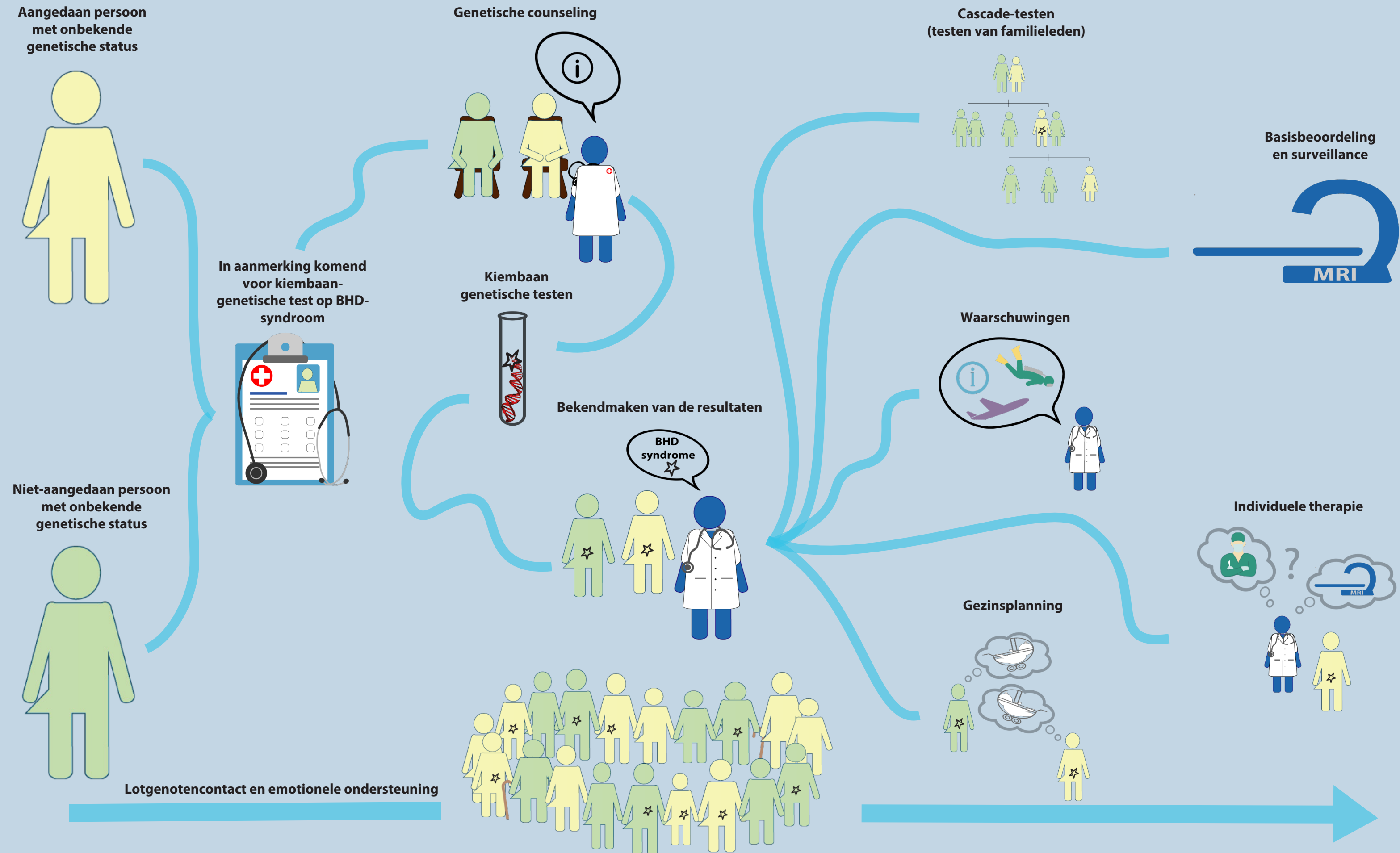


ERN GENTURIS patiëntreis: Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndroom



Aangedaan persoon met onbekende genetische status

Een persoon bij wie een veelvoorkomende uiting van het BHD-syndroom is vastgesteld (nierkanker, fibrofolliculomen, klaplong), maar die nog geen genetische test heeft ondergaan.

