

ERN GENTURIS KLĪNISKĀS PRAKSES, DIAGNOZES, UZRAUDZĪBAS UN ĀRSTĒŠANAS VADLĪNIJAS VIENKĀRŠĀ VALODĀ CILVĒKIEM AR BIRT-HOGG-DUBE SINDROMU

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

*Galvenās darba grupas dalībnieki alfabēta secībā:

Autors	Specialitāte/loma	Piederība
Joan Brunet	Onkologs-kīmijterapeits	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Medicīnas ģenētiķis	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Klīniskais ģenētiķis	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Klīniskais ģenētiķis	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	Kopienas pārstāvis	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Klīniskais ģenētiķis	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Kopienas pārstāvis	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klīniskais ģenētiķis	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Citi dalībnieki alfabēta secībā:

Autors	Specialitāte/loma	Piederība
Mia Gebauer Madsen	Urologs	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Kopienas pārstāvis	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Kopienas pārstāvis	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Kopienas pārstāvis	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Respiratory Physician	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Ģenētiķis	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urologs	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Pulmonologs	Instytut Gruzlicy Chorób Płuc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Dermatologs	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Klīniskais ģenētiķis	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	Dermatologs	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Krūšu kurvja orgānu radiologs	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Atruna: šī kopsavilkuma vienkāršā valodā saturs ir balstīts uz "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

IEVADS

Indivīdiem ar Birt-Hogg-Dubé (BHD) sindromu var attīstīties plaušu cistas, plaušu kolapss (pneimotorakss), sejas ādas izciļņi un/vai nieru audzēji. Līdz šim nav panākta vispārēja vienprātība par BHD sindroma aprūpes vadlīnijām, un tādējādi klīniskā aprūpe cilvēkiem ar BHD sindromu dažādos centros var atšķirties. Vadlīnijas var palīdzēt cilvēkiem ar BHD sindromu un arī tie, kuriem ir aizdomas par BHD sindromu, saņemt atbilstošu aprūpi.

VADLĪNIJAS MĒRĶI

BHD sindroma vadlīnijas ir izveidotas, lai palīdzētu veselības aprūpes speciālistiem sniegt visjaunākos diagnozes, aprūpes un uzraudzības ieteikumus cilvēkiem ar BHD sindromu. Šīs vadlīnijas ir izstrādātas, pamatojoties uz labākajiem pieejamajiem pierādījumiem, ekspertu vienprātību, kas rūpējas par cilvēkiem ar BHD sindromu, un cilvēku ar BHD sindromu sniegto informāciju. Tas tiks atjaunināts, lai atspoguļotu izmaiņas pierādījumos.

DARBĪBAS JOMA UN MĒRĶIS

Vadlīnijas ir paredzētas, lai nodrošinātu optimālu diagnostiku, klīnisko aprūpi un uzraudzību cilvēkiem ar BHD sindromu.

VADLĪNIJAS KOPSAVILKUMS

BHD sindroma diagnoze jāapsver šādos gadījumos:
• pneimotorakss (plaušu kolapss) bez skaidra iemesla. • vairākas cistas plaušās bez zināma iemesla. • vairāki audzēji vienā vai abās nierēs. • nieru vēzis pirms 50 gadu vecuma vai vairāki nieru vēža gadījumi ģimenē. • sejas vai rumpja ādas veidojumi, kas diagnosticēti kā fibrofolikulomas/trihodiskomas • jebkura iepriekš minēto simptomu kombinācija vienai un tai pašai personai vai tās ģimenes locekļiem.
BHD sindroma ģenētiskā pārbaude jāpiedāvā šādos gadījumos:
• atkārtots pneimotorakss (plaušu kolapss) bez skaidra iemesla. • ģimenes anamnēzē plaušu kolapss bez skaidra iemesla. • vairākas plaušu cistas bez zināma iemesla. • vairāki audzēji vienā vai abās nierēs. • nieru vēzis agrā vecumā vai ģimenes anamnēzē. • ādas veidojumi, no kuriem vismaz viens ir apstiprināts kā fibrofolikuloma/trihodiskoma, veicot ādas biopsijas testus. • jebkura iepriekš minēto pazīmju vai simptomu kombinācija vienam un tam pašam indivīdam vai viņu ģimenes locekļiem.
Uzraudzībā cilvēkiem ar BHD sindromu un <i>FLCN</i> mutāciju nesējiem jāietver:
• regulārs nieru audzēju skrīnings ○ no 20 gadu vecuma un visu mūžu. ○ ik pēc 1-2 gadiem. ○ ieteicma magnētiskā rezonanse (MRI) ar kontrastu. Alternatīvs izmeklējums ir nieru ultrasonogrāfija.

