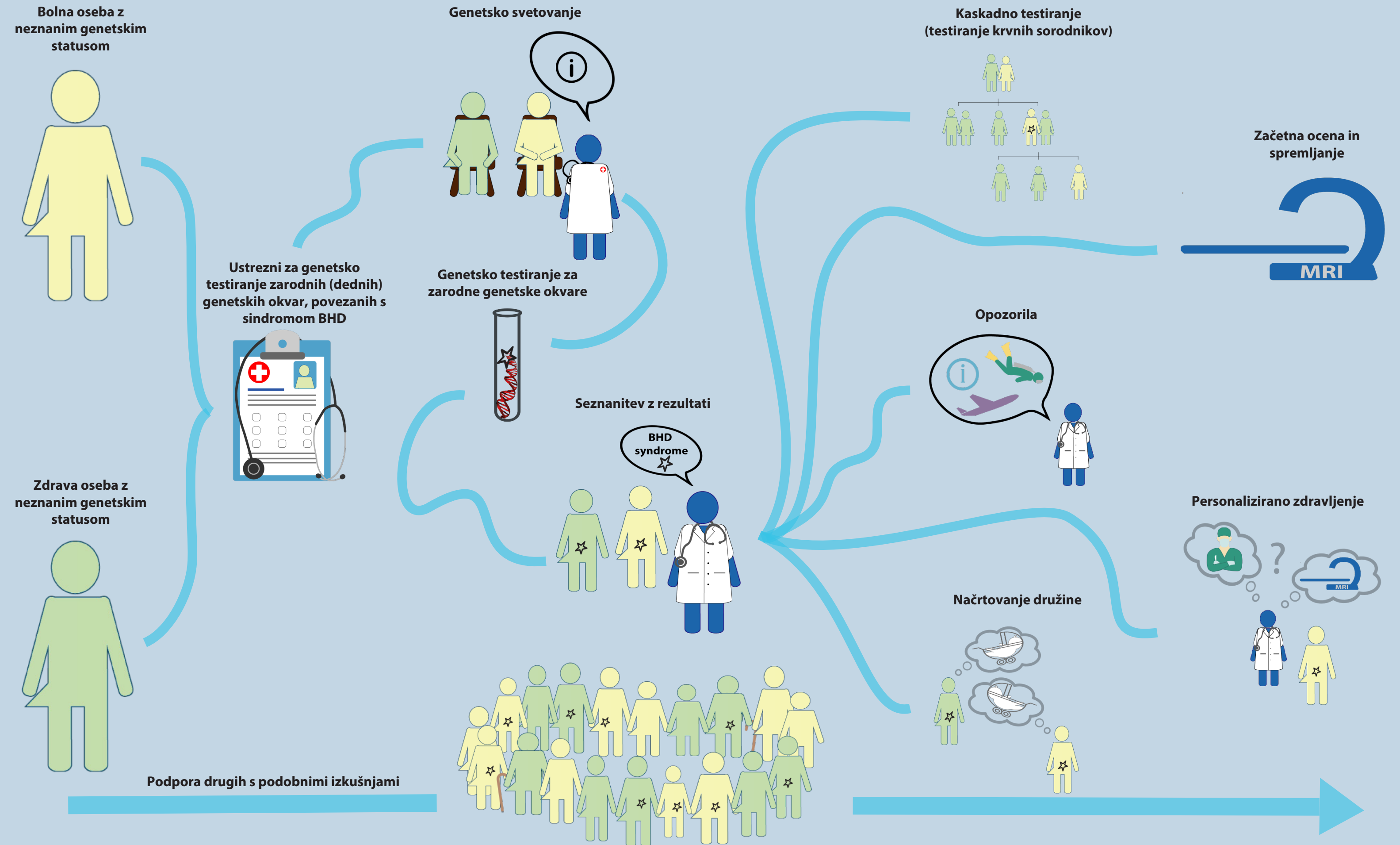


ERN GENTURIS pot pacienta: sindrom Birt-Hogg-Dubé (BHD)



Opozorilo: ta pot pacienta je namenjena kot splošni pregled klinične in diagnostične poti za sindrom BHD ali ob sumu nanj. Ne sme nadomestiti individualnega kliničnega in genetskega svetovanja v strokovnem centru. Prav tako ni namenjena obravnavi vseh specifičnih izzivov kompleksnega stanja sindroma BHD. Specifične klinične smernice, diagnostična merila in nomenklatura se lahko hitro spremenijo, zato so v tej poti pacienta navedeni le kot referenca.

