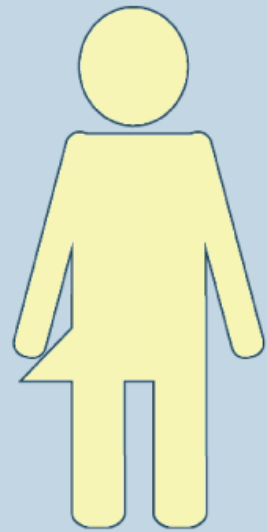
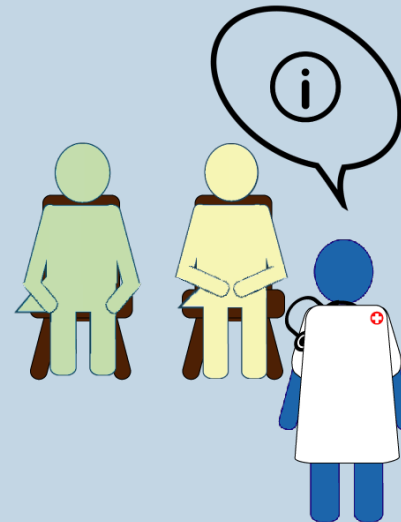


ERN GENTURIS Patientenreise: Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom

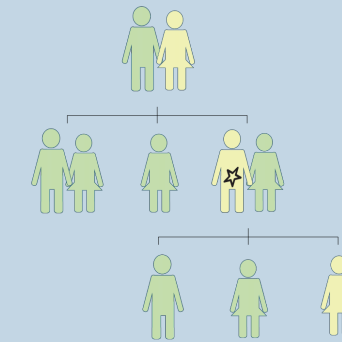
Betroffene Person mit unbekanntem genetischen Status



Genetische Beratung



Kaskadentestung
(Testung von Blutsverwandten)



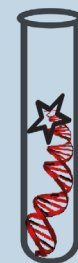
Basisuntersuchung
und Überwachung

MRI

Geeignet für einen
Keimbahn-Gen-Test auf
das BHD-Syndrom



Keimbahn-Testung

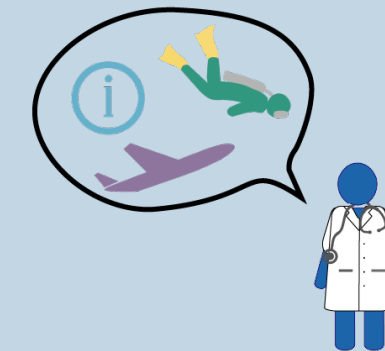


Offenlegung der Ergebnisse

BHD
syndrome



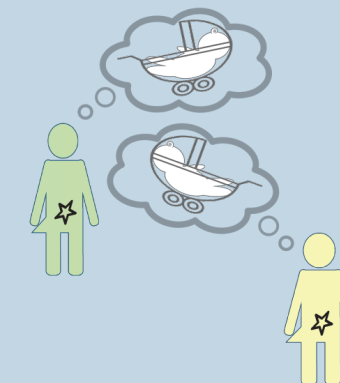
Vorsichtsmaßnahmen



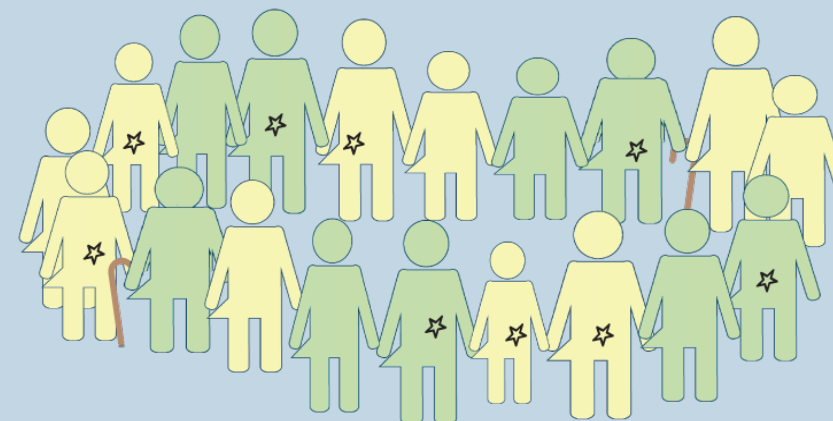
Personalisierte Therapie



Familienplanung



Peer-Unterstützung und emotionale Begleitung



Betroffene Person mit unbekanntem genetischen Status

Eine Person, bei der eine häufige Manifestation des BHD-Syndroms diagnostiziert wurde (Nierenkrebs, Fibrofolliculome, Pneumothorax), die jedoch noch keinen Gentest erhalten hat.