GALVENIE IETEIKUMI

Nieres	Ikvienam ar BHD sindromu ir risks saslimt ar nieru audzējiem, kas, ja tie netiek atklāti un ārstēti, var kļūt par vēzi. Ikvienam jāpiedāvā nieru audzēju skrīnings. Nieru vēža skrīningam jābūt: • sākt no 20 gadu vecuma. • jāturpinās mūža garumā. • jāveic ik pēc 1 līdz 2 gadiem, izmantojot MRI, vēlams ar kontrastvielu. Ultraskaņu var izmantot, ja MRI nav pieejams vai nav piemērots. Operācija parasti jāveic, ja lielākais nieru audzējs ir 3 cm. Ja iespējams, ideālā gadījumā būtu jāveic nefronus saudzējoša operācija. Šajā gadījumā tiek izņemts tikai audzējs un neliela daļa no apkārtējiem veselajiem nieres audiem. Vajadzības gadījumā var apsvērt citas ārstēšanas metodes.
Plaušas	Lidojumi komerciālajās aviosabiedrībās parasti ir droši cilvēkiem ar BHD sindromu. Par darbībām, kas var radīt pneimotoraksa (plaušu kolapsa) risku, jālūdz eksperta padoms. Tie ietver pilota profesiju, lidošanu bezspiediena lidmašīnā vai niršanu. Atkārtotu pneimotoraksu (plaušu kolapsu) ārstēšanai jāapsver ķirurģiskas ārstēšanas iespējas.
Āda	Jāapsver vizīte pie dermatologa cilvēkiem, kuriem tikko diagnosticēts BHD sindroms. Dažiem pacientiem fibrofolikulomas/trihodiskomas ietekmē dzīves kvalitāti. Ja pacients vēlas fibrofolikulomas/trihodiskomas ārstēšanu, ārstiem jāapsver savas ārstēšanas iespējas, kas var prasīt nosūtījumu pie dermatologa.
Citi vēži	Pašlaik nav pārliecinošu pierādījumu tam, ka BHD sindroms izraisa citus vēža veidus.

PSIHOLOĢISKĀS VAJADZĪBAS

Ir svarīgi ņemt vērā BHD sindroma ietekmi gan uz garīgo, gan sociālo labklājību. Novēlota diagnoze, neskaidrība par turpmākajām veselības problēmām un/vai bailes saslimt ar vēzi var izraisīt trauksmi vai depresiju. Dzīvošanai ar ģenētisku risku var būt arī dažas sociālas problēmas. Var rasties finansiālas problēmas, piemēram, apdrošināšanas izmaksas. Ādas iezīmes var arī cilvēkiem radīt diskomfortu par to, kā viņi izskatās. BHD sindroms var ietekmēt arī ģimenes attiecības. Plānojot ģimenes dibināšanu, var rasties vainas sajūta un bažas.

Pacientu un ģimeņu ar BHD sindromu psiholoģisko vajadzību risināšanai vajadzētu būt viņu aprūpes svarīgam elementam. Katra klīniskā kontakta reizē ārstiem jājauc par pašsajūtu un jāapzinās trauksmes un depresijas pazīmes. Ja nepieciešams, pacienti jānosūta profesionālam atbalstam. Vienaudžu atbalstam, izmantojot pacientu atbalsta grupas, arī var būt svarīga loma labklājībā.