

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

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
<ul style="list-style-type: none"> Pneumotórax espontâneo primário. Cistos pulmonares múltiplos. Neoplasia renal bilateral ou multifocal. Carcinoma de células renais, abaixo dos 50 anos ou familiar. Múltiplas pápulas cutâneas consistentes com fibrofoliculomas/tricodiscomas. Qualquer combinação das manifestações acima referidas num indivíduo ou na família. 				Forte	1a
				Forte	1b
				Forte	1c
				Forte	1d
				Forte	1e
				Forte	1f
O teste genético para a síndrome de BHD deve ser oferecido se					
<ul style="list-style-type: none"> Pneumotórax espontâneo primário, se recorrente ou familiar. Múltiplos cistos pulmonares na ausência de causa conhecida. Neoplasia renal bilateral ou multifocal. Carcinoma de células renais de início precoce (geralmente definido como <45 anos) ou familiar. Múltiplas pápulas cutâneas consistentes com fibrofoliculomas/tricodiscomas e pelo menos uma confirmada histologicamente. Qualquer combinação das manifestações acima referidas num indivíduo ou na família, com ou sem história familiar conhecida de síndrome de BHD. 				Forte	6a
				Forte	6b
				Forte	6c
				Forte	6d
					6e
				Forte	6f
				Forte	
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 referência 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.