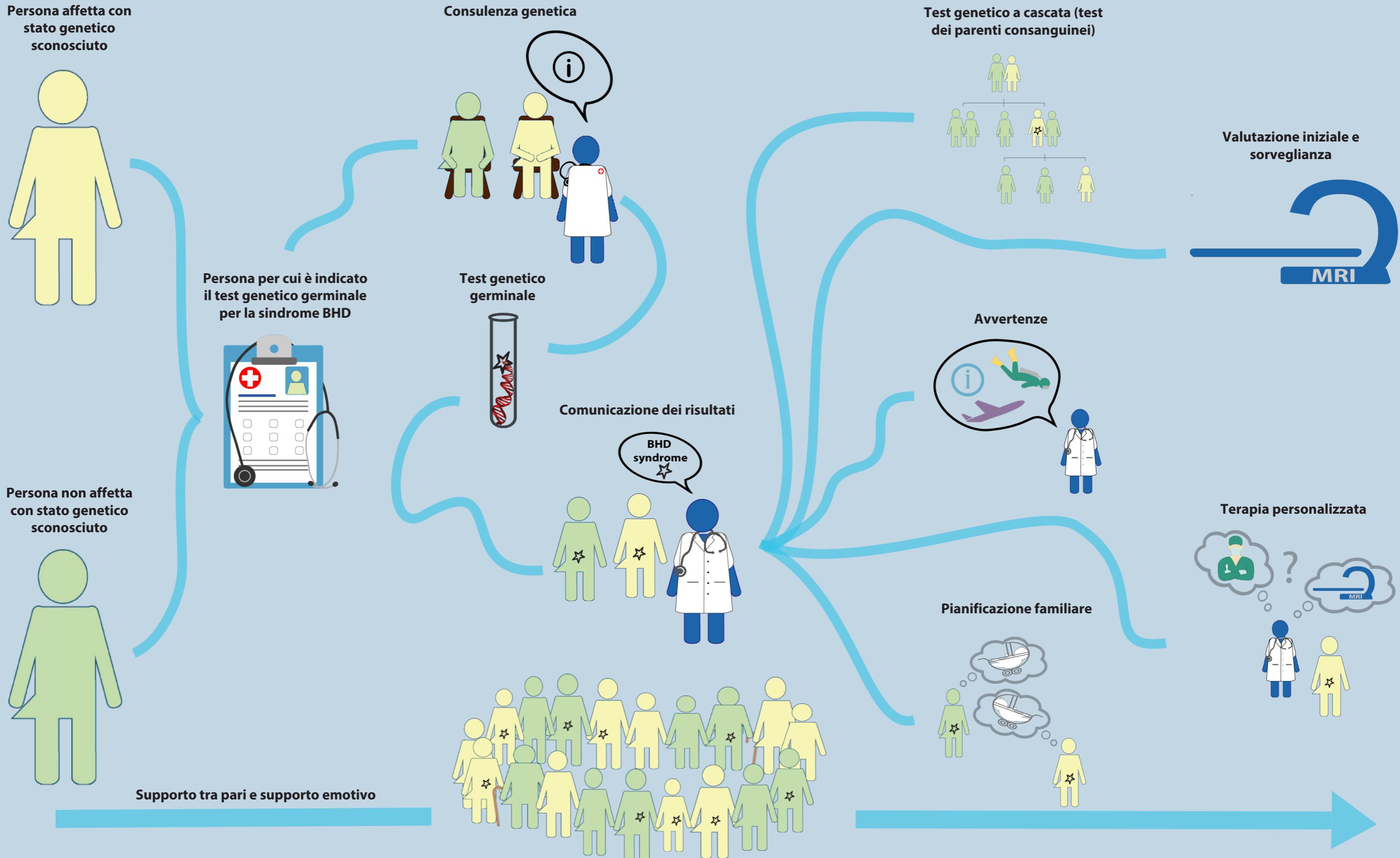


ERN GENTURIS questo percorso del paziente : sindrome BHD



Persona affetta con stato genetico sconosciuto

Persona a cui è stata diagnosticata una delle manifestazioni cliniche tipiche della sindrome BHD (cancro renale, fibrofolliculomi, pneumotorace), ma che non ha ancora effettuato test genetici.

