

Protokoll for diagnostisering, gentisk utredning og oppfølging av personer med Birt-Hogg-Dubé syndrom

Denne retningslinjen for diagnostisering, overvåking og behandling av personer med Birt-Hogg-Dubé syndrom er hentet fra den beste tilgjengelige bevis og konsensus fra eksperter på dette området, og den oppdateres jevnlig for å gjenspeile endringer i bevis.

Forventningen er at klinikere vil følge denne retningslinjen med mindre det er en tvingende klinisk grunn til å foreta en annen behandling, spesifikk for den enkelte pasient.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokoll for diagnostisering, genetisk utredning og oppfølging av personer med Birt-Hogg-Dubé syndrom

Diagnosen BHD-syndrom bør vurderes ved				Styrke *	Anbefaling
- Primær spontan pneumothorax - Flere lungecyster - Bilateral eller multifokal nyre-neoplasi - Nyrecellekarsinom, under 50 år eller ved familiær opphoping - Flere kutane papler forenlig med fibrofollikulomer/trichodiscomas - Enhver kombinasjon av manifestasjonene over, hos et individ eller i familien				Sterk	1a
				Sterk	1b
				Sterk	1c
				Sterk	1d
				Sterk	1e
				Sterk	1f
Genetisk utredning for BHD-syndrom bør tilbys ved:					
- Primær spontan pneumothorax - hvis tilbakevenende eller opphoping i familien - Flere lungecyster uten kjent årsak - Bilateral eller multifokal nyre-neoplasi - Tidlig debut (vanligvis definert som <45 år) eller familiært nyrecellekarsinom - Flere kutane papler forenlig med fibrofolliculomas/trichodiscomas og minst én histologisk bekreftet - Enhver kombinasjon av manifestasjonene over, hos et individ eller i familien med eller uten en kjent familiehistorie med BHD-syndrom				Sterk	6a
				Sterk	6b
				Sterk	6c
				Sterk	6d
				Sterk	6e
				Sterk	6f
Oppfølgingsprotokoll	Undersøkellesmetode	Alder	Intervall		
Nyrecellekarsinom	Renal MR	20 år og livslang	Hvert 1-2 år	Sterk	11, 13, 13a, 13b, 14
Fibrofollikulomer / trichodiscomas	Vurdering av behovet for en dermatologisk vurdering	Ved diagnose	Ved behov	Sterk	18

* Denne graderingen er basert på publiserte artikler og ekspertkonsensus: sterk – ekspertkonsensus OG konsistent evidens, moderat – ekspertkonsensus MED inkonsistent evidens OG/ELLER nye evidens som sannsynligvis støtter anbefalingen, svak – ekspert flertallsbeslutning UTEN konsistent evidens.