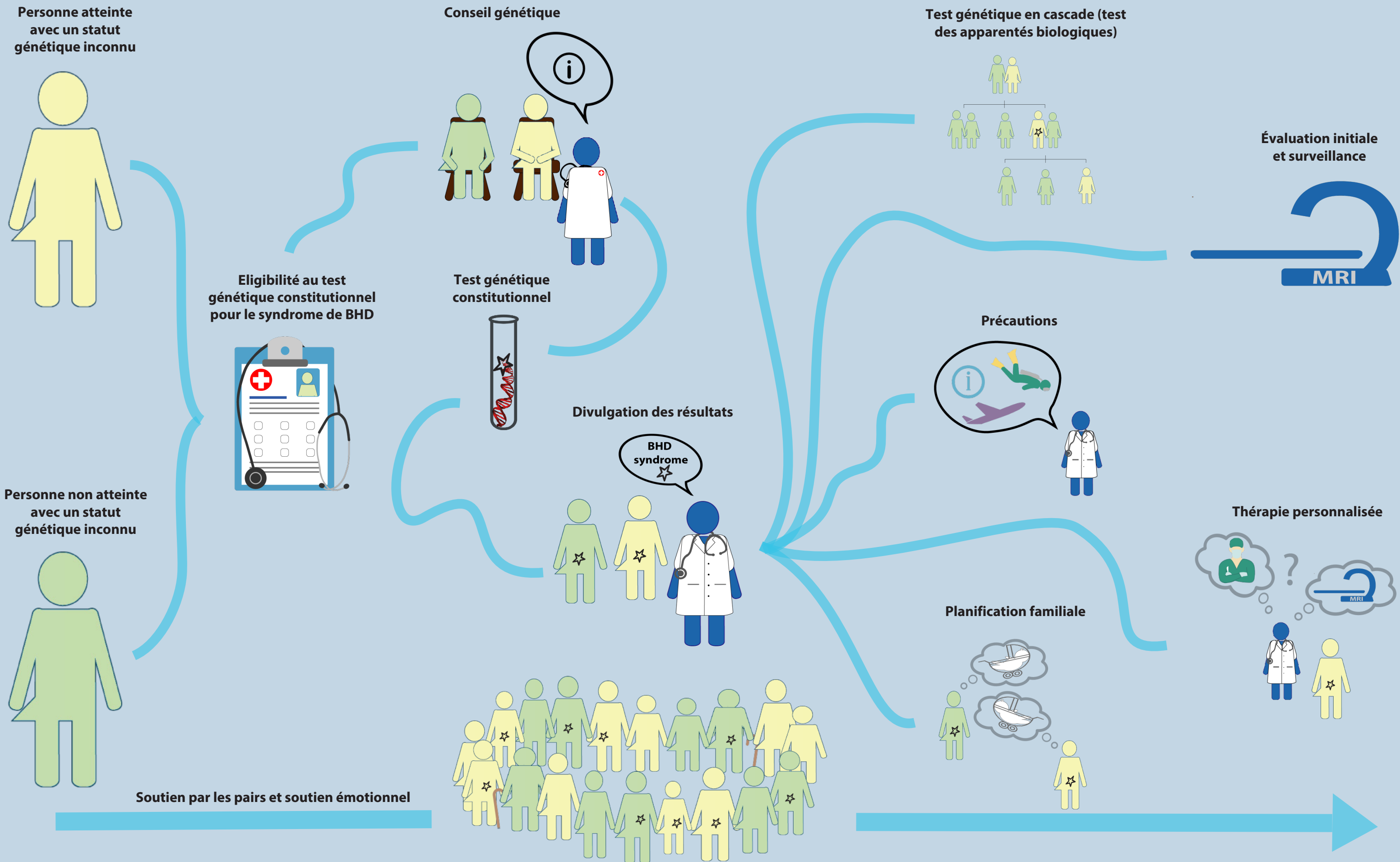


# ERN GENTURIS parcours patient : syndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD)



**Avertissement :** Ce parcours patient est destiné à fournir un aperçu général du parcours clinique et diagnostique du syndrome de BHD ou de sa suspicion. Il ne doit pas remplacer une consultation clinique et génétique individuelle dans un centre d'expertise. Il ne vise pas non plus à aborder tous les défis spécifiques liés à la complexité du syndrome de BHD. Les recommandations cliniques, critères diagnostiques et nomenclatures spécifiques peuvent changer rapidement et ne sont donc mentionnés qu'à titre indicatif dans ce parcours.

