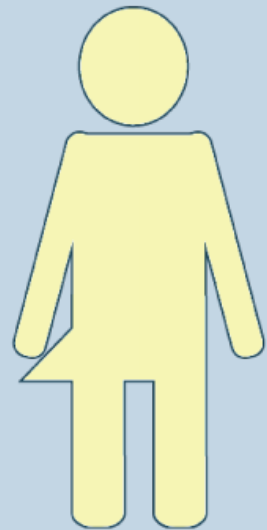
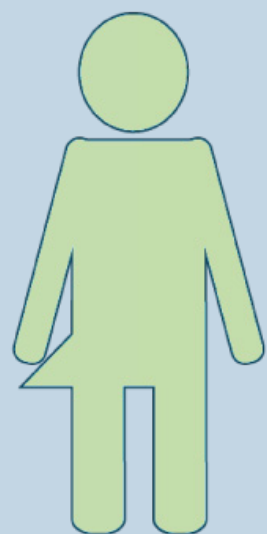


ERN GENTURIS Ścieżka ta pacjenta z zespołem BHD lub jego podejrzeniem

Osoba chora na zespół BHD o nieznanym statusie genetycznym



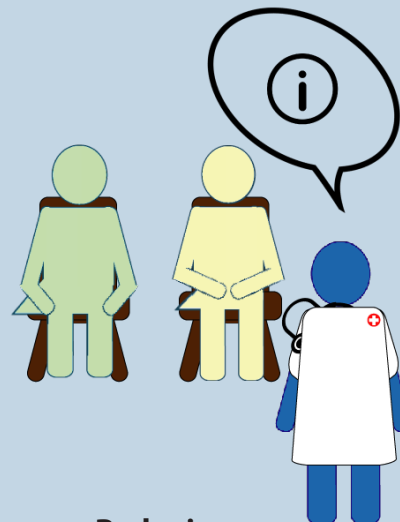
Osoba podejrzana o zespół BHD o nieznanym statusie genetycznym



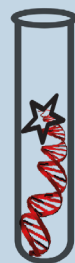
Kwalifikacja do badań genetycznych linii zarodkowych w kierunku zespołu BHD



Poradnictwo genetyczne



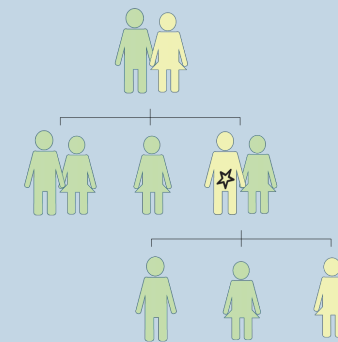
Badania genetyczne linii zarodkowych



Ujawnianie wyników



Badanie kaskadowe (badanie krewnych biologicznych)

