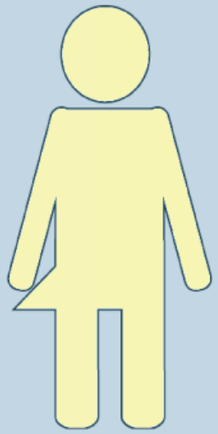
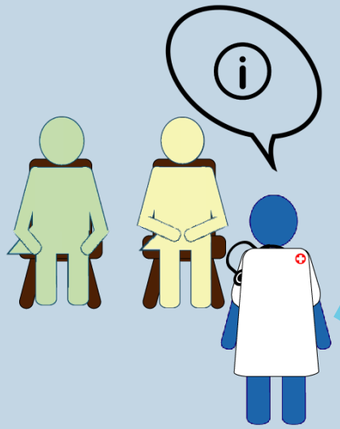
ERN GENTURIS jornada do paciente : síndrome de BHD

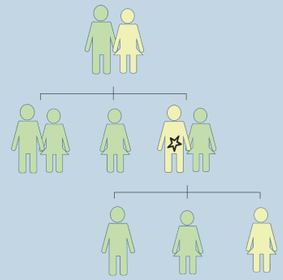
Indivíduo afetado com estado genético desconhecido



Aconselhamento genético



Estudo em cascata (estudo de familiares)

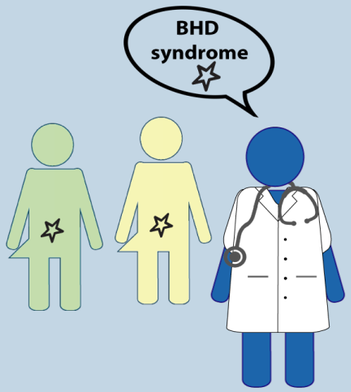


Avaliação inicial e vigilância

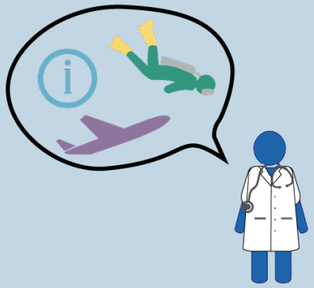
Elegível para estudo genético germinativo para a síndrome de BHD

Estudo genético germinativo

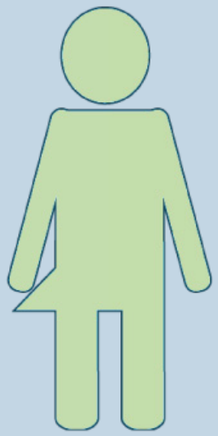
Comunicação dos resultados



Precauções

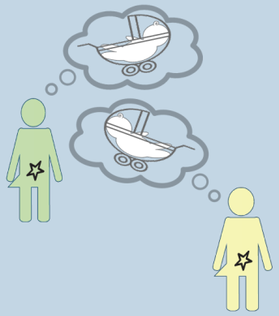


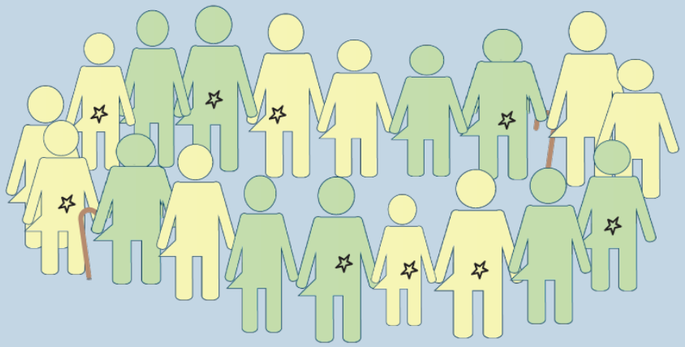
Indivíduo não afetado com estado genético desconhecido



Terapia personalizada

Planeamento familiar





Peer support and emotional support

European Reference Network

Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

Financiado pela União Europeia. As opiniões e pontos de vista expressos são, no entanto, exclusivamente dos autores e não refletem necessariamente os da União Europeia ou da autoridade concedente (Agência Executiva Europeia para a Saúde e Digital – HaDEA). Nem a União Europeia nem a autoridade concedente podem ser responsabilizadas por eles.