Bolna oseba z neznanim genetskim statusom

Oseba, pri kateri je bila diagnosticirana pogosta manifestacija BHD sindroma (rak ledvic, fibrofolikulomi, pnevmotoraks), vendar še ni opravila genetskega testiranja.

Zdrava oseba z neznanim genetskim statusom

Sindrom BHD znan v družini ali družinska anamneza skladna z sindromom BHD.

Ustrezni za genetsko testiranje zarodnih (dednih) genetskih okvar, povezanih s sindromom BHD

Na sindrom BHD je treba pomisliti pri osebi z enim ali več od naslednjih stanj:

- kolaps pljuč (pnevmotoraks), zlasti če se ponavlja ali se je pojavil pri več članih družine po isti krvni liniji;
- več pljučnih cist;
- tumor ledvic, zlasti če je tumorjev več in/ali so obojestranski;
- več kožnih izboklin (fibrofolikulomi / trihodiskomi) na obrazu in vratu.

Testiranje za sindrom BHD pri zdravi odrasli osebi je lahko pomembno, če:

- ke v družini znan sindrom BHD;
- družinska anamneza vključuje kombinacijo zgoraj navedenih manifestacij.

Glej tudi “Kaskadno testiranje”.

Genetsko svetovanje

Osebe, ki ustrezajo kriterijem za genetsko testiranje zarodnih okvar, potrebujejo temeljite informacije pred in po testiranju o:

- kliničnih znakih in naravnem poteku sindroma BHD,
- spremljanju in preventivnih ukrepih ter previdnosti v določenih situacijah,
- zdravljenju specifičnih zapletov,
- procesu genetskega svetovanja in testiranja,
- posledicah rezultatov genetskih testov za testiranega posameznika in za družinske člane,
- pravnih, socialnih, zavarovalniških in finančnih vidikov diagnoze,
- čustveni podpori, vključno s podporo drugih bolnikov: www.genturis.eu, v razdelku [patient-area](#).

Genetsko testiranje za zarodne genetske okvare in seznanitev z rezultati

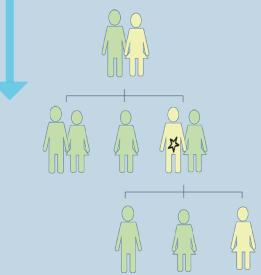
Splošne informacije o genetskem testiranju so na voljo na:

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

Genetsko testiranje za zarodne genetske okvare naj vključuje gen *FLCN*. Slednji je pogosto del širših panelov, uporabljenih pri testiranju za dedni rak ledvic.

Seznanitev z rezultati testiranja naj spremlja genetski posvet.

Za postavitev diagnoze sindroma BHD mora biti pri posamezniku ugotovljena vzročna okvara gena *FLCN*. Če z zarodnim genetskim testiranjem okvara ni zaznana, se lahko diagnoza postavi na podlagi kliničnih kriterijev (en glavni kriterij ali dva pomožna kriterija – glej smernice). Najnovejša diagnostična merila za sindrom BHD so na voljo na spletni strani ERN GENTURIS (www.genturis.eu), v razdelku [BHD syndrome guideline](#).



Kaskadno testiranje (testiranje krvnih sorodnikov)

Kaskadno testiranje je postopek, pri katerem se zagotovi genetsko svetovanje in testiranje družinskim članom, ki so ogroženi za prisotnost sindroma BHD. Na podlagi družinske anamneze bo klinični genetik odločil, za katere družinske člane je genetsko testiranje smiselno. Klinični genetik bo podal navodila, kako lahko ti družinski člani pristopijo h genetski obravnavi. **Testiranje družinskih članov in po potrebi nadaljnje ustrezno ukrepanje, lahko reši življenja in izboljša kakovost življenja.** Sindrom BHD se deduje avtosomno dominantno: za vsakega potomca osebe s sindromom BHD obstaja 50 % verjetnost, da bo stanje podedoval.

Mladoletne osebe načeloma niso primerne za kaskadno testiranje, saj se sindrom BHD redko izrazi v otroštvu, spremljanje pa ni priporočljivo pred 20. letom starosti. Testiranje se odloži, dokler mladoletna oseba ne doseže starosti, pri kateri lahko samostojno sprejme informirano odločitev.