**Personne atteinte avec un statut génétique inconnu**

Une personne diagnostiquée avec une manifestation courante du syndrome de BHD (cancer du rein, fibrofolliculomes, pneumothorax), qui n'a pas encore subi de test génétique.

**Personne non atteinte avec un statut génétique inconnu**

Syndrome de BHD connu dans la famille ou antécédents familiaux compatibles avec le syndrome de BHD.

**Eligibilité au test génétique constitutionnel pour le syndrome de BHD**

Le syndrome de BHD doit être évoqué chez une personne présentant une ou plusieurs des conditions suivantes :

- collapsus pulmonaire (pneumothorax), en particulier s'il est récurrent ou familial
- multiples kystes pulmonaires
- tumeur rénale, en particulier si elle est multiple et/ou bilatérale
- multiples papules cutanées (fibrofolliculomes / trichodiscomes) sur le visage et le cou

Le test pour le syndrome de BHD chez une personne adulte non atteinte peut être pertinent si :

- le syndrome de BHD est connu dans la famille
- il existe des antécédents familiaux combinant plusieurs des manifestations mentionnées ci-dessus

Voir aussi « Test en cascade ».

**Conseil génétique**

Les personnes éligibles aux tests génétiques constitutionnels doivent recevoir des informations complètes avant et après le test concernant :

- les manifestations cliniques et l'histoire naturelle du syndrome de BHD
- la surveillance, les précautions et le suivi
- le traitement des complications spécifiques
- le processus de conseil génétique
- les implications des résultats des tests génétiques au niveau individuel et familial
- les aspects juridiques, sociaux, d'assurance et financiers du diagnostic
- le soutien émotionnel, y compris le soutien par les pairs : [www.genturis.eu](http://www.genturis.eu), espace patient [patient-area](#).

**Test génétique constitutionnel et divulgation des résultats**

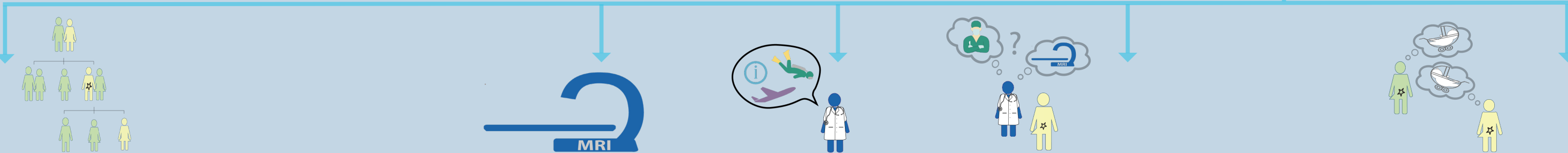
Des informations générales sur les tests génétiques sont disponibles sur :

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

Le test génétique constitutionnel devrait inclure au minimum le gène *FLCN*. Ce gène est généralement intégré dans des panels plus larges utilisés pour les cancers héréditaires du rein.

La divulgation des résultats du test doit être accompagnée d'un conseil génétique.

Pour poser le diagnostic de syndrome de BHD, la personne doit présenter un variant pathogène dans le gène *FLCN*. Alternativement, si aucune altération n'est détectée par le test génétique constitutionnel, un diagnostic clinique peut être posé sur la base de critères cliniques (un critère majeur ou deux critères mineurs, voir la directive). Les critères diagnostiques les plus récents pour le syndrome de BHD sont disponibles sur le site web de l'ERN GENTURIS ([www.genturis.eu](http://www.genturis.eu), section [BHD syndrome guideline](#)).



