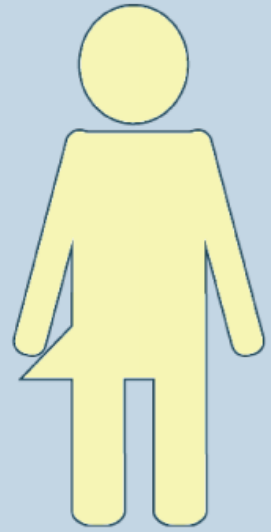
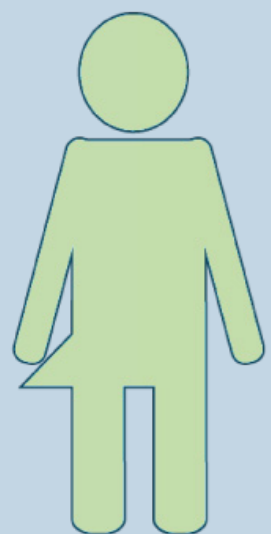


ERN GENTURIS patientresa : Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom

Påverkad person med okänd genetisk status



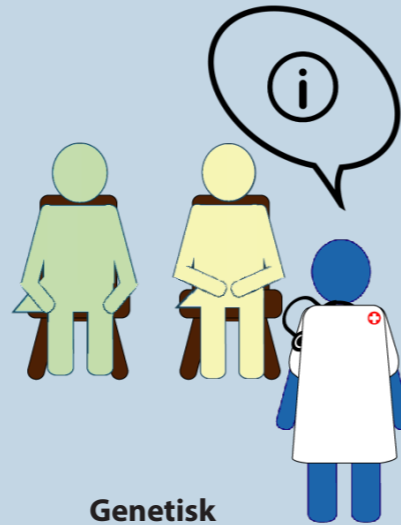
Opåverkad person med okänd genetisk status



Berättigad till genetisk testning för BHD-syndrom



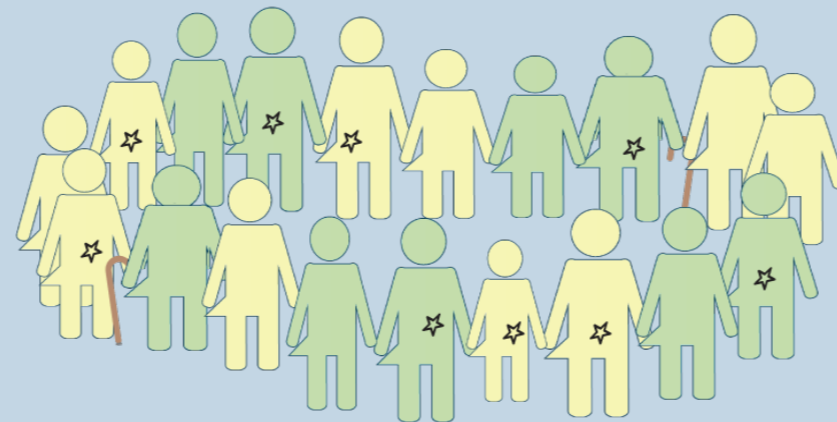
Genetisk rådgivning



Genetisk testning av ärftligt syndrom

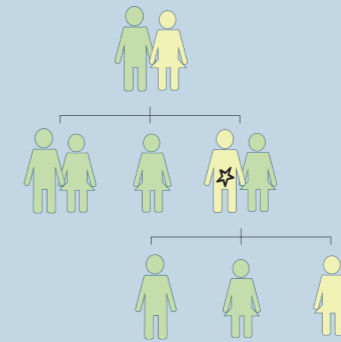


Besked om resultat



Stöd från andra i liknande situation

Kaskadttestning (testning av familjemedlemmar med biologiskt släktskap)



