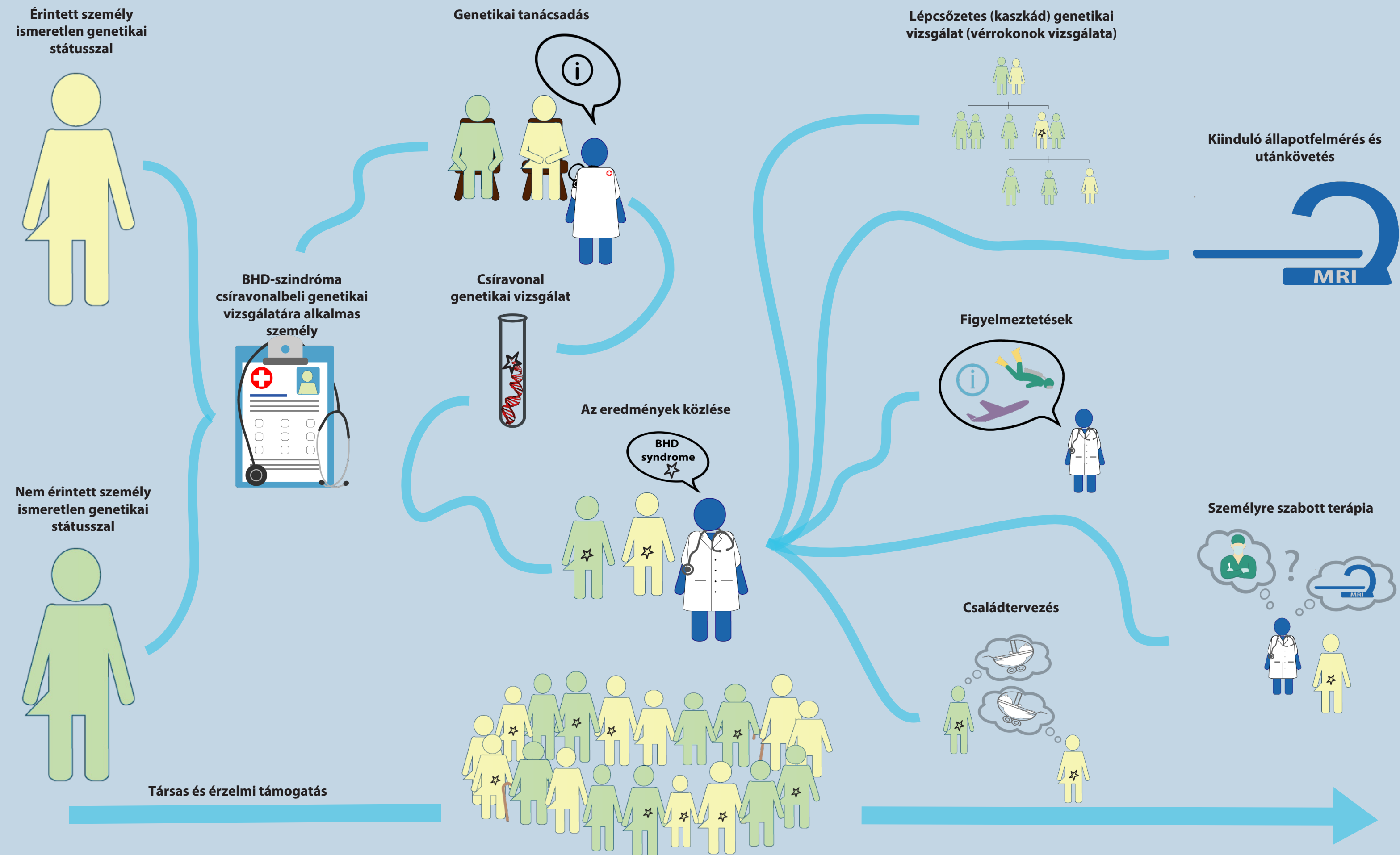


# ERN GENTURIS betegút: Birt-Hogg-Dubé (BHD) szindróma



**Közzététel:** Ez a betegút javsalat a BHD szindróma vagy annak gyanúja esetén a klinikai és diagnosztikai folyamat általános áttekintésére szolgál. Nem helyettesíti az egyéni klinikai és genetikai tanácsadást egy szakértői központban. Nem célja továbbá a BHD szindróma összetett állapotának és minden specifikus kihívásának a kezelése. A specifikus klinikai irányelvek, diagnosztikai kritériumok és nomenklatúra rövid időn belül változhatnak, ezért csak hivatkozásként szerepelnek ebben a dokumentumban.

**Érintett személy ismeretlen genetikai státusszal**

Olyan személy, akinél a BHD-szindróma egyik gyakori megnyilvánulását diagnosztizálták (pl. veserák, fibrofolliculomák, pneumothorax-légmell), de még nem esett át genetikai vizsgálaton.

**Nem érintett személy ismeretlen genetikai státusszal**

A családban ismert BHD-szindróma vagy a családi kórtörténet összhangban van a BHD-szindrómával.

