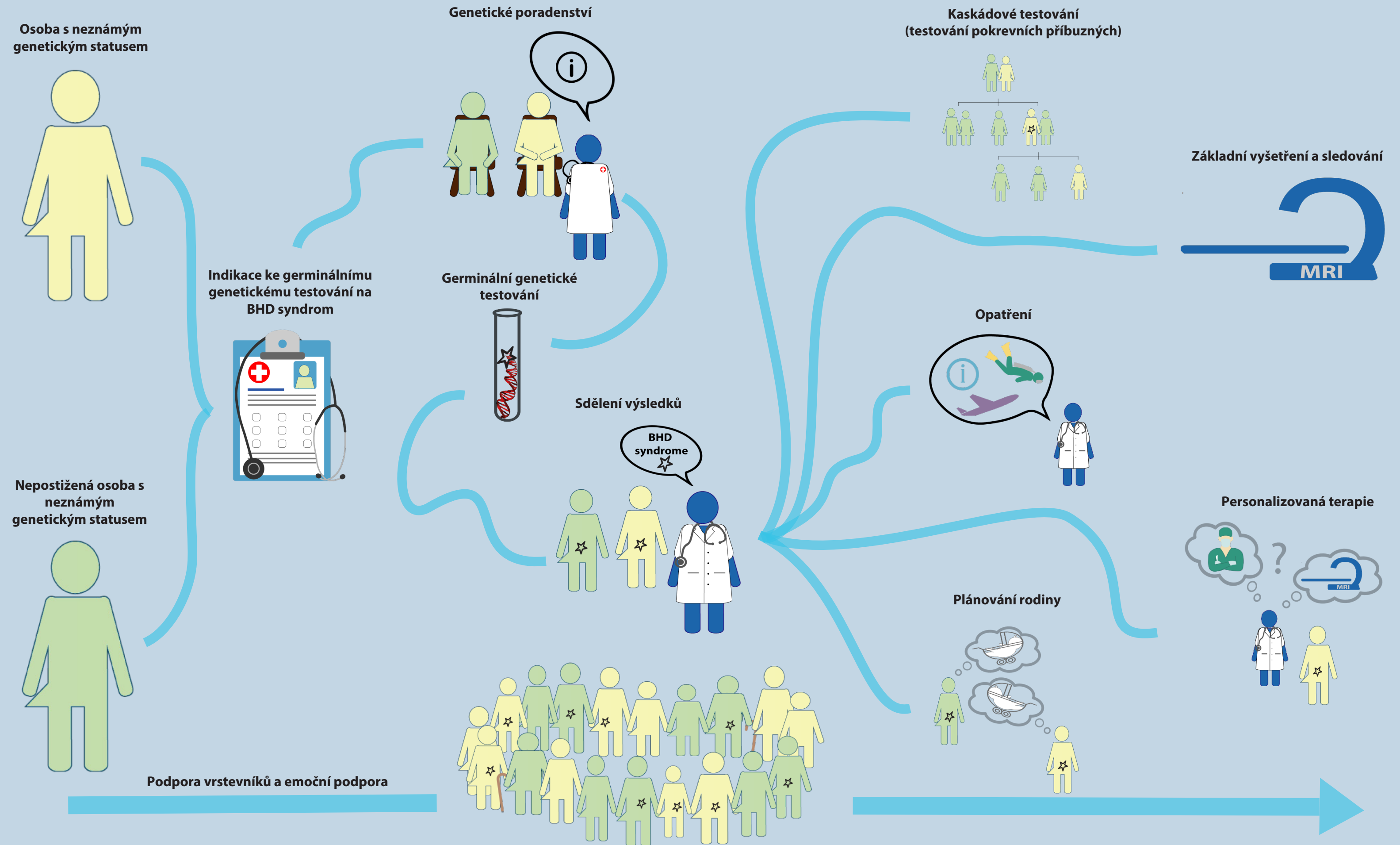


ERN GENTURIS cesta pacienta: Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom



Prohlášení: Tato cesta pacienta je určena jako obecný přehled klinické a diagnostické cesty pro BHD syndrom nebo jeho podezření. Neměla by nahrazovat individuální klinické a genetické poradenství ve specializovaném centru. Také si neklade za cíl řešit všechny specifické výzvy komplexního onemocnění BHD syndromu. Specifické klinické pokyny, diagnostická kritéria a nomenklatura se mohou rychle měnit a proto jsou v této cestě pacienta pouze odkazovány.

