

ERN GENTURIS LEKMANNRESYME' AV RETNINGSLINJER FOR: KLINISK PRAKSIS VEDR. DIAGNOSTISERING, VEILEDNING OG OPPFØLGING AV PERSONER MED BIRT- HOGG-DUBÉ SYNDROM

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

*Kjernearbeidsgruppemedlemmer i alfabetisk rekkefølge:

Forfatter	Spesialitet/rolle	Tilknytning
Joan Brunet	Medisinsk onkolog	Catalan Institute of Oncology, Barcelona, Spain Member of ERN GENTURIS
Nataliya Di Donato	Medisinsk genetiker	Department of Human Genetics, Hannover Medical School, Hannover, Germany Member of ERN GENTURIS
Marianne Geilswijk	Klinisk genetiker	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Maurizio Genuardi	Klinisk genetiker	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	Representant fra samfunnet	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Eamonn R. Maher	Klinisk genetiker	University of Cambridge, Cambridge, UK; Aston University, Birmingham, UK Member of ERN GENTURIS
Katie Nightingale	Representant fra samfunnet	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Emma R. Woodward	Klinisk genetiker	Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, Manchester, UK Member of ERN GENTURIS

*Andre medlemmer i alfabetisk rekkefølge:

Forfatter	Spesialitet/rolle	Tilknytning
Mia Gebauer Madsen	Urolog	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Dieke Liekelema - van der Heij	Representant fra samfunnet	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Ian Lisseman	Representant fra samfunnet	Myrovlytis Trust, BHD Foundation, UK
Jenny Marlé-Ballangé	Representant fra samfunnet	BHD FRANCE (a charity working closely with the BHD foundation)
Cormac McCarthy	Lungelege	Department of Medicine, University College Dublin, Ireland
Fred H. Menko	Genetiker	Antoni van Leeuwenhoek hospital, the Netherlands cancer institute, Amsterdam, Netherlands Member of ERN GENTURIS
R. Jeroen A. van Moorselaar	Urolog	Amsterdam UMC, location VUmc, Amsterdam, the Netherlands
Elzbieta Radzikowska	Lungelege	Instytut Gruzlicy Chorób Pluc, Warsaw, Poland
Neil Rajan	Hudlege	Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
Stéphane Richard	Klinisk genetiker	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	Hudlege	Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark; Member of ERN GENTURIS
Maria T. A. Wetscherek	Radiolog med spesialisering i lungesykdommer	Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

Ansvarsfraskrivelse: Innholdet i dette sammendraget er basert på "ERN GENTURIS CLINICAL PRACTICE GUIDELINES FOR THE DIAGNOSIS, SURVEILLANCE AND MANAGEMENT OF PEOPLE WITH BIRT-HOGG-DUBÉ SYNDROME_public_v1".

INTRODUKSJON

Personer med Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom kan utvikle lungecyster, punktert lunge, hudforandringer i ansiktet og/eller nyresvulster (nyreknuter). Så langt har det ikke vært noen universell enighet om hvordan BHD-syndrom skal håndteres, og dermed kan klinisk behandling for personer med BHD-syndrom variere mellom ulike behandlingssteder. En retningslinje kan hjelpe personer som har, eller har mistanke om BHD-syndrom med å få riktig helsetilbud.

MÅL

BHD syndrom-retningslinjen er laget for å hjelpe helsepersonell med å gi de mest oppdaterte anbefalingene for diagnostisering, veiledning og oppfølging av personer med BHD-syndrom. Denne retningslinjen er utarbeidet på bakgrunn av tilgjengelige vitenskapelige artikler, konsensus blant eksperter som jobber med BHD-syndromet og innspill fra personer med BHD-syndrom. Retningslinjen vil bli oppdatert etter hvert som vi vinner ny kunnskap om BHD-syndromet.

HENSIKT

Hensikten med retningslinjen er å gi optimal utredning, veiledning og oppfølging av personer med BHD-syndrom.