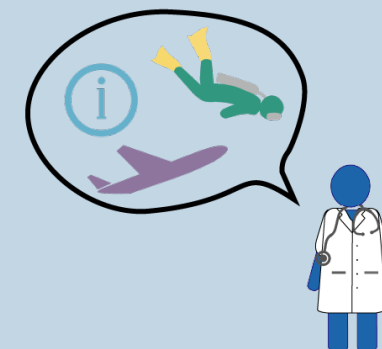


Ocena podstawowa i monitorowanie

MRI



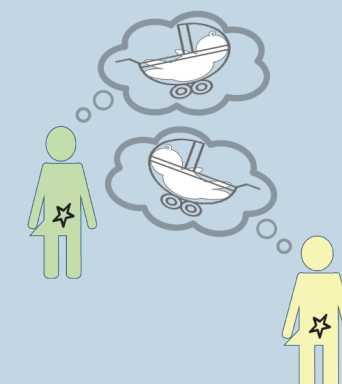
Środki ostrożności



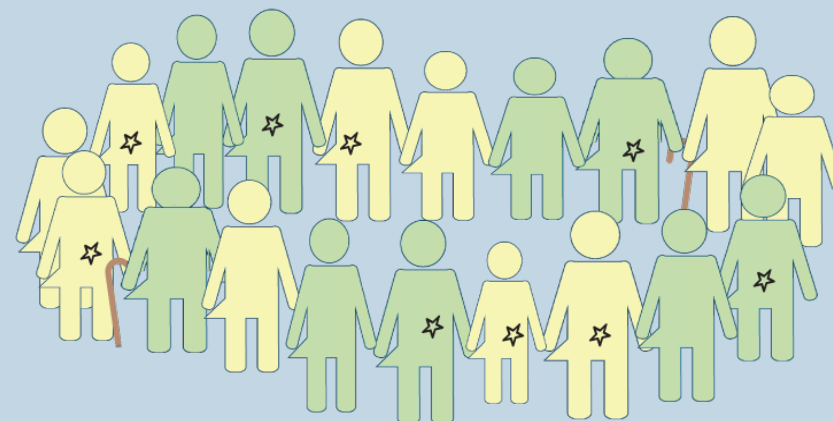
Terapia spersonalizowana



Planowanie rodziny



Wsparcie grup pacjenkich i emocjonalne



Zastrzeżenie: Ścieżka ta ma na celu ogólny przegląd klinicznej i diagnostycznej drogi pacjenta z zespołem BHD lub jego podejrzeniem. Nie zastępuje indywidualnej konsultacji klinicznej i genetycznej w ośrodku specjalistycznym. Nie ma również na celu omówienia wszystkich szczególnych wyzwań związanych ze złożonym charakterem zespołu BHD. Specyficzne wytyczne kliniczne, kryteria diagnostyczne i nomenklatura mogą ulec zmianie w krótkim czasie, dlatego są jedynie wspomniane w tej ścieżce pacjenta.

Osoba chora na zespół BHD o nieznanym statusie genetycznym

Osoba, u której zdiagnozowano typową manifestację zespołu BHD (rak nerki, włókniaki przymieszkowe, odma opłucnowa), która nie przeszła jeszcze testów genetycznych.

Osoba podejrzana o zespół BHD o nieznanym statusie genetycznym

Zespół BHD występujący w rodzinie lub historia rodzinna zgodna z zespołem BHD.

Kwalifikacja do badań genetycznych linii zarodkowych w kierunku zespołu BHD
Zespół BHD należy rozważyć u osoby z jedną lub więcej z następujących cech:

- odma opłucnowa , szczególnie jeśli jest nawracająca lub występuje w rodzinie
- liczne torbiele płucne
- guz nerki, szczególnie jeśli jest mnogi i/lub obustronny
- liczne guzki skórne (włókniaki przymieszkowe / trichodiscoma) na twarzy i szyi.

Badanie w kierunku zespołu BHD u dorosłej osoby niedotkniętej może być istotne, jeśli:

- zespół BHD występuje w rodzinie
- historia rodzinna obejmuje kombinację powyższych objawów.

Zobacz także „Badanie kaskadowe”.

Poradnictwo genetyczne

Osoby kwalifikujące się do badań genetycznych linii zarodkowych potrzebują dokładnych informacji przed i po badaniu dotyczących:

- objawów klinicznych i naturalnego przebiegu zespołu BHD
- monitorowania, środków ostrożności i dalszego postępowania
- leczenia konkretnych powikłań
- procesu poradnictwa genetycznego
- konsekwencji wyników testów genetycznych na poziomie indywidualnym i dla członków rodziny
- aspektów prawnych, społecznych, ubezpieczeniowych i finansowych diagnozy
- wsparcia emocjonalnego, w tym wsparcia grup pacjenckich: www.genturis.eu, w sekcji [patient-area](#).

Badania genetyczne linii zarodkowych i ujawnianie wyników

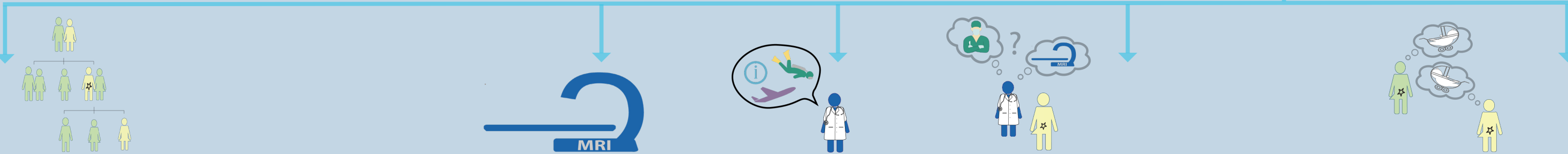
Ogólne informacje na temat badań genetycznych można znaleźć na stronie:

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

Badania genetyczne powinny co najmniej uwzględniać gen *FLCN*. Gen ten jest często zawarty w szerszych panelach stosowanych w przypadku dziedzicznych nowotworów nerek.

Ujawnianie wyników badań powinno odbywać się w trakcie konsultacji genetycznej.

Aby postawić diagnozę zespołu BHD, osoba musi posiadać wariant chorobotwórczy genu *FLCN*. Alternatywnie, jeśli badanie genetyczne nie wykryje żadnych zmian, diagnoza kliniczna może zostać postawiona na podstawie kryteriów klinicznych (jedno kryterium główne lub dwa kryteria pomocnicze – patrz wytyczne). Najnowsze kryteria diagnostyczne zespołu BHD można znaleźć na stronie internetowej ERN GENTURIS (www.genturis.eu, w sekcji [BHD syndrome guideline](#)).



Badanie kaskadowe (badanie krewnych biologicznych)

Badanie kaskadowe to proces polegający na zapewnieniu poradnictwa genetycznego oraz badania genetycznego odpowiednim członkom rodziny, którzy są narażeni na odziedziczenie zespołu BHD. Na podstawie historii rodzinnej genetyk kliniczny podejmuje decyzję, dla których członków rodziny badanie genetyczne będzie zasadne. Genetyk kliniczny udziela również wskazówek, jak członkowie rodziny mogą uzyskać poradę genetyczną.