Grundläggande bedömning och övervakning

MRI

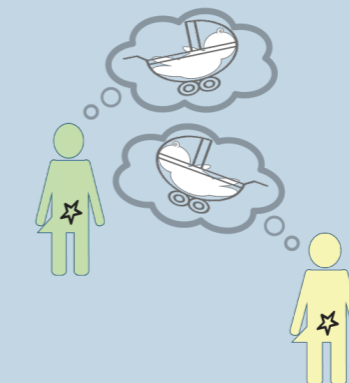
Försiktighetsåtgärder



Individanpassad behandling



Familjeplanering



Påverkad person med okänd genetisk status

En person som diagnostiserats med en vanlig manifestation av BHD-syndrom (njurcancer, fibrofolliculom, pneumothorax), som ännu inte genomgått genetisk testning.

Opåverkad person med okänd genetisk status

BHD-syndrom känt i familjen eller familjehistoria som överensstämmer med BHD-syndrom.

Berättigad till genetisk testning för BHD-syndrom

BHD-syndrom bör övervägas för en person med ett eller flera av följande tillstånd:

- lungkollaps (pneumothorax), särskilt om återkommande eller om fler i släkten drabbats.
- flera lungcystor
- njurtumör, särskilt om multipel och/eller bilateral
- flera hudknölar (fibrofolliculom / trichodiscom) i ansiktet och/eller på halsen.

Testning för BHD-syndrom hos en vuxen opåverkad person kan vara relevant om:

- BHD-syndrom är känt i familjen
- familjehistoria med en kombination av ovan nämnda manifestationer.

Se även "Kaskadtestning".

Genetisk rådgivning

Personer som är berättigade till genetisk testning av eventuellt ärftligt syndrom behöver noggrann information före och efter testning om:

- kliniska manifestationer och vanligt förlopp av BHD-syndromet
- övervakning, försiktighetsåtgärder och uppföljning
- behandling av specifika komplikationer
- processen för genetisk rådgivning
- konsekvenser av genetiska testresultat på individuell nivå och för familjemedlemmar
- juridiska, sociala, försäkringsmässiga och ekonomiska aspekter av diagnosen
- emotionellt stöd inklusive stöd från andra patienter: www.genturis.eu - [patient-area](#).

Genetisk testning av ärftligt syndrom och besked om resultat

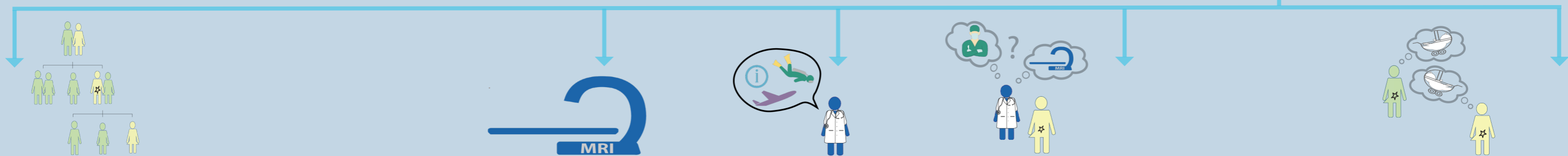
Allmän information om genetisk testning finns på:

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

Genetisk testning av ärftligt syndrom bör åtminstone inkludera *FLCN*-genen, som ofta ingår i större provtagningspaket för ärftlig njurcancer.

Besked om testresultat bör alltid åtföljas av genetisk rådgivning.

För att ställa diagnosen BHD måste individen ha en sjukdomsorsakande variant i *FLCN*-genen. Alternativt, om ingen förändring upptäcks vid genetisk testning, kan en klinisk diagnos ställas baserat på kliniska kriterier (ett huvudkriterium eller två andra kriterier – se riktlinjerna). De senaste diagnostiska kriterierna för BHD-syndrom finns på ERN GENTURIS webbplats (www.genturis.eu, under avsnittet [BHD syndrome guideline](#)).