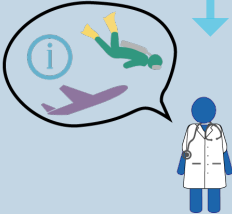


Začetna ocena in spremljanje

Ob postavitvi diagnoze je treba razmisliti o dermatološkem pregledu.

Začetno slikanje pljuč z računalniško tomografijo z visoko ločljivostjo (HRCT) je priporočljivo opraviti po dopolnjenem 20. letu starosti.

Presejanje za zgodnje ugotavljanje raka ledvic z magnetno resonanco (MR) z intravenskim kontrastom, kadar je to mogoče (ali z ultrazvokom, če MR ni izvedljiv), naj se začne pri 20 letih in se izvaja na 1–2 leti do konca življenja. O pogostejših preiskavah je treba razmisliti, če se odkrije nova majhna sprememba, saj je v tem primeru potrebno oceniti hitrost rasti spremembe.



Opozorila

Pacienti morajo biti obveščeni o možnih tveganjih, povezanih s določenimi izpostavitvami (npr. možna povezava med pnevmotoraksom in hitrimi spremembami atmosferskega tlaka, kot so potapljanje ali letalska potovanja).

Pacienti morajo poznati simptome pnevmotoraksa: bolečina v prsnem košu in zasoplost.



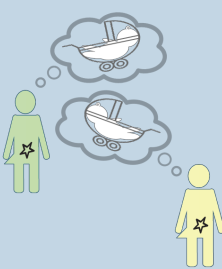
Personalizirano zdravljenje

Personalizirano zdravljenje za sindrom BHD je vedno povezano z odločitvijo med kirurškim posegom in opazovalnim pristopom.

Običajno zdravljenje ledvičnih tumorjev je kirurška odstranitev, odvisno od velikosti in lokacije tumorja. Na splošno naj bi protokol zdravljenja potekal po standardni onkološki praksi.

Po potrebi je smiselno razmisliti o napotitvi k dermatologu za odstranitev kožnih sprememb z uporabo standardnih metod. Odstranitev kožnih sprememb je priporočljiva, če pacient meni, da vplivajo na njegovo kakovost življenja. Ob tem je treba opozoriti, da se spremembe lahko ponovijo.

Pacientu je treba pojasniti, da sindrom BHD ne vpliva na dolgoročno delovanje pljuč. Funkcija pljuč je prizadeta le začasno med akutno epizodo kolapsa pljuč.



Načrtovanje družine

Sindrom BHD je dedna bolezen. Za nekatere ima to lahko pomemben vpliv na načrtovane družine. Če je primerno, je treba pacientu že zgodaj v obravnavi ponuditi napotitev na reproduktivno svetovanje.

Na voljo so lahko možnosti za predrojstveno genetsko testiranje in predimplantacijsko genetsko testiranje (odvisno od države). Finančna sredstva za reproduktivne možnosti v javnem zdravstvenem sistemu ter pravni okvir se med državami razlikujejo.

Podpora drugih s podobnimi izkušnjami

Bolniki in njihovi družinski člani lahko poiščejo podporo pri ljudeh s podobnimi izkušnjami tudi večkrat, ob različnih življenjskih prelomnicah, na primer: – ob diagnozi novega raka – v primeru načrtovanja družine – pri odločanju o operaciji ledvic.

Tovrstna podpora lahko pomaga pri:

- spoprijemanju s stresom, povezanim z dolgim čakanjem na diagnozo;
- poteku zdravljenja raka;
- odločanju o genetskem testiranju;
- obveščanju družinskih članov o njihovem genetskem tveganju;
- spoprijemanju s strahom glede statusa netestiranih otrok ali občutkom krivde, če so otroci genetsko okvaro podedovali;
- spoprijemanju s tveganjem za nastanek raka in drugimi kliničnimi manifestacijami;
- sprejemanju telesne podobe s kožnimi spremembami;
- soočanju s socialnimi posledicami (npr. hipoteka) ali morebitne omejitve pri določenih poklicih (npr. pilot letala) ali prostočasnih dejavnostih (npr. potapljanje).

Organizacije pacientov so navedene na: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>