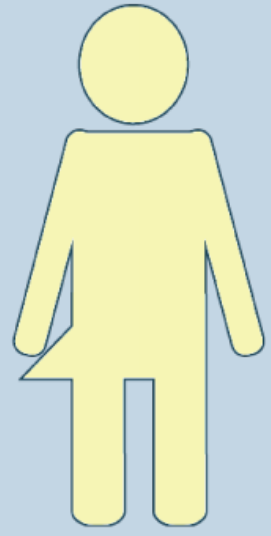
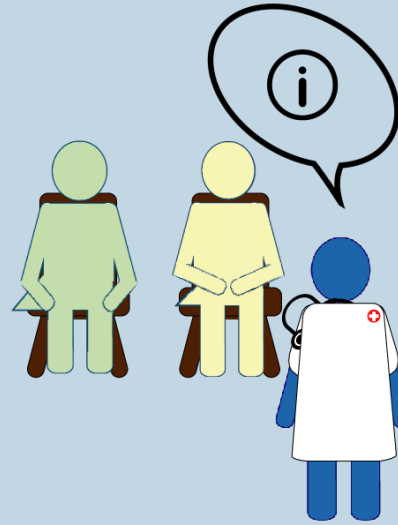


ERN GENTURIS ταξίδι του ασθενούς : συνδρόμου Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrome

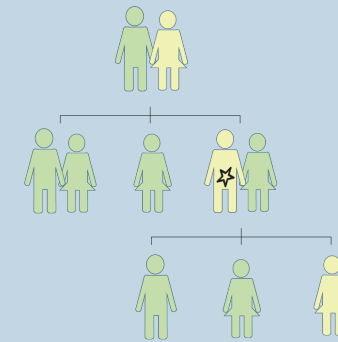
Προσβεβλημένο άτομο με άγνωστη γενετική κατάσταση



Γενετική συμβουλευτική



Διαδοχικός γενετικός έλεγχος (έλεγχος συγγενών εξ αίματος)



