de células renais	Ressonância magnética renal	20 anos e para toda a vida	A cada 1-2 anos	Forte 11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofoliculomas / tricodiscomas	Ponderar referenciação para consulta de Dermatologia	Ao diagnóstico	Quando necessário	Forte 18

\* Esta classificação baseia-se em artigos publicados e consenso de especialistas: forte – consenso de especialistas E evidência consistente, moderado – consenso de especialistas COM evidência inconsistente E/OU novas evidências que provavelmente apoiarão a recomendação, fraca – decisão da maioria de especialistas SEM evidência consistente.