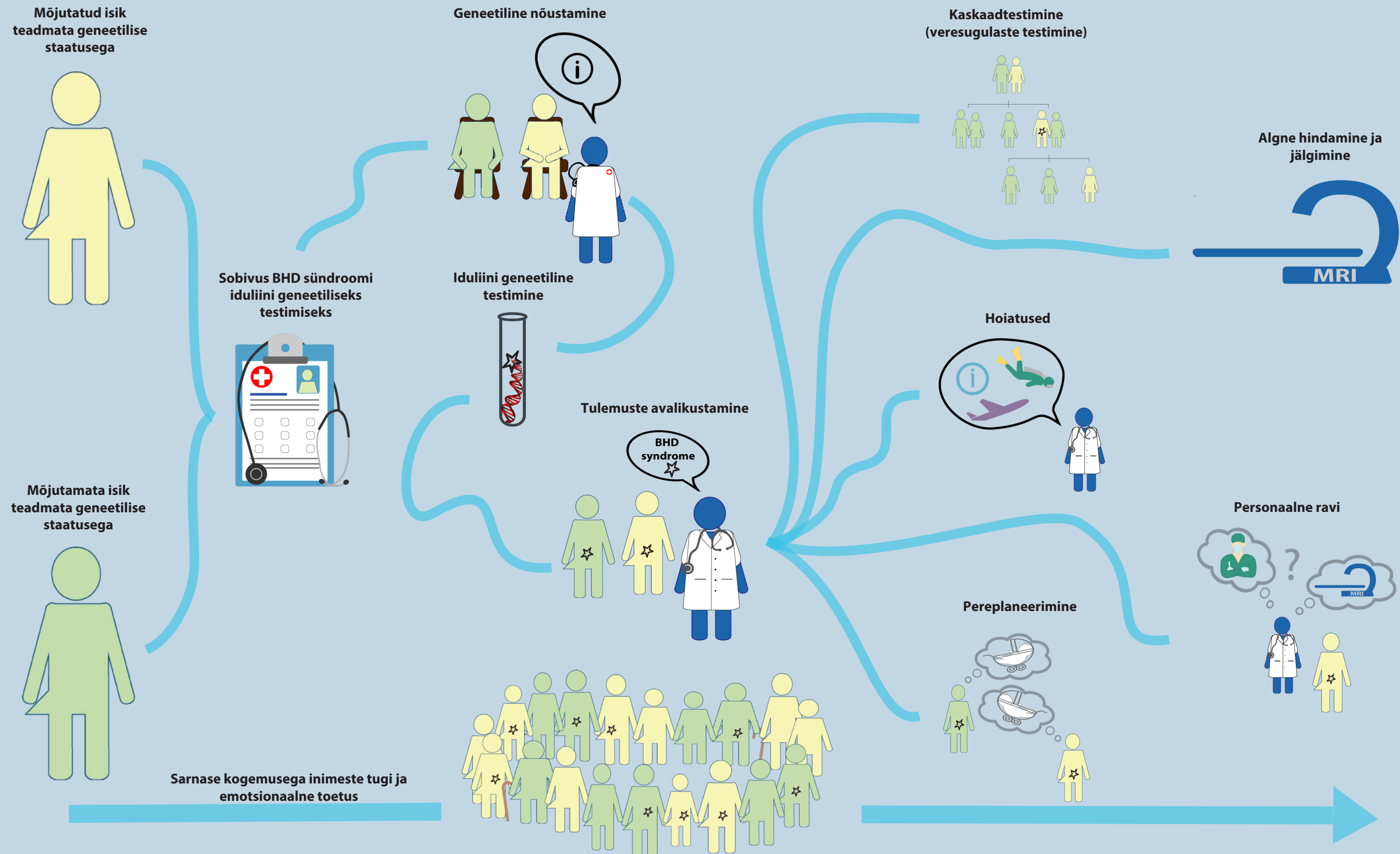


ERN GENTURIS patsiendi teekond : Birt-Hogg-Dubé (BHD) sündroomi



Vastutusest loobumine: See patsiendi teekond on mõeldud BHD sündroomi või selle kahtlusega isikute kliinilise ja diagnostilise tee üldiseks ülevaateks. See ei asenda personaalset kliinilist ja geneetilist nõustamist ekspertkeskuses. Samuti ei käsitle see kompleksse BHD sündroomi kõiki väljakutseid. Spetsiifilised kliinilised juhised, diagnostilised kriteeriumid ja nomenklatuur võivad kiiresti muutuda ning seetõttu viidatakse neile ainult selles patsiendi teekonnas.

Mõjutatud isik teadmata geneetilise staatusega

Isik, kellel on diagnoositud BHD sündroomi üks levinud avaldumisvormidest (neeruvähk, fibrofollikuloomid, õhkrind), kuid kellel ei ole veel tehtud geneetilist testimist.

Mõjutamata isik teadmata geneetilise staatusega

Isik, kellel BHD sündroom on teadaolevalt esinenud perekonnas või perekonna anamnees viitab BHD sündroomile.

Sobivus BHD sündroomi iduliini geneetiliseks testimiseks

BHD sündroomi tuleks kaaluda isikul, kellel esineb üks või mitu järgmistest seisunditest:

- kopsu kollaps (pneumotooraks ehk õhkrind), eriti kui on korduv või perekondlik
- mitu kopsutsüsti
- neerukasvaja, eriti kui on mitu ja/või kahepoolne
- mitu nahamoodustist (fibrofollikuloomid/ trihhodiskoomid) näol ja kaelal

BHD sündroomi testimine täiskasvanud haigusnähtudeta isikul võib olla asjakohane, kui:

- perekonnas on teadaolevalt BHD sündroom
- perekonnanamneesis esineb eelmainitud haigusnähtude kombinatsioon (vt eespool)

Vaata ka “Kaskaadtestimine”.