Persona non affetta con stato genetico sconosciuto

Sindrome BHD nota in famiglia o anamnesi familiare indicativa di sindrome BHD.

Persona per cui è indicato il test genetico germinale per la sindrome BHD

La diagnosi di sindrome BHD dovrebbe essere considerata per una persona che presenta una o più delle seguenti condizioni:

- collasso polmonare (pneumotorace), soprattutto se ricorrente o familiare
- cisti polmonari multiple
- tumore renale, in particolare se multiplo e/o bilaterale
- molteplici noduli cutanei (fibrofolliculomi / tricodiscomi) su viso e collo.

Il test per la sindrome BHD in una persona adulta non affetta può essere indicato in caso di:

- sindrome BHD nota in famiglia
- anamnesi familiare con una combinazione delle manifestazioni tipiche sopra menzionate.

Vedi anche "Test a cascata".

Consulenza genetica

Le persone candidate al test genetico germinale devono ricevere informazioni approfondite prima e dopo il test riguardo a:

- manifestazioni cliniche e storia naturale della sindrome BHD
- sorveglianza, precauzioni e controlli da effettuare
- trattamento delle complicanze specifiche
- modalità di svolgimento della consulenza genetica
- implicazioni dei risultati del test genetico a livello individuale e familiare
- aspetti legali, sociali, assicurativi ed economici della diagnosi
- supporto emotivo, incluso il supporto tra pari, ovvero tra persone con la stessa condizione: www.genturis.eu, sezione dedicata alle [patient-area](#).

Test genetico germinale e comunicazione dei risultati

Informazioni generali sui test genetici sono disponibili al seguente link:

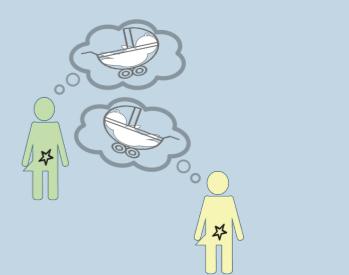
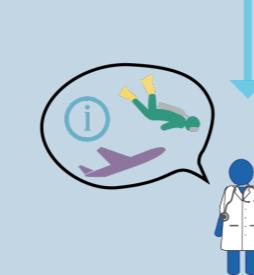
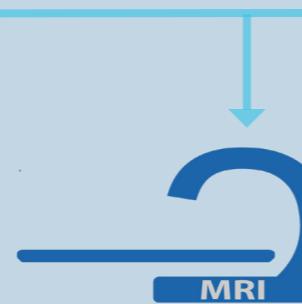
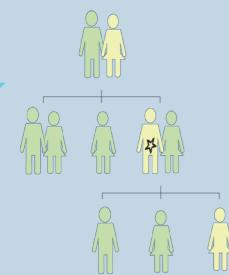
<https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes>

Il test genetico germinale dovrebbe includere almeno il gene *FLCN*, comunemente presente nei pannelli più ampi utilizzati per i tumori renali ereditari.

La comunicazione dei risultati del test genetico dovrebbe essere accompagnata da consulenza genetica.

Per formulare una diagnosi di sindrome BHD, è necessario che l'individuo presenti una variante patogenetica nel gene *FLCN*. In alternativa, se il test genetico germinale non rileva alcuna alterazione, è possibile formulare una diagnosi clinica basata su criteri clinici (un criterio maggiore o due criteri minori, vedi linee guida).

I criteri diagnostici più aggiornati per la sindrome di BHD sono disponibili sul sito di ERN GENTURIS nella (www.genturis.eu, sezione dedicata alle [BHD syndrome guideline](#)).



Test genetico a cascata (test dei parenti consanguinei)

Il test genetico a cascata è il processo attraverso il quale si offre consulenza genetica e test genetico germinale ai membri sani di una famiglia in cui è stata la sindrome BHD che sono a rischio di averla ereditata. In base alla storia familiare, sarà il genetista clinico a decidere per quali parenti è rilevante il test genetico germinale. Il genetista clinico fornirà indicazioni su come i familiari interessati possano accedere alla consulenza genetica. **La valutazione genetica di questi familiari, seguita da eventuali misure cliniche appropriate, può salvare vite e migliorare la qualità della vita.**

La sindrome BHD è una condizione ereditaria trasmessa con modalità autosomica dominante. Ciò vuol dire che una persona affetta da sindrome BHD ha una probabilità del 50% di trasmettere la condizione a ciascun figlio.