**BHD-szindróma csírvonalbeli genetikai vizsgálatára alkalmas személy**

A BHD-szindrómát fontolóra kell venni olyan személy esetében, akinél az alábbi állapotok közül egy vagy több fennáll:

- légmell (pneumothorax), különösen ha visszatérő vagy családi halmozódást mutat
- több tüdőciszta
- vesedaganat, különösen, ha többszörös és/vagy kétoldali
- bőrelváltozások (fibrofolliculomák / trichodiscomák) az arcon és a nyakon.

A BHD-szindróma genetikai vizsgálata felnőtt, nem érintett személy esetében releváns lehet, ha:

- ismert BHD-szindróma a családban
- a családi kórtörténet a fent említett tünetek/állapotok kombinációját tartalmazza.

Lásd még: „Kaskádvizsgálat”.

**Genetikai tanácsadás**

A csírvonal genetikai vizsgálatra jogosult személyeknek alapos tájékoztatásra van szükségük a vizsgálat előtt és azt követően az alábbiakról:

- a BHD szindróma klinikai megjelenése és természetes lefolyása
- megfigyelés, óvintézkedések és nyomonkövetés
- specifikus szövődmények kezelése
- a genetikai tanácsadás folyamata
- a genetikai vizsgálati eredmények egyéni és családi vonatkozásai
- a diagnózis jogi, társadalmi, biztosítási és pénzügyi vonatkozásai
- érzelmi támogatás, beleértve a sorstársi segítséget: [www.genturis.eu](http://www.genturis.eu) - [patient-area](#).

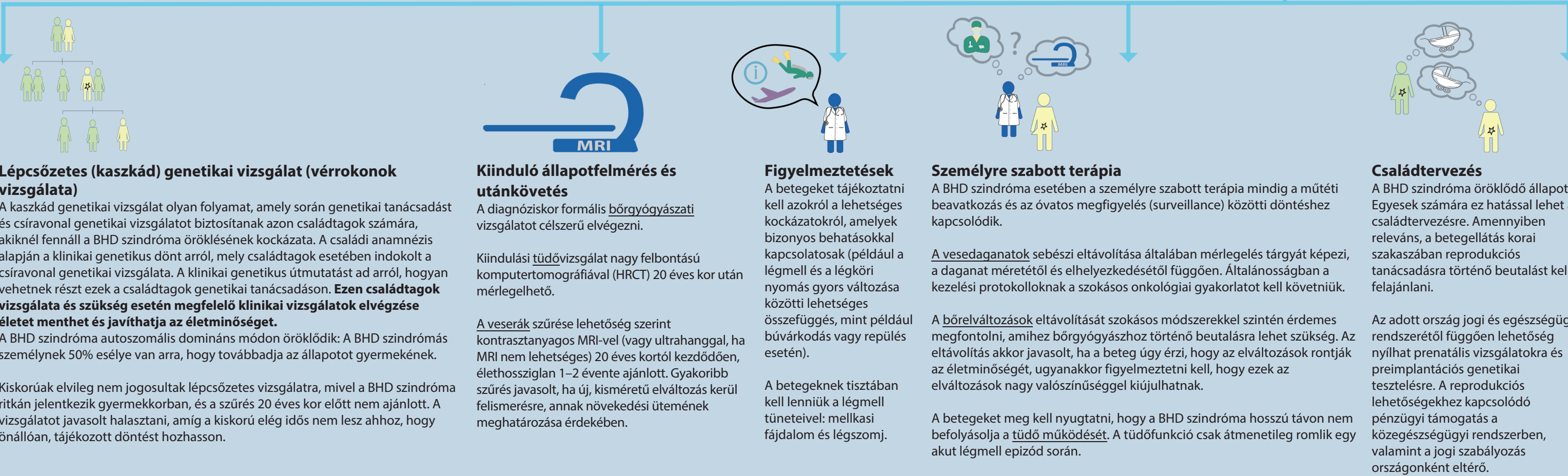
**Csírvonal genetikai vizsgálat és az eredmények közlése**

Általános információk a genetikai vizsgálatokról elérhetők itt: <https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes>

A csírvonal genetikai vizsgálatnak legalább a *FLCN* gén vizsgálatát kell tartalmaznia. Ez általában szerepel az öröklődő veserákokra irányuló szélesebb panelvizsgálatokban.

A genetikai vizsgálat eredményeinek közlését genetikai tanácsadásnak kell kísérnie.

A BHD szindróma diagnózisához az egyénnek betegséget okozó variánst kell hordoznia az FLCN génben. Alternatíva, ha a csírvonal genetikai vizsgálat nem mutat ki eltérést, klinikai diagnózis is felállítható a klinikai kritériumok alapján (egy fő kritérium vagy két minor kritérium – lásd az irányelvet). A BHD szindróma legfrissebb diagnosztikai kritériumai megtalálhatók az ERN GENTURIS weboldalon ([www.genturis.eu](http://www.genturis.eu), a következő szekcióban [BHD syndrome guideline](#)).