Nicht betroffene Person mit unbekanntem genetischen Status

Das BHD-Syndrom ist in der Familie bekannt oder die Familienanamnese ist mit dem BHD-Syndrom vereinbar.

Geeignet für einen Keimbahn-Gentest auf das BHD-Syndrom

Das BHD-Syndrom sollte bei einer Person in Betracht gezogen werden, die eine oder mehrere der folgenden Erkrankungen aufweist:

- Lungenkollaps (Pneumothorax), insbesondere wenn wiederholt oder familiär
- mehrere Lungenzysten
- Nierentumor, insbesondere wenn mehrfach und/oder beidseitig
- mehrere Hautknötchen (Fibrofolliculome / Trichodiscome) im Gesicht und am Hals.

Ein Gentest auf das BHD-Syndrom bei einer nicht betroffenen erwachsenen Person kann relevant sein, wenn:

- das BHD-Syndrom in der Familie bekannt ist
 - eine Familienanamnese mit einer Kombination der oben genannten Manifestationen besteht
- Siehe auch „Kaskadentestung“.

Genetische Beratung

Personen, die für eine Keimbahn-Gentestung infrage kommen, benötigen vor und nach dem Test umfassende Informationen zu:

- klinischen Erscheinungsformen und dem natürlichen Verlauf des BHD-Syndroms
- Überwachung, Vorsichtsmaßnahmen und Nachsorge
- Behandlung spezifischer Komplikationen
- Ablauf der genetischen Beratung
- Auswirkungen genetischer Testergebnisse auf individueller Ebene und für Familienmitglieder
- rechtlichen, sozialen, versicherungsbezogenen und finanziellen Aspekten der Diagnose
- emotionale Unterstützung einschließlich Peer-Support www.genturis.eu, section patient-area.

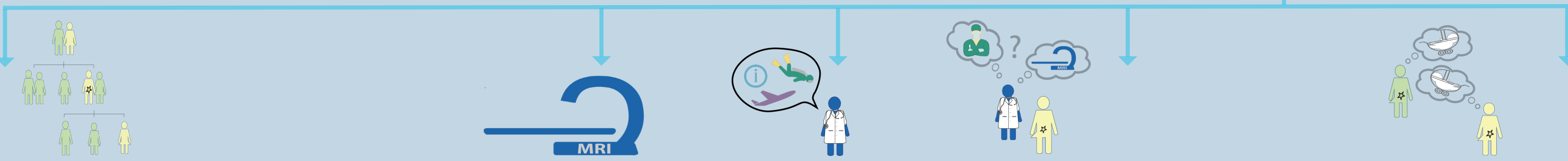
Keimbahntestung und Offenlegung der Ergebnisse

Allgemeine Informationen zur genetischen Testung sind verfügbar unter: <https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes>

Die genetische Keimbahntestung sollte mindestens das *FLCN*-Gen berücksichtigen. Dieses ist häufig Bestandteil umfassender Testpanels für erbliche Nierenkrebserkrankungen.

Die Offenlegung der Testergebnisse sollte stets von einer genetischen Beratung begleitet werden.

Für die Diagnose des BHD-Syndroms muss eine krankheitsverursachende Variante im *FLCN*-Gen nachgewiesen werden. Alternativ, wenn durch die Keimbahntestung keine Veränderung festgestellt wird, kann die Diagnose auch anhand klinischer Kriterien gestellt werden (ein Hauptkriterium oder zwei Nebenkriterien, siehe Leitlinie). Die aktuellsten diagnostischen Kriterien für das BHD-Syndrom sind auf der Website von ERN GENTURIS verfügbar (www.genturis.eu, Abschnitt [BHD syndrome guideline](#)).



Kaskadentestung (Testung von Blutsverwandten)

Die Kaskadentestung ist ein Verfahren, bei dem genetische Beratung und Keimbahntestung für relevante Familienmitglieder angeboten werden, die ein Risiko haben, das BHD-Syndrom zu erben. Basierend auf der Familienanamnese entscheidet der Humangenetiker, für welche Familienmitglieder eine Keimbahntestung sinnvoll ist. Der Genetiker gibt auch Hinweise, wie diese Personen Zugang zur genetischen Beratung erhalten können. **Die Testung dieser Familienmitglieder und eine anschließende klinische Betreuung, falls erforderlich, können Leben retten und die Lebensqualität verbessern.** Das BHD-Syndrom wird autosomal-dominant vererbt: Eine Person mit BHD-Syndrom hat eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, die Erkrankung an ihr Kind weiterzugeben.