Αρχική εκτίμηση και παρακολούθηση

MRI

Άτομο στο οποίο ενδείκνυται γενετικός έλεγχος για το σύνδρομο BHD

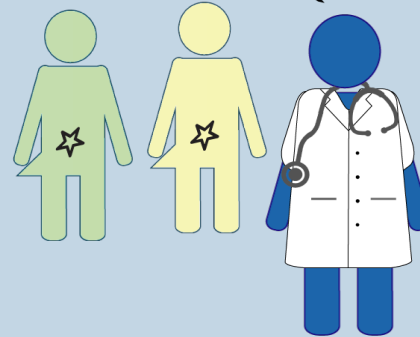


Γενετικός έλεγχος



Γνωστοποίηση των αποτελεσμάτων

BHD syndrome



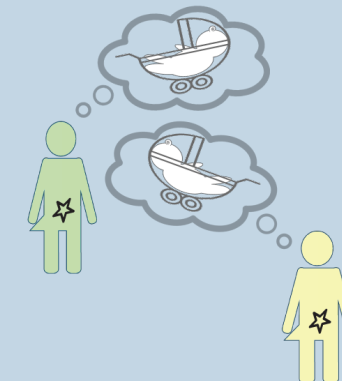
Προφυλάξεις



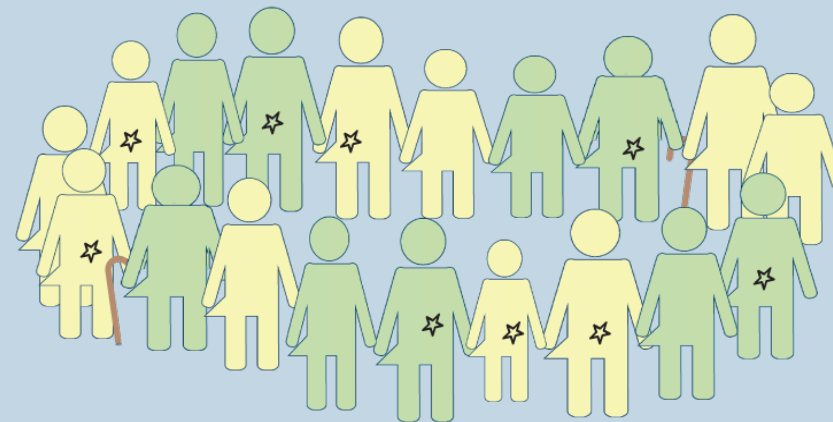
Εξατομικευμένη θεραπεία



Οικογενειακός προγραμματισμός



Υποστήριξη από συμπαχόντες και συναισθηματική υποστήριξη



Αποποίηση ευθύνης: Αυτό το ταξίδι του ασθενούς προορίζεται ως γενική επισκόπηση της κλινικής και διαγνωστικής πορείας για το σύνδρομο BHD ή την υποψία του. Δεν πρέπει να αντικαθιστά την ατομική κλινική και γενετική συμβουλευτική σε εξειδικευμένο κέντρο. Δεν σκοπεύει επίσης να αναφέρει όλες τις συγκεκριμένες προκλήσεις της πολύπλοκης κατάστασης του συνδρόμου BHD. Οι ειδικές κλινικές οδηγίες, τα διαγνωστικά κριτήρια και η ονοματολογία ενδέχεται να αλλάξουν σύντομα και επομένως αναφέρονται μόνο στο συγκεκριμένο ταξίδι του ασθενούς.

Προσβεβλημένο άτομο με άγνωστη γενετική κατάσταση

Άτομο που έχει διαγνωστεί με μια κοινή εκδήλωση του συνδρόμου BHD (καρκίνος των νεφρών, ινοθυλακώματα, πνευμοθώρακας), το οποίο δεν έχει υποβληθεί ακόμη σε γενετικό έλεγχο.

Μη προσβεβλημένο άτομο με άγνωστη γενετική κατάσταση

Άτομο σε οικογένεια με γνωστό BHD σύνδρομο ή οικογενειακό ιστορικό συμβατό με το σύνδρομο BHD.

Άτομο στο οποίο ενδείκνυται γενετικός έλεγχος για το σύνδρομο BHD

Το σύνδρομο BHD πρέπει να εξετάζεται σε άτομα που παρουσιάζουν μία ή περισσότερες από τις ακόλουθες καταστάσεις:

- πνευμοθώρακας, ιδιαίτερα αν είναι επαναλαμβανόμενος ή οικογενής
- πολλαπλές πνευμονικές κύστεις
- όγκος στους νεφρούς, ειδικά αν είναι πολλαπλοί και/ή αμφοτερόπλευροι
- πολλαπλά εξογκώματα στο δέρμα (ινοθυλακώματα / τριχοδισκώματα) στο πρόσωπο και τον λαιμό

Ο γενετικός έλεγχος για το σύνδρομο BHD σε έναν ενήλικα χωρίς συμπτώματα μπορεί να είναι σημαντικός εάν:

- υπάρχει γνωστό σύνδρομο BHD στην οικογένεια
- υπάρχει οικογενειακό ιστορικό με συνδυασμό των παραπάνω εκδηλώσεων

Δείτε επίσης την «Δοκιμή Καταρράκτη/Διαδοχικός Έλεγχος».

Γενετική συμβουλευτική

Τα άτομα που πληρούν κριτήρια για γενετικό έλεγχο χρειάζονται λεπτομερείς πληροφορίες πριν και μετά τον έλεγχο σχετικά με:

- τις κλινικές εκδηλώσεις και τη φυσική πορεία του συνδρόμου BHD
- την παρακολούθηση, τις προφυλάξεις και την μακροχρόνια παρακολούθηση
- τη θεραπεία συγκεκριμένων επιπλοκών
- τη διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής
- τις επιπτώσεις των αποτελεσμάτων των γενετικών εξετάσεων σε ατομικό επίπεδο και για τα μέλη της οικογένειας
- νομικές, κοινωνικές, ασφαλιστικές και οικονομικές πτυχές της διάγνωσης
- συναισθηματική υποστήριξη, συμπεριλαμβανομένης της υποστήριξης από ομοτίμους www.genturis.eu, [patient-area](#).