www.genturis.eu

© Jelena Meek
17-02-2025 version 2.0
Accepted 11-3-2025

Disclaimer: Esta jornada do paciente destina-se a fornecer uma visão geral do percurso clínico e diagnóstico da síndrome de BHD ou da sua suspeita. Não deve substituir o aconselhamento clínico e genético individual num centro especializado. Também não pretende abordar todos os desafios específicos da condição complexa da síndrome de BHD. As normas de orientação clínica específicas, os critérios de diagnóstico e a nomenclatura podem mudar rapidamente e, por isso, apenas são referidos nesta jornada do paciente.

Indivíduo afetado com estado genético desconhecido

Indivíduo diagnosticado com uma manifestação comum da síndrome de BHD (cancro renal, fibrofoliculomas, pneumotórax), que ainda não realizou estudo genético.

Indivíduo não afetado com estado genético desconhecido

Síndrome de BHD conhecida na família ou história familiar compatível com a síndrome de BHD.

Elegível para estudo genético germinativo para a síndrome de BHD

A síndrome de BHD deve ser considerada num indivíduo com uma ou mais das seguintes condições:

- pneumotórax (colapso pulmonar), especialmente se recorrente ou familiar
- múltiplos cistos pulmonares
- tumor renal, especificamente se múltiplo e/ou bilateral
- múltiplas pápulas cutâneas (fibrofoliculomas / tricodiscomas) na face e pescoço.

O teste para a síndrome de BHD num adulto não afetado pode ser relevante se:

- síndrome de BHD conhecida na família
- história familiar com uma combinação das manifestações previamente mencionadas (ver acima).

Veja também "Estudo em cascata".

Aconselhamento genético

Antes e depois do teste, as pessoas elegíveis para teste genético germinativo necessitam de informação detalhada acerca de:

- manifestações clínicas e história natural da síndrome de BHD
- vigilância, precauções e acompanhamento
- tratamento de complicações específicas
- processo de aconselhamento genético
- implicações dos resultados dos estudos genéticos a nível individual e para os familiares
- aspetos legais, sociais, seguradores e financeiros relacionados com o diagnóstico
- apoio emocional, incluindo apoio entre pares: www.genturis.eu, secção patient-area.

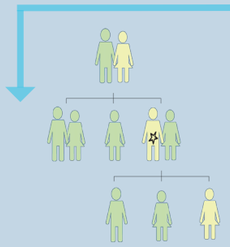
Estudo genético germinativo e comunicação dos resultados

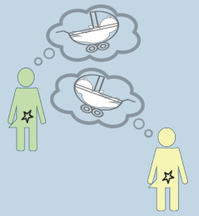
Informações gerais sobre estudos genéticos podem ser encontradas em: https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes

O estudo genético germinativo deve considerar, no mínimo, o gene *FLCN*. Este gene está habitualmente incluído em painéis alargados de cancro renal hereditário.

A comunicação dos resultados deve ser acompanhada de aconselhamento genético.

Para o diagnóstico da síndrome de BHD, um indivíduo deverá ter uma variante patogénica no gene *FLCN*. Em alternativa, se nenhuma alteração for detetada no estudo genético germinativo, o diagnóstico poderá ser feito com base em critérios clínicos (um critério *major* ou dois critérios *minor*, ver norma de orientação clínica).
Os critérios mais recentes para o diagnóstico da síndrome de BHD podem ser encontrados no site da ERN GENTURIS (www.genturis.eu, secção BHD syndrome guideline).





Estudo em cascata (estudo de familiares)

O estudo em cascata é o processo de aconselhamento genético e estudo genético germinativo aos membros da família relevantes que estão em risco de ter a síndrome de BHD. Com base na história familiar, o médico geneticista identificará os membros da família que devem ser primeiramente considerados para estudo genético. O médico geneticista orientará o aconselhamento genético desses familiares. **O estudo desses familiares e a orientação clínica apropriada podem salvar vidas e melhorar a qualidade de vida.**
A síndrome de BHD é herdada de forma autossómica dominante:
Um indivíduo com síndrome de BHD tem 50% de probabilidade de transmitir a condição à sua descendência.

