

# RESUMO EM LINGUAGEM CLARA DAS NORMAS DE ORIENTAÇÃO CLÍNICA ERN GENTURIS PARA O DIAGNÓSTICO, VIGILÂNCIA E ORIENTAÇÃO DOS INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

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

\* Membros do grupo de trabalho principal por ordem alfabética:

Autor	Especialidade/Função	Afiliação
Joan Brunet	Médico oncologista	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Médico geneticista	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Geneticista clínico	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Geneticista 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 da comunidade	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Geneticista clínico	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Representante da comunidade	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Geneticista clínico	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

\*Restantes membros por ordem alfabética:

Autor	Especialidade/Função	Afiliação
Mia Gebauer Madsen	Urologista	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Representante da comunidade	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Representante da comunidade	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Representante da comunidade	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Pneumologista	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Geneticista	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands; Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urologista	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Pneumologista	Instytut Gruźlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatologista	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Geneticista 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	Dermatologista	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Radiologista torácico	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

**Isenção de responsabilidade:** o conteúdo deste resumo em linguagem clara baseia-se no "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME\_public\_v1".

## INTRODUÇÃO

Os indivíduos com síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) podem desenvolver cistos pulmonares, pneumotórax (colapso pulmonar), sinais na face e/ou tumores renais. Até ao momento, não houve um consenso universal sobre a forma como a síndrome de BHD deve ser orientada e, portanto, os cuidados de saúde para os indivíduos com síndrome de BHD podem variar entre centros. As normas de orientação clínica podem ajudar os indivíduos com diagnóstico ou suspeita de síndrome de BHD a acederem a cuidados de saúde adequados.

## OBJETIVOS

A norma de orientação clínica para a síndrome de BHD foi criada para ajudar os profissionais de saúde a fornecer as recomendações mais atualizadas para o diagnóstico, tratamento e vigilância de indivíduos com síndrome de BHD. Esta norma foi elaborada a partir da melhor evidência disponível, do consenso de especialistas que acompanham indivíduos com síndrome de BHD e dos contributos dos doentes. Será atualizada de forma a refletir as alterações na evidência.

## ÂMBITO E FINALIDADE

A norma pretende otimizar o diagnóstico, a orientação clínica e a vigilância de indivíduos com síndrome de BHD.

## RESUMO DA ORIENTAÇÃO

O diagnóstico da síndrome BHD deve ser considerado no caso de:

- pneumotórax (colapso pulmonar) sem causa óbvia.
- múltiplos cistos nos pulmões sem causa conhecida.
- múltiplos tumores num rim ou em ambos os rins.
- cancro do rim antes dos 50 anos ou cancro do rim em familiares.
- sinais na face ou na parte superior do tronco diagnosticados como fibrofoliculomas/tricodiscomas.
- qualquer combinação dos sintomas acima referidos na mesma pessoa ou em familiares.

O estudo genético para a síndrome BHD deve ser oferecido no caso de:

- pneumotórax (colapso pulmonar) recorrente sem causa óbvia.
- história familiar de pneumotórax sem causa óbvia.
- múltiplos cistos pulmonares sem causa conhecida.
- múltiplos tumores num rim ou em ambos os rins.
- cancro renal em idade jovem ou história familiar de cancro renal.
- pelo menos 1 fibrofoliculoma/tricodiscoma confirmado por biópsia cutânea.
- qualquer combinação dos sinais ou sintomas acima referidos no mesmo indivíduo ou nos membros da sua família.

A vigilância de indivíduos com síndrome de BHD e portadores de variante patogénica no gene *FLCN* deve incluir:

- rastreio periódico de tumores renais
  - a partir dos 20 anos e ao longo da vida.
  - a cada 1-2 anos.
  - preferencialmente através de ressonância magnética com contraste; em alternativa, através de ecografia.

## PRINCIPAIS RECOMENDAÇÕES

<b>Rim</b>	<p>Todos os indivíduos com síndrome de BHD têm risco acrescido de desenvolver tumores renais que, se não forem detetados e tratados, podem evoluir para cancro. Todos deveriam fazer rastreio do cancro renal.</p> <p>O rastreio do cancro renal deve:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• iniciar-se aos 20 anos.</li> <li>• ser vitalício.</li> <li>• ser realizado a cada 1 a 2 anos através de ressonância magnética preferencialmente com contraste. A ecografia poderá ser utilizada se a ressonância magnética não estiver disponível ou não for adequada numa situação específica.</li> </ul> <p>A cirurgia deve ser geralmente realizada quando o maior tumor renal tem 3 cm. Idealmente, a cirurgia poupadora de nefrónios deve ser realizada sempre que possível. Nesta cirurgia, apenas o tumor e uma pequena parte do rim circundante normal são removidos. Outros tratamentos podem ser considerados quando apropriado.</p>
<b>Pulmões</b>	<p>Os voos em companhias aéreas comerciais são geralmente seguros para indivíduos com síndrome de BHD. Para atividades que possam representar um risco de pneumotórax (colapso pulmonar), deverá ser procurado aconselhamento especializado. Estas incluem trabalhar como piloto, voar em aeronaves não pressurizadas ou fazer mergulho.</p> <p>Os tratamentos cirúrgicos devem ser considerados para o tratamento de pneumotórax recorrente (colapsos pulmonares).</p>
<b>Pele</b>	<p>A avaliação dermatológica deve ser considerada em indivíduos recém-diagnosticados com síndrome de BHD.</p> <p>Para alguns doentes, os fibrofoliculomas/tricodiscomas afetam a qualidade de vida. Se um doente solicitar tratamento para o seu fibrofoliculoma/tricodiscoma, os médicos devem considerar as suas opções de tratamento, o que poderá exigir a referência a um dermatologista.</p>
<b>Outros cancros</b>	<p>Atualmente, não existe evidência forte de que a síndrome de BHD cause outros tipos de cancro.</p>

## NECESSIDADES PSICOLÓGICAS

É importante considerar o impacto da síndrome de BHD no bem-estar mental e social. O atraso no diagnóstico, a incerteza sobre futuros problemas de saúde e/ou o medo de contrair cancro podem causar ansiedade ou depressão. Viver com um problema de saúde de longa duração pode também apresentar alguns desafios sociais. Pode haver preocupações financeiras, como o custo do seguro de saúde. As alterações na pele também podem fazer com que os doentes se sintam constrangidos com a sua aparência. A síndrome de BHD pode também ter impacto nas relações familiares. Pode haver sentimentos de culpa e preocupações ao fazer planos para constituir família.

A satisfação das necessidades psicológicas dos doentes e das famílias com síndrome de BHD deve constituir um elemento-chave dos seus cuidados de saúde. Os médicos devem perguntar sobre o bem-estar em cada contacto clínico e estar atentos aos sinais de ansiedade e depressão. Os doentes devem ser referenciados para apoio profissional, se necessário. O apoio entre pares através de grupos de apoio a doentes pode também desempenhar um papel fundamental no bem-estar.