Niet-aangedaan persoon met onbekende genetische status

BHD-syndroom is vastgesteld in de familie of er is een familiegeschiedenis passend bij BHD-syndroom.

In aanmerking komend voor kiembaan-genetische test op BHD-syndroom

Het BHD-syndroom moet overwogen worden bij een persoon met één of meer van de volgende aandoeningen:

- klaplong (pneumothorax), vooral als deze herhaaldelijk voorkomt of familiair is
- meerdere cysten in de longen
- niertumor, met name bij meerdere tumoren in een nier en/ of dubbelzijdige niertumoren
- meerdere huidbultjes (fibrofolliculomen / trichodiscomen) op het gezicht en in de hals

Genetisch testen op het BHD-syndroom bij een volwassene zonder symptomen kan relevant zijn als:

- het BHD-syndroom bekend is in de familie
- er een familiegeschiedenis is met een combinatie van eerder genoemde uitingen (zie hierboven)

Zie ook “Cascade testing”.

Genetische counseling

Personen die in aanmerking komen voor kiembaan genetische testen hebben gedetailleerde informatie nodig vóór en na de test over:

- klinische verschijnselen en het natuurlijke beloop van het BHD-syndroom
- monitoring, voorzorgsmaatregelen en vervolgonderzoek
- behandeling van specifieke complicaties
- het proces van erfelijkheidsonderzoek en - advies (genetische counseling)
- implicaties van genetische testresultaten op individueel niveau en voor familieleden
- juridische, sociale, verzekerings- en financiële aspecten van de diagnose
- emotionele ondersteuning, inclusief lotgenotencontact: www.genturis.eu, sectie [patient-area](#).

Kiembaan genetische testen en het bekendmaken van de resultaten

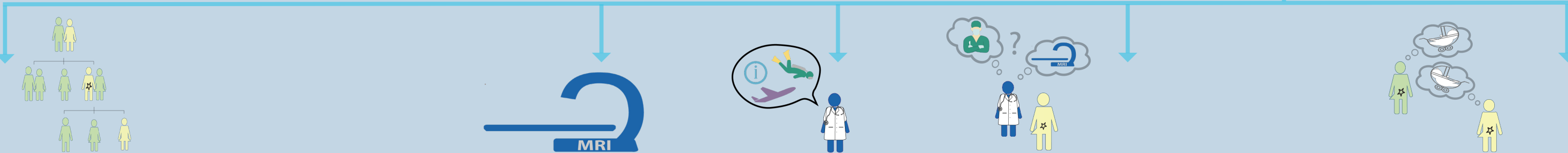
Algemene informatie over genetische testen is te vinden op:

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

Bij kiembaan genetische testen dient ten minste analyse van het *FLCN*-gen te worden verricht. Dit gen is doorgaans opgenomen in bredere genpanels die worden gebruikt bij erfelijke nierkanker.

Het bespreken van de testresultaten dient te gebeuren in het kader van genetische counseling.

Voor het stellen van een zekere diagnose BHD-syndroom moet een persoon een pathogene kiembaanvariant in het FLCN-gen hebben. Een pathogene variant is een variant, die maakt dat het gen niet meer normaal functioneert. Als er geen afwijking wordt gevonden bij de kiembaan genetische test, kan de diagnose ook klinisch worden gesteld op basis van klinische criteria (één hoofdcriterium of twee nevencriteria, zie richtlijn). De meest recente diagnostische criteria voor het BHD-syndroom zijn te vinden op de website van ERN GENTURIS (www.genturis.eu, section [BHD syndrome guideline](#)).



Cascade-testen (testen van familieleden)

Cascade-testen is het proces waarbij genetische counseling en kiembaan genetische testen worden aangeboden aan familieleden die risico lopen om drager te zijn van de aanleg voor het BHD-syndroom. Op basis van de stamboomgegevens kan de klinisch geneticus aangeven voor welke familieleden genetische testen zinvol zijn. De klinisch geneticus geeft ook advies over hoe deze familieleden genetische counseling kunnen krijgen. **Het testen van deze familieleden en periodieke controle van dragers van de aanleg met passende klinische maatregelen waar nodig, kan levens redden en de kwaliteit van leven verbeteren.**

Het BHD-syndroom wordt autosomaal dominant overgeërfd: Een persoon met het BHD-syndroom heeft 50% kans om de aandoening door te geven aan zijn of haar kind.