Geneetiline nõustamine

Persons eligible for germline genetic Iduliini geneetiliseks testimiseks suunatud isikud vajavad enne ja pärast testimist põhjalikku teavet järgneva kohta:

- BHD sündroomi kliinilised ilmingud ja loomulik kulg
- jälgimine, ettevaatusabinõud ja järelkontroll
- spetsiifiliste tüsistuste ravi
- geneetilise nõustamise protsess
- geneetiliste testide tulemuste tähendus üksikisiku ja pereliikmete jaoks
- diagnoosiga seotud juriidilised, sotsiaalsed, kindlustus- ja rahalised aspektid
- emotsionaalne tugi, sealhulgas kogemusnõustamine: www.genturis.eu, jaotises [patient-area](#).

Iduliini geneetiline testimine ja tulemuste avalikustamine

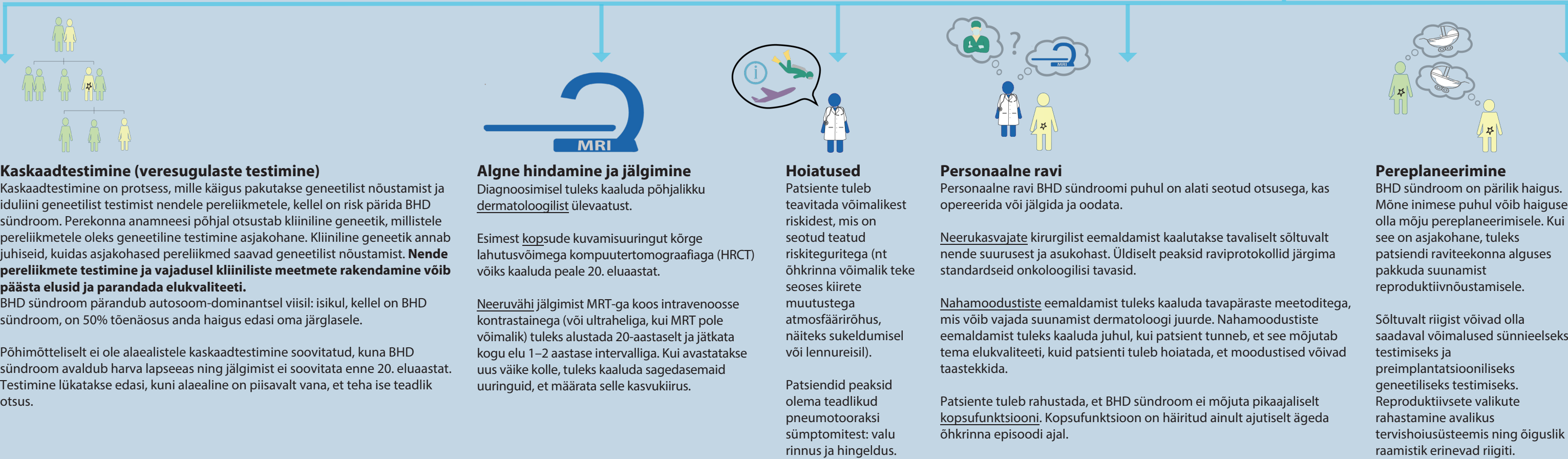
Üldist teavet geneetilise testimise kohta leiate järgnevalt lingilt:

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

Iduliini geneetilise testimise puhul tuleks minimaalselt testida *FLCN* geeni. See geen on tavaliselt kaasatud laiematesse geenipaneelidesse, mida kasutatakse pärilike neeruvähkide puhul.

Testitulemuste avalikustamine peaks toimuma koos geneetilise nõustamisega.

BHD sündroomi diagnoosimiseks peab inimesel olema haigust põhjustav variant FLCN geenis. Kui iduliini geneetilises testis muudatusi ei tuvastata, saab diagnoosi panna kliiniliste kriteeriumide alusel (üks peamine kriteerium või kaks väiksemat kriteeriumi, vt juhendit). Kõige uuemad BHD sündroomi diagnostilised kriteeriumid on leitavad ERN GENTURIS veebilehel (www.genturis.eu, jaotises [BHD syndrome guideline](#)).



Sarnase kogemusega inimeste tugi ja emotsionaalne toetus

Patsiendid ja nende pereliikmed võivad vajada sarnase kogemusega inimeste tuge ja emotsionaalset toetust korduvalt, erinevatel ajahetkedel, näiteks: – uue vähidiagnoosi korral – pereplaneerimise kontekstis – neeruoperatsiooni üle otsustamisel.

Sarnase kogemusega inimeste tugi ja emotsionaalne toetus võivad olla vajalikud järgmistes olukordades:

- kuidas tulla toime stressiga, mis on seotud diagnoosi hilinemisega
- kuidas tulla toime ärevusega seoses testimata laste seisundiga või süütundega, kui lapsed on mõjutatud
- kuidas tulla toime kehapildiga, mis on seotud nahakahjustustega
- kuidas toime tulla sotsiaalsete tagajärgedega, nagu laen või võimalikud piirangud teatud ametites (nt lennupiloot) või vaba aja tegevustes (nt sukeldumine)
- vähiravi ajal
- kuidas otsustada geneetilise testimise üle
- kuidas teavitada pereliikmeid nende geneetilisest riskist
- kuidas tulla toime vähi ja teiste kliiniliste ilmingute riskiga

Patient organisation can be found on: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>