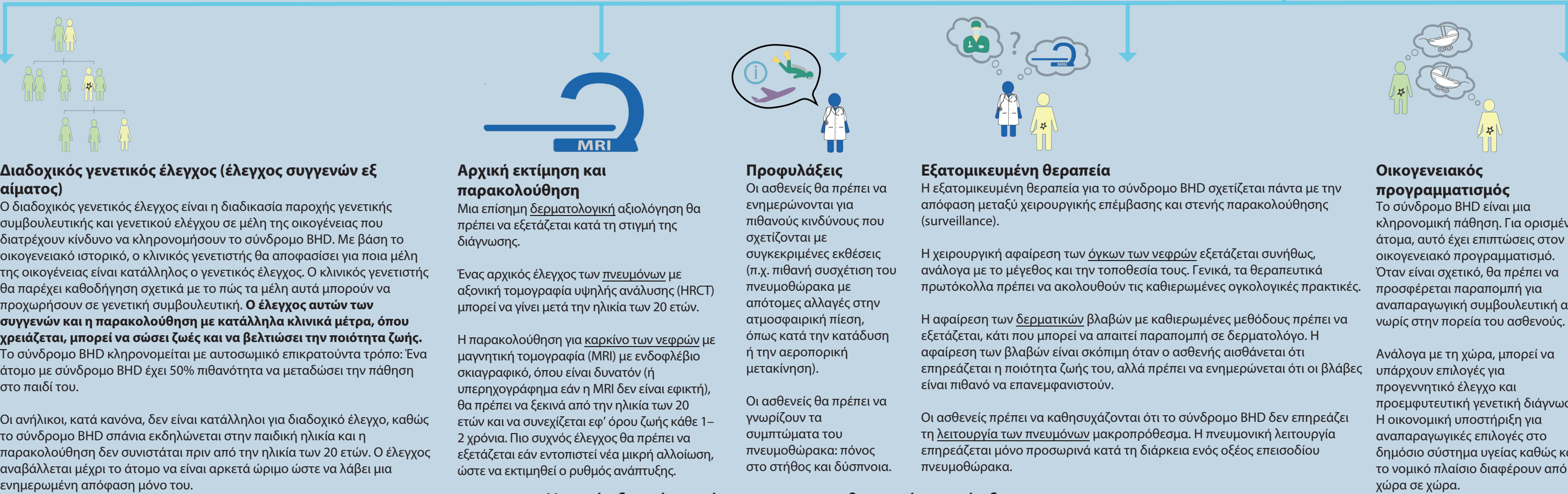
Γενετικός έλεγχος και γνωστοποίηση των αποτελεσμάτων

Γενικές πληροφορίες σχετικά με τον γενετικό έλεγχο είναι διαθέσιμες στον σύνδεσμο: <https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes>

Ο γενετικός έλεγχος θα πρέπει τουλάχιστον να περιλαμβάνει το γονίδιο *FLCN*. Το γονίδιο αυτό περιλαμβάνεται συνήθως σε ευρύτερα πάνελ που χρησιμοποιούνται για κληρονομικούς καρκίνους των νεφρών.

Η γνωστοποίηση των αποτελεσμάτων του ελέγχου πρέπει να συνοδεύεται από γενετική συμβουλευτική.