Kaskadtestning (testning av familjemedlemmar med biologiskt släktskap)

Kaskadtestning är processen att erbjuda genetisk rådgivning och genetisk testning till familjemedlemmar som löper risk att ärva BHD-syndromet. Baserat på familjehistoriken avgör en klinisk genetiker vilka familjemedlemmar som är aktuella för genetisk testning. Genetikern ger vägledning om hur dessa familjemedlemmar kan gå vidare med genetisk rådgivning. **Testning av dessa familjemedlemmar och uppföljning med lämpliga kliniska åtgärder där det behövs kan rädda liv och förbättra livskvaliteten.**

BHD-syndromet ärvs autosomt dominant: En person med BHD-syndrom har 50 % sannolikhet att överföra tillståndet till sitt barn.

Minderåriga är i princip inte aktuella för kaskadtestning, eftersom BHD-syndromet sällan visar sig under barndomen och kontroller inte rekommenderas före 20 års ålder. Testning skjuts upp tills den minderåriga är tillräckligt gammal för att själv kunna fatta ett informerat beslut.

Grundläggande bedömning och övervakning

En formell dermatologisk bedömning bör övervägas vid diagnos.

En initial lungundersökning med datortomografi kan övervägas efter 20 års ålder.

Övervakning av njurcancer med magnetisk resonanstomografi (MRT) med intravenös kontrast, där detta är möjligt (eller ultraljud om MRT inte är genomförbart), bör påbörjas vid 20 års ålder och fortsätta livet ut med intervall på 1–2 år. Tätare undersökningar bör övervägas om en ny liten förändring upptäcks, för att fastställa tillväxthastigheten.

Försiktighetsåtgärder

Patienter bör informeras om potentiella risker som är förknippade med specifika exponeringar (t.ex. möjlig koppling mellan pneumotorax och snabba förändringar i atmosfärstryck, såsom vid dykning eller flygresor).

Patienter bör vara medvetna om symtomen på pneumothorax: bröstsmärta och andfåddhet.

Individanpassad behandling

Individanpassad behandling vid BHD-syndrom handlar om ställningstagande till kirurgi eller fortsatta kontroller (aktiv monitorering).

Kirurgisk borttagning av njurtumörer övervägs vanligtvis beroende på tumörens storlek och placering. I allmänhet bör behandlingsprotokollen följa standardpraxis inom onkologi.

Borttagning av hudförändringar med standardmetoder bör övervägas, vilket kan kräva remiss till en hudläkare. Borttagning bör övervägas när patienten upplever att livskvaliteten påverkas, men det är viktigt att informera om att förändringarna sannolikt kommer återkomma.

Patienter bör få veta att BHD-syndromet inte påverkar lungfunktionen på lång sikt. Lungfunktionen påverkas endast tillfälligt under en akut episod av lungkollaps.

Familjeplanering

BHD-syndromet är ett ärftligt tillstånd. För vissa personer har det betydelse för familjeplanering. När det är aktuellt bör remiss till reproduktiv rådgivning erbjudas tidigt i patientens vårdprocess.

Beroende på land kan det finnas möjligheter till prenatal testning och preimplantatorisk genetisk testning. Tillgången till reproduktiva alternativ inom det offentliga sjukvårdssystemet och de juridiska ramarna varierar mellan länder.

Stöd från andra i liknande situation

Patienter och deras familjer kan behöva både emotionellt och praktiskt stöd från andra i liknande situationer, till exempel: – vid diagnos av en ny cancer – i samband med familjeplanering – vid beslut om njurkirurgi.

Stöd från andra kan vara värdefullt för att hantera:

- stress kopplad till fördröjd diagnos
- pågående cancerbehandling
- beslut om genetisk testning
- hur man informerar familjemedlemmar om deras genetiska risk
- oro kring statusen för barn som inte testats eller känsla av skuld om barnen är drabbade
- oro för cancer och andra kliniska manifestationer
- kroppsuppfattning relaterad till hudförändringar
- sociala konsekvenser såsom bolån eller möjliga begränsningar i vissa yrken (t.ex. pilot) eller fritidsaktiviteter (t.ex. dykning)

Patientorganisationer finns att hitta på:

<https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>