Osoba s neznámým genetickým statusem

Osoba diagnostikovaná s běžným projevem BHD syndromu (rakovina ledvin, fibrofolikulomy, pneumotorax), která dosud nepodstoupila genetické testování.

Nepostižená osoba s neznámým genetickým statusem

BHD syndrom známý v rodině nebo rodinná anamnéza odpovídající BHD syndromu.

Indikace ke germinálnímu genetickému testování na BHD syndrom

BHD syndrom by měl být zvažován u osoby s jednou nebo více z následujících podmínek:

- kolaps plic (pneumotorax), zejména pokud je opakovaný nebo rodinný výskyt
- vícečetné plicní cysty
- nádor ledvin, zejména pokud je mnohočetný a/nebo oboustranný
- vícečetné kožní hrbolky (fibrofolikulomy / trichodiskomy) na obličeji a krku.

Testování na BHD syndrom u dospělé nepostižené osoby může být relevantní, pokud:

- je v rodině známý BHD syndrom
- rodinná anamnéza kombinace výše uvedených projevů (viz výše).

Viz také „Kaskádové testování“.

Genetické poradenství

Osoby vhodné pro germinální genetické testování potřebují důkladné informace před i po testování ohledně:

- klinických projevů a přirozeného průběhu BHD syndromu
- sledování, upozornění a následné péče
- léčby specifických komplikací
- procesu genetického poradenství
- dopadů výsledků genetického testu na individuální úrovni i pro členy rodiny
- právních, sociálních, pojistných a finančních aspektů diagnózy
- emocionální podpory včetně podpory vrstevníků: www.genturis.eu, sekce [patient-area](#).

Germinální genetické testování a sdělení výsledků

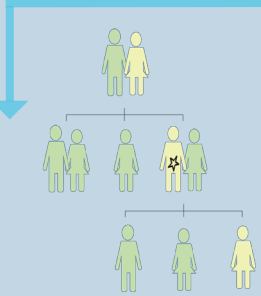
Obecné informace o genetickém testování naleznete na:

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

Germinální genetické testování by mělo minimálně zahrnovat gen *FLCN*. Ten je běžně součástí širších panelů používaných pro dědičné nádory ledvin.

Sdělení výsledků testování by mělo být doprovázeno genetickým poradenstvím.

Pro stanovení diagnózy BHD syndromu musí mít jedinec patogenní variantu v genu *FLCN*. Pokud není změna detekována germinálním genetickým testem, lze klinickou diagnózu stanovit na základě klinických kritérií (jedno hlavní kritérium nebo dvě vedlejší kritéria, viz doporučení). Nejnovější diagnostická kritéria pro BHD syndrom naleznete na webu ERN GENTURIS www.genturis.eu, sekce [BHD syndrome guideline](#)).



Kaskádové testování (testování pokrevních příbuzných)

Kaskádové testování je proces poskytování genetického poradenství a germinálního genetického testování relevantním členům rodiny, kteří jsou ohroženi dědičností BHD syndromu. Na základě rodinné anamnézy klinický genetik rozhodne, pro které členy rodiny je germinální genetické testování relevantní. Klinický genetik poskytne pokyny, jak mají relevantní členové rodiny postupovat při genetickém poradenství. **Kaskádové testování je proces poskytování genetického poradenství a germinálního genetického testování relevantním členům rodiny, kteří jsou ohroženi dědičností BHD syndromu. Na základě rodinné anamnézy klinický genetik rozhodne, pro které členy rodiny je germinální genetické testování relevantní. Klinický genetik poskytne pokyny, jak mají relevantní členové rodiny postupovat při genetickém poradenství.** BHD syndrom je děděn autozomálně dominantním způsobem: Osoba s BHD syndromem má 50% pravděpodobnost, že předá toto onemocnění svému dítěti.