Για τη διάγνωση του συνδρόμου BHD, το άτομο πρέπει να φέρει μια παθογόνο παραλλαγή στο γονίδιο *FLCN*. Εναλλακτικά, εάν δεν εντοπιστεί κάποια μετάλλαξη μέσω του γενετικού ελέγχου, η διάγνωση μπορεί να βασιστεί σε κλινικά κριτήρια (ένα μείζον κριτήριο ή δύο δευτερεύοντα – δείτε τις οδηγίες). Τα πιο πρόσφατα διαγνωστικά κριτήρια για το σύνδρομο BHD είναι διαθέσιμα στην ιστοσελίδα του ERN GENTURIS (www.genturis.eu, section [BHD syndrome guideline](#)).



Διαδοχικός γενετικός έλεγχος (έλεγχος συγγενών εξ αίματος)
Ο διαδοχικός γενετικός έλεγχος είναι η διαδικασία παροχής γενετικής συμβουλευτικής και γενετικού ελέγχου σε μέλη της οικογένειας που διατρέχουν κίνδυνο να κληρονομήσουν το σύνδρομο BHD. Με βάση το οικογενειακό ιστορικό, ο κλινικός γενετιστής θα αποφασίσει για ποια μέλη της οικογένειας είναι κατάλληλος ο γενετικός έλεγχος. Ο κλινικός γενετιστής θα παρέχει καθοδήγηση σχετικά με το πώς τα μέλη αυτά μπορούν να προχωρήσουν σε γενετική συμβουλευτική. **Ο έλεγχος αυτών των συγγενών και η παρακολούθηση με κατάλληλα κλινικά μέτρα, όπου χρειάζεται, μπορεί να σώσει ζωές και να βελτιώσει την ποιότητα ζωής.** Το σύνδρομο BHD κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατούντα τρόπο: Ένα άτομο με σύνδρομο BHD έχει 50% πιθανότητα να μεταδώσει την πάθηση στο παιδί του.

Οι ανήλικοι, κατά κανόνα, δεν είναι κατάλληλοι για διαδοχικό έλεγχο, καθώς το σύνδρομο BHD σπάνια εκδηλώνεται στην παιδική ηλικία και η παρακολούθηση δεν συνιστάται πριν από την ηλικία των 20 ετών. Ο έλεγχος αναβάλλεται μέχρι το άτομο να είναι αρκετά ώριμο ώστε να λάβει μια ενημερωμένη απόφαση μόνο του.

Αρχική εκτίμηση και παρακολούθηση
Μια επίσημη δερματολογική αξιολόγηση θα πρέπει να εξετάζεται κατά τη στιγμή της διάγνωσης.

Ένας αρχικός έλεγχος των πνευμόνων με αξονική τομογραφία υψηλής ανάλυσης (HRCT) μπορεί να γίνει μετά την ηλικία των 20 ετών.

Η παρακολούθηση για καρκίνο των νεφρών με μαγνητική τομογραφία (MRI) με ενδοφλέβιο σκιαγραφικό, όπου είναι δυνατόν (ή υπερηχογράφημα εάν η MRI δεν είναι εφικτή), θα πρέπει να ξεκινά από την ηλικία των 20 ετών και να συνεχίζεται εφ' όρου ζωής κάθε 1–2 χρόνια. Πιο συχνός έλεγχος θα πρέπει να εξετάζεται εάν εντοπιστεί νέα μικρή αλλοίωση, ώστε να εκτιμηθεί ο ρυθμός ανάπτυξης.

Προφυλάξεις
Οι ασθενείς θα πρέπει να ενημερώνονται για πιθανούς κινδύνους που σχετίζονται με συγκεκριμένες εκθέσεις (π.χ. πιθανή συσχέτιση του πνευμοθώρακα με απότομες αλλαγές στην ατμοσφαιρική πίεση, όπως κατά την κατάδυση ή την αεροπορική μετακίνηση).

Οι ασθενείς θα πρέπει να γνωρίζουν τα συμπτώματα του πνευμοθώρακα: πόνος στο στήθος και δύσπνοια.