SAMMENDRAG AV RETNINGSLINJER

Diagnosen BHD-syndrom bør vurderes i tilfelle av:
• en pneumothorax (punktert lunge) uten klar årsak • flere cyster i lungene uten kjent årsak • flere svulster (knuter) i en eller begge nyrene • nyrekreft før fylte 50 år eller flere tilfeller av nyrekreft i familien • hudforandringer i ansiktet eller overkroppen diagnostisert som fibrofollikulomer/trichodiscomas • enhver kombinasjon av symptomene over - hos samme person eller hos familiemedlemmer
Genetisk utredning for BHD-syndrom bør tilbys i tilfelle ved:
• gjentatte pneumothorax (punktert lunge) uten klar årsak • en familiehistorie med punkterte lunger uten klar årsak • flere lungecyster uten kjent årsak • flere svulster i en eller begge nyrene • tidlig debut eller en familiehistorie med nyrekreft • hudforandringer hvor minst en er bekreftet som fibrofolliculoma/trichodiscomas ved hudbiopsitesting. • enhver kombinasjon av symptomene over - hos samme person eller hos familiemedlemmer
Oppfølging av personer med BHD-syndrom og <i>FLCN</i> -mutasjonsbærere bør omfatte:
• regelmessig screening for nyresvulster ○ fra 20 år og livslang ○ hvert 1-2 år ○ helst ved MR med kontrast eller med ultralyd

NØKKELANBEFALINGER

Nyre	Alle med BHD-syndrom er i faresonen for nyresvulster som, hvis de ikke oppdages og behandles, kan utvikle seg til kreft. Alle skal ha tilbud om nyrescreening. Screening for nyrekreft bør: • begynne ved 20 år • være livslang • gjøres hvert 1. til 2. år ved bruk av MR fortrinnsvis med kontrast. Ultralyd kan brukes dersom MR ikke er tilgjengelig eller hensiktsmessig Kirurgi bør vanligvis gjøres når den største nyresvulsten er 3 cm. Nefronbesparende kirurgi bør ideelt sett utføres når det er mulig. Da fjernes kun svulsten og en liten del av den normale omkringliggende nyrevevet. Andre behandlinger kan vurderes der det er hensiktsmessig.
Lunge	Flyreiser med kommersielle flyselskaper er generelt trygge for personer med BHD-syndrom. For aktiviteter som kan utgjøre en risiko for pneumothorax (punkttert lunge) bør ekspertråd søkes. Disse inkluderer å jobbe som pilot, fly i trykkløse fly eller dykking. Kirurgiske behandlinger bør vurderes for behandling av tilbakevendende pneumothorax (punkttert lunge).
Hud	En hudundersøkelse hos hudlege, bør vurderes for personer som nylig er diagnostisert med BHD-syndrom. For noen pasienter påvirker fibrofollikulomer/trichodiscomer livskvaliteten. En pasient som ønsker behandling bør tilbydes henvisning til hudlege.
Andre kreftformer	Foreløpig er det ingen sterke holdepunkt for at BHD-syndrom forårsaker andre kreftformer.

PSYKOLOGISKE BEHOV

Det er viktig å vurdere hvordan BHD-syndrom virker både på mentalt- og sosialt velvære. Forsinket diagnose, usikkerhet om fremtidige helseproblemer og/eller frykt for å få kreft kan forårsake angst eller depresjon. Å leve med en langvarig helsetilstand kan også ha noen sosiale utfordringer. Det kan også bidra til økonomiske bekymringer. Hudforandringene kan videre få betydning for selvbildet. BHD-syndrom kan også påvirke familieforhold. Når en planlegger å få barn kan en noen ganger få skyldfølelse og bekymringer for å gi genfeilen videre.

Å imøtekomme de psykologiske behovene til pasienter og familier med BHD-syndrom, bør utgjøre et sentralt element i utredningen og veiledningen av disse pasientene. Leger bør spørre pasientene om hvordan de har det ved hver klinisk kontakt og være oppmerksomme på tegn knyttet til redusert livskvalitet, angst og depresjon. Pasienter bør henvises til profesjonell oppfølging ved behov. Peer-to-peer-støtte (likemannsstøtte) via for eksempel pasientforeninger kan også spille en viktig rolle.