Minderjährige sind grundsätzlich nicht für die Kaskadentestung geeignet, da sich das BHD-Syndrom selten im Kindesalter manifestiert und eine Überwachung vor dem 20. Lebensjahr nicht empfohlen wird. Die Testung wird verschoben, bis der Minderjährige alt genug ist, um selbst eine informierte Entscheidung zu treffen.

Basisuntersuchung und Überwachung

Eine formelle dermatologische Untersuchung sollte zum Zeitpunkt der Diagnose in Betracht gezogen werden.

Eine Ausgangsuntersuchung der Lunge mittels hochauflösender Computertomographie (HRCT) kann nach dem 20. Lebensjahr erwogen werden.

Die Überwachung auf Nierenkrebs mittels MRT mit intravenösem Kontrastmittel – sofern möglich (oder Ultraschall, wenn MRT nicht durchführbar ist) – sollte ab dem 20. Lebensjahr beginnen und lebenslang alle 1–2 Jahre erfolgen. Bei neu entdeckten kleinen Läsionen sollte eine häufigere Kontrolle in Betracht gezogen werden, um das Wachstum zu beurteilen.

Vorsichtsmaßnahmen

Patientinnen und Patienten sollten über mögliche Risiken im Zusammenhang mit bestimmten Einflüssen informiert werden (z. B. ein möglicher Zusammenhang zwischen Pneumothorax und schnellen Veränderungen des atmosphärischen Drucks, etwa beim Tauchen oder Flugreisen).

Sie sollten die Symptome eines Pneumothorax kennen: Brustschmerzen und Atemnot.

Personalisierte Therapie

Die personalisierte Therapie beim BHD-Syndrom bezieht sich stets auf die Entscheidung zwischen chirurgischem Eingriff und abwartender Beobachtung (Surveillance).

Die chirurgische Entfernung von Nierentumoren wird in der Regel abhängig von Größe und Lage der Tumoren in Betracht gezogen. Im Allgemeinen sollten die Behandlungsprotokolle den üblichen onkologischen Standards folgen.

Die Entfernung von Hautläsionen mit etablierten Verfahren sollte erwogen werden, was eine Überweisung an einen Dermatologen erforderlich machen kann. Eine Entfernung ist sinnvoll, wenn die Lebensqualität des Patienten beeinträchtigt ist – jedoch sollte darauf hingewiesen werden, dass die Läsionen mit hoher Wahrscheinlichkeit wiederkehren.

Patient*innen sollten beruhigt werden, dass das BHD-Syndrom die Lungenfunktion langfristig nicht beeinträchtigt. Die Lungenfunktion ist nur während eines akuten Kollapsereignisses vorübergehend eingeschränkt.

Familienplanung

Das BHD-Syndrom ist eine erblich bedingte Erkrankung. Für manche Menschen hat dies Auswirkungen auf die Familienplanung. Wenn relevant, sollte frühzeitig im Verlauf der Patientenbetreuung eine Überweisung zur reproduktiven Beratung angeboten werden.

Je nach Land können Möglichkeiten für pränatale Diagnostik und präimplantationsgenetische Testung bestehen. Die finanziellen Ressourcen für reproduktive Optionen im öffentlichen Gesundheitssystem sowie die rechtlichen Rahmenbedingungen unterscheiden sich von Land zu Land.

Peer-Unterstützung und emotionale Begleitung

Patient*innen und ihre Familien können zu verschiedenen Zeitpunkten wiederholt Unterstützung durch Gleichgesinnte und emotionale Begleitung suchen, zum Beispiel: – bei der Diagnose eines neuen Krebses – im Rahmen der Familienplanung – bei der Entscheidung über eine Nierenoperation. Peer-Unterstützung und emotionale Begleitung können hilfreich sein bei: - dem Umgang mit Stress durch diagnostische Verzögerungen, - der Bewältigung einer laufenden Krebstherapie, - der Entscheidung über genetische Testung, - der Information von Familienmitgliedern über ihr genetisches Risiko, - dem Umgang mit Angst bezüglich ungetesteter Kinder oder Schuldgefühlen, wenn Kinder betroffen sind, - der Bewältigung des Krebsrisikos und anderer klinischer Manifestationen, - dem Umgang mit dem eigenen Körperbild im Zusammenhang mit Hautveränderungen, - dem Umgang mit sozialen Folgen wie Hypotheken oder möglichen Einschränkungen in bestimmten Berufen (z. B. Flugzeugpilot*in) oder Freizeitaktivitäten (z. B. Tauchen)

Eine Patientenorganisation finden Sie unter: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>