Εξατομικευμένη θεραπεία
Η εξατομικευμένη θεραπεία για το σύνδρομο BHD σχετίζεται πάντα με την απόφαση μεταξύ χειρουργικής επέμβασης και στενής παρακολούθησης (surveillance).

Η χειρουργική αφαίρεση των όγκων των νεφρών εξετάζεται συνήθως, ανάλογα με το μέγεθος και την τοποθεσία τους. Γενικά, τα θεραπευτικά πρωτόκολλα πρέπει να ακολουθούν τις καθιερωμένες ογκολογικές πρακτικές.

Η αφαίρεση των δερματικών βλαβών με καθιερωμένες μεθόδους πρέπει να εξετάζεται, κάτι που μπορεί να απαιτεί παραπομπή σε δερματολόγο. Η αφαίρεση των βλαβών είναι σκόπιμη όταν ο ασθενής αισθάνεται ότι επηρεάζεται η ποιότητα ζωής του, αλλά πρέπει να ενημερώνεται ότι οι βλάβες είναι πιθανό να επανεμφανιστούν.

Οι ασθενείς πρέπει να καθησυχάζονται ότι το σύνδρομο BHD δεν επηρεάζει τη λειτουργία των πνευμόνων μακροπρόθεσμα. Η πνευμονική λειτουργία επηρεάζεται μόνο προσωρινά κατά τη διάρκεια ενός οξέος επεισοδίου πνευμοθώρακα.

Οικογενειακός προγραμματισμός
Το σύνδρομο BHD είναι μια κληρονομική πάθηση. Για ορισμένα άτομα, αυτό έχει επιπτώσεις στον οικογενειακό προγραμματισμό. Όταν είναι σχετικό, θα πρέπει να προσφέρεται παραπομπή για αναπαραγωγική συμβουλευτική από νωρίς στην πορεία του ασθενούς.

Ανάλογα με τη χώρα, μπορεί να υπάρχουν επιλογές για προγεννητικό έλεγχο και προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Η οικονομική υποστήριξη για αναπαραγωγικές επιλογές στο δημόσιο σύστημα υγείας καθώς και το νομικό πλαίσιο διαφέρουν από χώρα σε χώρα.

Οι ασθενείς και οι οικογένειές τους μπορεί να αναζητήσουν υποστήριξη από συμπάσχοντες και συναισθηματική υποστήριξη επανειλημμένα, σε διαφορετικές χρονικές στιγμές, για παράδειγμα: – κατά τη διάγνωση νέου καρκίνου – σε περίπτωση οικογενειακού προγραμματισμού – όταν λαμβάνεται απόφαση για χειρουργική επέμβαση στους νεφρούς.
Η υποστήριξη από συμπάσχοντες και η συναισθηματική υποστήριξη μπορεί να αφορά:

- την αντιμετώπιση του άγχους που σχετίζεται με καθυστέρηση στη διάγνωση
- την υποστήριξη κατά τη διάρκεια της αντικαρκινικής θεραπείας
- τη λήψη απόφασης σχετικά με τον γενετικό έλεγχο
- τον τρόπο ενημέρωσης των μελών της οικογένειας για τον γενετικό τους κίνδυνο
- την αντιμετώπιση του άγχους για την κατάσταση παιδιών που δεν έχουν ελεγχθεί ή το αίσθημα ενοχής αν τα παιδιά έχουν επηρεαστεί
- την αντιμετώπιση του κινδύνου καρκίνου και άλλων κλινικών εκδηλώσεων
- την αντιμετώπιση της εικόνας σώματος λόγω δερματικών βλαβών
- την αντιμετώπιση κοινωνικών συνεπειών όπως η υποθήκη ή οι πιθανοί περιορισμοί σε συγκεκριμένα επαγγέλματα (π.χ. πιλότος αεροπλάνου) ή δραστηριότητες αναψυχής (π.χ. κατάδυση)

Οργανώσεις ασθενών μπορείτε να βρείτε στον σύνδεσμο: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>