In linea di principio i minorenni, non sono eleggibili per il test genetico a cascata, poiché la sindrome di BHD raramente si manifesta durante l'infanzia e la sorveglianza non è raccomandata prima dei 20 anni. Il test viene quindi posticipato fino a quando il minore non sarà abbastanza grande da poter prendere una decisione informata in autonomia in merito alla sua esecuzione.

Valutazione iniziale e sorveglianza

Al momento della diagnosi presa in considerazione una valutazione da parte del dermatologo dovrebbe essere.

Dopo i 20 anni di età va considerata una valutazione polmonare di base mediante tomografia computerizzata ad alta risoluzione (HRCT).

La sorveglianza per il tumore renale, da effettuare ove possibile tramite risonanza magnetica con mezzo di contrasto endovenoso (o, in alternativa, ecografia se la risonanza non è praticabile) dovrebbe iniziare a partire dai 20 anni e proseguire per tutta la vita ogni 1-2 anni. In caso di riscontro di una nuova lesione di piccole dimensioni, vanno considerati controlli più frequenti al fine di determinarne il tasso di crescita.

Avvertenze

Le persone affette da sindrome BHD devono essere informati sui potenziali rischi associati a specifiche esposizioni (ad esempio, la possibile correlazione tra pneumotorace e rapidi cambiamenti della pressione atmosferica, come nel caso delle immersioni subacquee o dei viaggi aerei).

Le persone affette da sindrome BHD devono essere consapevoli dei sintomi di pneumotorace: dolore toracico e faticoso.

Terapia personalizzata

La terapia personalizzata per la sindrome di BHD è sempre legata alla scelta tra intervento chirurgico e sorveglianza attiva.

La rimozione chirurgica dei tumori renali dipende in linea generale dalle dimensioni e dalla localizzazione. In generale, i protocolli di trattamento dovrebbero seguire la pratica oncologica standard.

Anche con la valutazione del dermatologo è da considerare l'asportazione delle lesioni cutanee con metodi convenzionali. E' indicata quando la persona affetta da sindrome BHD ritiene che le lesioni influenzino negativamente la qualità della vita, ma è importante informarla che queste tendono a recidivare.

Le persone affette devono essere rassicurate sul fatto che la sindrome BHD non compromette la funzione polmonare a lungo termine. La funzione polmonare è influenzata solo temporaneamente durante un episodio acuto di collasso polmonare.

Pianificazione familiare

La sindrome di BHD è una condizione ereditaria. Per alcune persone, ciò può avere implicazioni nella pianificazione familiare. Quando rilevante, dovrebbe essere offerta una consulenza riproduttiva già nelle prime fasi del percorso del paziente.

A seconda del paese, potrebbero esserci opzioni disponibili per test prenatali e test genetici preimpianto. Le risorse finanziarie per le opzioni riproduttive nel sistema sanitario pubblico e il quadro giuridico variano da paese a paese.

I pazienti e le loro famiglie possono cercare supporto tra pari e supporto emotivo in modo ricorrente, in momenti diversi, ad esempio: – alla diagnosi di un nuovo tumore – in caso di pianificazione familiare – quando si

deve decidere se sottoporsi a un intervento chirurgico ai reni.

Il supporto tra pari e il supporto emotivo possono aiutare ad affrontare:

- lo stress legato ai ritardi nella diagnosi

- il percorso della terapia oncologica in corso

- l'ansia riguardo allo stato dei figli non testati o il senso di colpa se i figli sono affetti

- le conseguenze sociali, come difficoltà nell'ottenere un mutuo o restrizioni in alcune professioni (es. pilota d'aereo) o attività ricreative (es. immersioni subacquee)

- la decisione se sottoporsi a test genetici

- il rischio di sviluppare tumori o altre manifestazioni cliniche

- come informare i familiari del rischio genetico

- l'immagine corporea legata alle lesioni cutanee

Le associazioni di pazienti sono disponibili sul sito: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>