Em princípio, menores de idade não são elegíveis para o estudo em cascata, pois a síndrome de BHD raramente se manifesta na infância e a vigilância não é recomendada antes dos 20 anos de idade. O estudo é adiado até que o menor tenha idade suficiente para tomar uma decisão informada.

Avaliação inicial e vigilância

Uma avaliação dermatológica formal deve ser considerada ao diagnóstico.

Uma tomografia computadorizada de alta resolução (HRCT) dos pulmões pode ser considerada após os 20 anos de idade.

A vigilância para cancro renal por ressonância magnética com contraste intravenoso (ou ecografia, se não for possível a realização de ressonância magnética) deve começar aos 20 anos e continuar ao longo da vida, a cada 1-2 anos. Rastreios mais frequentes devem ser considerados se uma nova lesão pequena for identificada de forma a averiguar a sua evolução.

Precauções

Os pacientes devem ser informados sobre os riscos potenciais associados a exposições específicas (por exemplo, a possível relação entre pneumotórax e mudanças rápidas na pressão atmosférica, como as que ocorrem durante mergulhos ou viagens aéreas).

Os pacientes devem estar atentos aos sintomas de um pneumotórax: dor torácica e dispneia (falta de ar).

Terapia personalizada

A terapia personalizada para a síndrome de BHD está sempre relacionada com a decisão entre cirurgia e vigilância.

A remoção cirúrgica de tumores renais é geralmente considerada, dependendo do tamanho e da localização. De modo geral, os protocolos de tratamento devem seguir a prática oncológica convencional.

A remoção de lesões cutâneas por meio de abordagens convencionais deve ser considerada, podendo exigir referenciação a um dermatologista. A remoção das lesões deve ser considerada quando o paciente sentir que a sua qualidade de vida está afetada, mas deve ser alertado de que as lesões provavelmente voltarão a surgir.

Os pacientes devem ser tranquilizados de que a síndrome de BHD não afeta a função pulmonar a longo prazo. A função pulmonar é apenas temporariamente afetada durante um episódio agudo de colapso pulmonar.

Planeamento familiar

A síndrome de BHD é uma doença hereditária. Para algumas pessoas, isto pode ter implicações no planeamento familiar. Quando pertinente, deve ser feita referenciação para Medicina da Reprodução logo no início da jornada do paciente.

Dependendo do país, podem existir as opções de diagnóstico pré-natal molecular e teste genético pré-implantação. Os recursos financeiros disponíveis para opções reprodutivas no âmbito do sistema público de saúde, bem como o quadro jurídico, variam de acordo com o país.

Apoio entre pares e apoio emocional

Pacientes e seus familiares podem procurar apoio entre pares e apoio emocional repetidamente, em diferentes momentos, por exemplo: - ao diagnóstico de um novo cancro - no planeamento familiar - ao decidir sobre cirurgia rena.
O apoio entre pares e o apoio emocional podem ajudar a lidar com:

- o stress relacionado com o atraso no diagnóstico
- o tratamento em curso do cancro
- a decisão acerca da realização de estudo genético
- como informar os familiares acerca do seu risco genético
- a ansiedade em relação ao estado dos filhos não estudos ou o sentimento de culpa caso os filhos sejam afetados
- o risco de cancro e outras manifestações clínicas
- a imagem corporal relacionada com as lesões cutâneas
- as consequências sociais, como a hipoteca ou possíveis restrições em determinadas profissões (por exemplo, piloto de avião) ou atividades de lazer (por exemplo, mergulho)

Organizações de pacientes podem ser encontradas em: https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html

European Reference Network
Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

Financiado pela União Europeia. As opiniões e pontos de vista expressos são, no entanto, exclusivamente dos autores e não refletem necessariamente os da União Europeia ou da autoridade concedente (Agência Executiva Europeia para a Saúde e Digital – HaDEA). Nem a União Europeia nem a autoridade concedente podem ser responsabilizadas por eles.

www.genturis.eu

© Jelena Meek
17-02-2025 version 2.0
Accepted 11-3-2025