**Lépcsőzetes (kaskád) genetikai vizsgálat (vérrokonok vizsgálata)**

A kaskád genetikai vizsgálat olyan folyamat, amely során genetikai tanácsadást és csírvonal genetikai vizsgálatot biztosítanak azon családtagok számára, akinél fennáll a BHD szindróma öröklésének kockázata. A családi anamnézis alapján a klinikai genetikus dönt arról, mely családtagok esetében indokolt a csírvonal genetikai vizsgálata. A klinikai genetikus útmutatást ad arról, hogyan vehetnek részt ezek a családtagok genetikai tanácsadáson. **Ezen családtagok vizsgálata és szükség esetén megfelelő klinikai vizsgálatok elvégzése életet menthet és javíthatja az életminőséget.**

A BHD szindróma autoszomális domináns módon öröklődik: A BHD szindrómás személynek 50% esélye van arra, hogy továbbadja az állapotot gyermekének.

Kiskorúak elvileg nem jogosultak lépcsőzetes vizsgálatra, mivel a BHD szindróma ritkán jelentkezik gyermekkorban, és a szűrés 20 éves kor előtt nem ajánlott. A vizsgálatot javasolt halasztani, amíg a kiskorú elég idős nem lesz ahhoz, hogy önállóan, tájékozott döntést hozhasson.

**Kiinduló állapotfelmérés és utánkövetés**

A diagnóziskor formális bőrgyógyászati vizsgálatot célszerű elvégezni.

Kiindulási tüdővizsgálat nagy felbontású komputertomográfiával (HRCT) 20 éves kor után mérlegelhető.

A veserák szűrése lehetőség szerint kontrasztanyagossal MRI-vel (vagy ultrahanggal, ha MRI nem lehetséges) 20 éves kortól kezdődően, élethossziglan 1–2 évente ajánlott. Gyakoribb szűrés javasolt, ha új, kisméretű elváltozás kerül felismerésre, annak növekedési ütemének meghatározása érdekében.

**Figyelmeztetések**

A betegeket tájékoztatni kell azokról a lehetséges kockázatokról, amelyek bizonyos behatásokkal kapcsolatosak (például a légmell és a légköri nyomás gyors változása közötti lehetséges összefüggés, mint például búvárkodás vagy repülés esetén).

A betegeknél tisztában kell lenniük a légmell tüneteivel: mellkasi fájdalom és légszomj.

**Személyre szabott terápia**

A BHD szindróma esetében a személyre szabott terápia mindig a műtéti beavatkozás és az óvatos megfigyelés (surveillance) közötti döntéshozatalhoz kapcsolódik.

A vesedaganatok sebészi eltávolítása általában mérlegelés tárgyát képezi, a daganat méretétől és elhelyezkedésétől függően. Általánosságban a kezelési protokolloknak a szokásos onkológiai gyakorlatot kell követniük.

A bőrelváltozások eltávolítását szokásos módszerekkel szintén érdemes megfontolni, amihez bőrgyógyászhoz történő beutalásra lehet szükség. Az eltávolítás akkor javasolt, ha a beteg úgy érzi, hogy az elváltozások rontják az életminőségét, ugyanakkor figyelmeztetni kell, hogy ezek az elváltozások nagy valószínűséggel kiújulhatnak.

A betegeket meg kell nyugtatni, hogy a BHD szindróma hosszú távon nem befolyásolja a tüdő működését. A tüdőfunkció csak átmenetileg romlik egy akut légmell epizód során.

**Családtervezés**

A BHD szindróma öröklődő állapot. Egyesek számára ez hatással lehet a családtervezésre. Amennyiben releváns, a betegellátás korai szakaszában reprodukciós tanácsadásra történő beutalást kell felajánlani.

Az adott ország jogi és egészségügyi rendszerétől függően lehetőség nyílik prenatális vizsgálatokra és preimplantációs genetikai tesztek elvégzésére. A reprodukciós lehetőségekhez kapcsolódó pénzügyi támogatás a közegészségügyi rendszerben, valamint a jogi szabályozás országoként eltérő.

**Társas és érzelmi támogatás**

A betegek és családtagjaik ismételten, különböző időpontokban kereshetnek társas és érzelmi támogatást, például: új daganatos megbetegedés diagnosztikájában, családtervezés esetén, veseműtétről szóló döntés során.

A társas és érzelmi támogatás segíthet az alábbi helyzetek kezelésében:

- a diagnózis késésével járó stressz feldolgozása - a folyamatban lévő daganatterápia alatt - a genetikai vizsgálatról szóló döntés meghozatala - a családtagok tájékoztatása a genetikai kockázatokról
- a szorongás kezelése a nem vizsgált gyermekek állapota miatt, vagy a bűntudat érzése, ha a gyermekek érintettek
- a bőrelváltozásokkal kapcsolatos testképzavar kezelése
- a társadalmi következmények kezelése, mint például jelzaloghitel, vagy bizonyos munkakörök (pl. repülőgép-pilóta) és szabadidős tevékenységek (pl. búvárkodás) korlátozása

Betegszervezetek elérhetők az alábbi weboldalon: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>