Nezletilí nejsou v zásadě vhodní pro kaskádové testování, protože se BHD syndrom v dětství téměř neprojevuje a sledování se nedoporučuje před dosažením věku 20 let. Testování je odloženo, dokud není nezletilý dostatečně starý na to, aby se mohl sám informovaně rozhodnout.

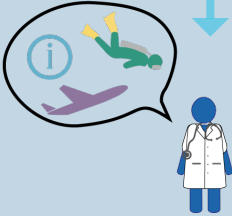


Základní vyšetření a sledování

Formální dermatologické vyšetření by mělo být zvaženo při stanovení diagnózy.

Základní vyšetření plic pomocí vysokorozlišovací výpočetní tomografie (HRCT) lze zvážit po dosažení věku 20 let.

Sledování rakoviny ledvin pomocí MRI s intravenózním kontrastem, pokud možno (nebo ultrazvukem, pokud MRI není možné), by mělo začít ve věku 20 let a pokračovat celoživotně každých 1–2 roky. Častější screening by měl být zvažován, pokud je zjištěna nová malá léze, aby bylo možné určit rychlost růstu.



Opatření

Pacienti by měli být informováni o možných rizicích spojených s určitými expozicemi (například možná souvislost pneumotoraxu s rychlými změnami atmosférického tlaku, například při potápění nebo letecké dopravě).

Pacienti by měli znát příznaky pneumotoraxu: bolest na hrudi a dušnost.



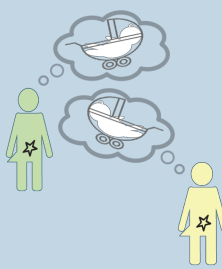
Personalizovaná terapie

Personalizovaná terapie syndromu BHD je vždy spojena s rozhodnutím mezi chirurgickým zákrokem a pečlivým sledováním (surveillance).

Chirurgické odstranění nádorů ledvin se obvykle zvažuje v závislosti na velikosti a umístění nádoru. Obecně by léčebné protokoly měly následovat standardní onkologickou praxi.

Odstranění kožních lézí pomocí standardních postupů by mělo být zvaženo, což může vyžadovat doporučení ke kožnímu lékaři (dermatologovi). Odstranění kožních lézí by mělo být zvaženo, pokud má pacient pocit, že je ovlivněna kvalita jeho života, ale měl by být upozorněn, že léze se pravděpodobně znovu objeví.

Pacienti by měli být ujištěni, že syndrom BHD dlouhodobě neovlivňuje funkci plic. Funkce plic je ovlivněna pouze dočasně během akutní epizody kolapsu plic.



Plánování rodiny

Syndrom BHD je dědičné onemocnění. Pro některé to má důsledky pro plánování rodiny. Pokud je to relevantní, mělo by být pacientovi včas nabídnuto doporučení na genetické poradenství ohledně reprodukce.

V závislosti na zemi mohou existovat možnosti preimplantační testování a preimplantační genetické diagnostiky. Finanční prostředky na reprodukční možnosti ve veřejném zdravotnictví a právní rámec se v jednotlivých zemích liší.

Podpora vrstevníků a emoční podpora

Pacienti a jejich rodiny mohou opakovaně vyhledávat podporu vrstevníků a emoční podporu v různých obdobích, například: - při diagnóze nového nádoru, - v případě plánování rodiny, - při rozhodování o operaci ledvin.

Podpora vrstevníků a emoční podpora může být zaměřena na:

- zvládání stresu spojeného se zpožděním diagnózy
- probíhající onkologickou léčbu
- rozhodování o genetickém testování
- informování členů rodiny o jejich genetickém riziku
- zvládání úzkosti ohledně stavu netestovaných dětí nebo pocitu viny, pokud jsou děti postiženy
- zvládání rizika nádoru a dalších klinických projevů
- zvládání vnímání vlastního těla v souvislosti s kožními lézemi
- řešení sociálních důsledků, jako je hypotéka nebo možné omezení některých povolání (např. pilot letadla) nebo volnočasových aktivit (např. potápění).

Pacientské organizace lze nalézt na: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>