Minderjarigen komen in principe niet in aanmerking voor cascade-testen, aangezien het BHD-syndroom zelden tot uiting komt op jonge leeftijd en medische controle vóór de leeftijd van 20 jaar niet wordt aanbevolen. Het testen wordt uitgesteld totdat de minderjarige oud genoeg is om zelf een geïnformeerde keuze te maken.

Basisbeoordeling en surveillance

Een formele dermatologische beoordeling dient overwogen te worden bij het stellen van de diagnose.

Een initiële longscan met hoge-resolutie computertomografie (HRCT) kan worden overwogen vanaf de leeftijd van 20 jaar.

Surveillance op nierkanker met MRI met intraveneus contrastmiddel waar mogelijk (of echografie indien MRI niet mogelijk is) dient te starten vanaf 20-jarige leeftijd en levenslang voortgezet te worden, elke 1–2 jaar. Bij het ontdekken van een nieuwe kleine afwijking moet frequenter screenen worden overwogen om de groeisnelheid van de afwijking vast te stellen.

Waarschuwingen

Patiënten dienen geïnformeerd te worden over mogelijke risico’s die samenhangen met bepaalde blootstellingen (bijvoorbeeld het mogelijke verband tussen een pneumothorax en snelle veranderingen in atmosferische druk, zoals bij duiken of vlieg reizen).

Patiënten moeten zich bewust zijn van de symptomen van een pneumothorax: pijn op de borst en kortademigheid.

Individuele therapie

Individuele therapie bij het BHD-syndroom draait vaak om de afweging tussen operatief ingrijpen en afwachtend beleid (surveillance).

Chirurgische verwijdering van niertumoren wordt doorgaans overwogen, afhankelijk van de grootte, de locatie en eventueel de groeisnelheid van de tumor. In het algemeen dienen behandelprotocollen de standaard oncologische richtlijnen te volgen.

Verwijdering van huidlaesies met standaardmethoden dient te worden overwogen, wat mogelijk een verwijzing naar een dermatoloog of plastisch chirurg vereist. Verwijdering van huidlaesies moet worden overwogen wanneer de patiënt aangeeft dat de kwaliteit van leven hierdoor wordt beïnvloed, maar men moet erop gewezen worden dat de laesies waarschijnlijk zullen terugkeren.

Patiënten moeten erover gerustgesteld worden dat het BHD-syndroom op lange termijn geen invloed heeft op de longfunctie. De longfunctie wordt alleen tijdelijk beïnvloed tijdens een acute episode van een klaplong.

Gezinsplanning

Het BHD-syndroom is een erfelijke aandoening. Voor sommige mensen heeft dit gevolgen voor gezinsplanning. Indien relevant, dient vroeg in het zorgtraject een verwijzing voor reproductieve counseling te worden aangeboden.

Afhankelijk van het land kunnen er mogelijkheden zijn voor prenatale diagnostiek en pre-implantatie genetische testen. De beschikbaarheid van financiële middelen binnen het publieke zorgsysteem en het juridische kader verschillen per land.

Lotgenotencontact en emotionele ondersteuning

Patiënten en hun familieleden kunnen op verschillende momenten behoefte hebben aan lotgenotencontact en emotionele ondersteuning, bijvoorbeeld: – bij de diagnose van een nieuwe vorm van kanker – in het kader van gezinsplanning – bij het nemen van beslissingen over een nieroperatie.

Ondersteuning kan nodig zijn bij:

- omgaan met stress door het diagnostische proces
- het doormaken van kankerbehandelingen
- het nemen van een beslissing over genetische testen
- het informeren van familieleden over hun genetische risico
- omgaan met angst over de status van niet-geteste kinderen of schuldgevoelens als kinderen aangedaan zijn
- omgaan met het risico op kanker en op andere klinische verschijnselen
- omgaan met het zelfbeeld in relatie tot huidlaesies
- omgaan met sociale gevolgen zoals hypotheekaanvragen of mogelijke beperkingen in bepaalde beroepen (bijv. piloot) of vrijetijdsactiviteiten (bijv. duiken)

Een patiëntenorganisatie is te vinden op: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>