Przeprowadzenie badań u tych członków rodziny oraz wdrożenie odpowiednich działań klinicznych, gdy jest to konieczne, może uratować życie i poprawić jakość życia.

Zespół BHD dziedziczony jest w sposób autosomalny dominujący: Osoba z zespołem BHD ma 50% prawdopodobieństwo przekazania choroby swojemu dziecku.

Osoby niepełnoletnie zasadniczo nie kwalifikują się do badania kaskadowego, ponieważ zespół BHD rzadko ujawnia się w dzieciństwie, a monitorowanie nie jest zalecane przed ukończeniem 20. roku życia. Badanie jest odkładane do momentu, gdy osoba będzie pełnoletnia i będzie w stanie samodzielnie podjąć świadomą decyzję.

Ocena podstawowa i monitorowanie

Formalna ocena dermatologiczna powinna być rozważona w momencie postawienia diagnozy.

Podstawowe badanie płuc za pomocą tomografii komputerowej o wysokiej rozdzielczości (HRCT) może być rozważone po ukończeniu 20. roku życia.

Monitorowanie pod kątem raka nerki za pomocą rezonansu magnetycznego (MRI) z kontrastem dożylnym, jeśli to możliwe (lub ultrasonografii, jeśli MRI nie jest możliwe), powinno rozpocząć się w wieku 20 lat i być kontynuowane przez całe życie co 1–2 lata. Częstsze badania przesiewowe należy rozważyć w przypadku wykrycia nowej, małej zmiany, aby określić tempo jej wzrostu.

Środki ostrożności

Pacjenci powinni być informowani o potencjalnych zagrożeniach związanych z określonymi czynnikami narażenia (np. możliwym związkiem odmy opłucnowej z nagłymi zmianami ciśnienia atmosferycznego, jak podczas nurkowania lub podróży lotniczych).

Pacjenci powinni znać objawy odmy opłucnowej takie jak: ból w klatce piersiowej oraz duszność.

Terapia spersonalizowana

Terapia spersonalizowana w przypadku zespołu BHD zawsze wiąże się z decyzją pomiędzy zabiegiem chirurgicznym a czujnym oczekiwaniem (monitorowaniem).

Chirurgiczne usunięcie guzów nerek jest zazwyczaj rozważane, w zależności od ich wielkości i lokalizacji. Ogólnie rzecz biorąc, protokoły leczenia powinny opierać się na standardowej praktyce onkologicznej.

Usunięcie zmian skórnych przy użyciu standardowych metod powinno być rozważone, co może wymagać skierowania do dermatologa. Usunięcie zmian skórnych należy rozważyć, gdy pacjent odczuwa pogorszenie jakości życia, jednak należy go uprzedzić, że zmiany mogą nawracać.

Pacjenci powinni być uspokojeni, że w dłuższej perspektywie zespół BHD nie wpływa na funkcję płuc. Funkcja płuc jest zaburzona tylko tymczasowo podczas ostrego epizodu odmy opłucnowej.

Planowanie rodziny

Zespół BHD jest chorobą dziedziczną. Dla niektórych osób może to mieć znaczenie przy planowaniu rodziny. W razie potrzeby należy na wczesnym etapie leczenia pacjenta zaproponować poradnictwo reprodukcyjne.

W zależności od kraju mogą istnieć możliwości wykonania badań prenatalnych oraz badań genetycznych przedimplantacyjnych. Dostępność środków finansowych na opcje reprodukcyjne w publicznym systemie opieki zdrowotnej oraz ramy prawne różnią się w zależności od kraju.

Wsparcie grup pacjenckich i emocjonalne

Pacjenci i ich rodziny mogą wielokrotnie szukać wsparcia grup pacjenckich i emocjonalnego w różnych momentach, na przykład: – przy diagnozie nowotworu – w przypadku planowania rodziny – przy podejmowaniu decyzji o operacji nerki.

Wsparcie grup pacjenckich i emocjonalne może dotyczyć:

- radzenia sobie ze stresem związanym z opóźnieniem diagnoz
- trwającej terapii onkologicznej
- podejmowania decyzji o badaniach genetycznych
- informowania członków rodziny o ich ryzyku genetycznym
- radzenia sobie z lękiem o status nieprzebadanych dzieci lub poczuciem winy, jeśli dzieci są dotknięte chorobą
- radzenia sobie z ryzykiem nowotworu i innymi objawami klinicznymi
- radzenia sobie z postrzeganiem własnego ciała w związku ze zmianami skórnymi
- radzenia sobie z konsekwencjami społecznymi, takimi jak kredyt hipoteczny lub potencjalne ograniczenia w wykonywaniu określonych zawodów (np. pilot samolotu) czy aktywnościach rekreacyjnych (np. nurkowanie)

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