**Test génétique en cascade (test des apparentés biologiques)**

Le test en cascade consiste à proposer un conseil génétique et un test génétique constitutionnel aux membres de la famille concernés, susceptibles d'avoir hérité du syndrome de BHD. En fonction des antécédents familiaux, le généticien clinique déterminera quels membres de la famille sont éligibles au test génétique constitutionnel. Le généticien fournira également des recommandations sur la manière dont ces membres peuvent accéder au conseil génétique. **La réalisation de ces tests et le suivi par des mesures cliniques appropriées, si nécessaire, peuvent sauver des vies et améliorer la qualité de vie.**

Le syndrome de BHD est hérité selon un mode autosomique dominant : une personne atteinte du syndrome de BHD a 50 % de probabilité de transmettre la maladie à son enfant.

En principe, les mineurs ne sont pas éligibles au test en cascade, car le syndrome de BHD se manifeste rarement pendant l'enfance et la surveillance n'est pas recommandée avant l'âge de 20 ans. Le test est donc reporté jusqu'à ce que le mineur soit en âge de faire un choix éclairé par lui-même.

**Évaluation initiale et surveillance**

Un examen cutané par un dermatologue devrait être envisagé au moment du diagnostic.

Un scanner pulmonaire de référence par tomodensitométrie haute résolution (TDM-HR) peut être envisagé après l'âge de 20 ans.

La surveillance du cancer du rein par IRM avec injection de produit de contraste intraveineux, lorsque cela est possible (ou par échographie si l'IRM n'est pas réalisable), devrait débuter à partir de 20 ans et se poursuivre toute la vie, tous les 1 à 2 ans. Une surveillance plus fréquente devrait être envisagée en cas de détection d'une nouvelle petite lésion afin d'évaluer sa vitesse de croissance.

**Précautions**

Les patients doivent être informés des risques potentiels associés à certaines expositions (par exemple, le lien possible entre le pneumothorax et les changements rapides de pression atmosphérique, comme lors de la plongée ou des voyages en avion).

Les patients doivent connaître les symptômes d'un pneumothorax : douleur thoracique et essoufflement.

**Thérapie personnalisée**

La prise en charge personnalisée du syndrome de BHD repose toujours sur la décision entre une intervention chirurgicale et une surveillance attentive.

L'ablation chirurgicale des tumeurs rénales est généralement envisagée, en fonction de leur taille et de leur localisation. En règle générale, les protocoles de traitement doivent suivre les pratiques oncologiques standards.

L'ablation des lésions cutanées selon des méthodes classiques doit être envisagée, ce qui peut nécessiter une orientation vers un dermatologue. Cette intervention peut être proposée lorsque le patient estime que sa qualité de vie est affectée, mais il convient de l'informer que les lésions sont susceptibles de réapparaître.

Les patients doivent être rassurés : le syndrome de BHD n'affecte pas la fonction pulmonaire à long terme. Celle-ci n'est altérée que temporairement lors d'un épisode aigu de collapsus pulmonaire.

**Planification familiale**

Le syndrome de BHD est une affection héréditaire. Pour certaines personnes, cela peut avoir des implications en matière de planification familiale. Lorsque cela est pertinent, une orientation vers un spécialiste en médecine de la reproduction devrait être proposée dès le début du parcours de soins du patient.

Selon le pays, il peut exister des options de dépistage prénatal et de test génétique préimplantatoire. Les ressources financières disponibles pour les options de procréation dans le système de santé public ainsi que le cadre juridique varient d'un pays à l'autre.

**Soutien par les pairs et soutien émotionnel**

Les patients et leurs proches peuvent rechercher un soutien par les pairs et un soutien émotionnel à plusieurs reprises, à différents moments, par exemple : – lors du diagnostic d'un nouveau cancer – dans le cadre de la planification familiale – au moment de prendre une décision concernant une chirurgie rénale.

Le soutien par les pairs et le soutien émotionnel peuvent porter sur les points suivants :

- comment gérer le stress lié à un retard diagnostique et pendant un traitement contre le cancer en cours
- comment décider de réaliser un test génétique
- comment informer les membres de la famille de leur risque génétique
- comment gérer l'anxiété liée au statut des enfants non testés ou le sentiment de culpabilité si les enfants sont affectés
- comment faire face au risque de cancer et aux autres manifestations cliniques
- comment gérer l'image corporelle liée aux lésions cutanées
- comment faire face aux conséquences sociales telles que l'accès à un prêt immobilier ou les restrictions potentielles pour certaines professions (par exemple pilote d'avion) ou activités de loisirs (par exemple plongée)

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