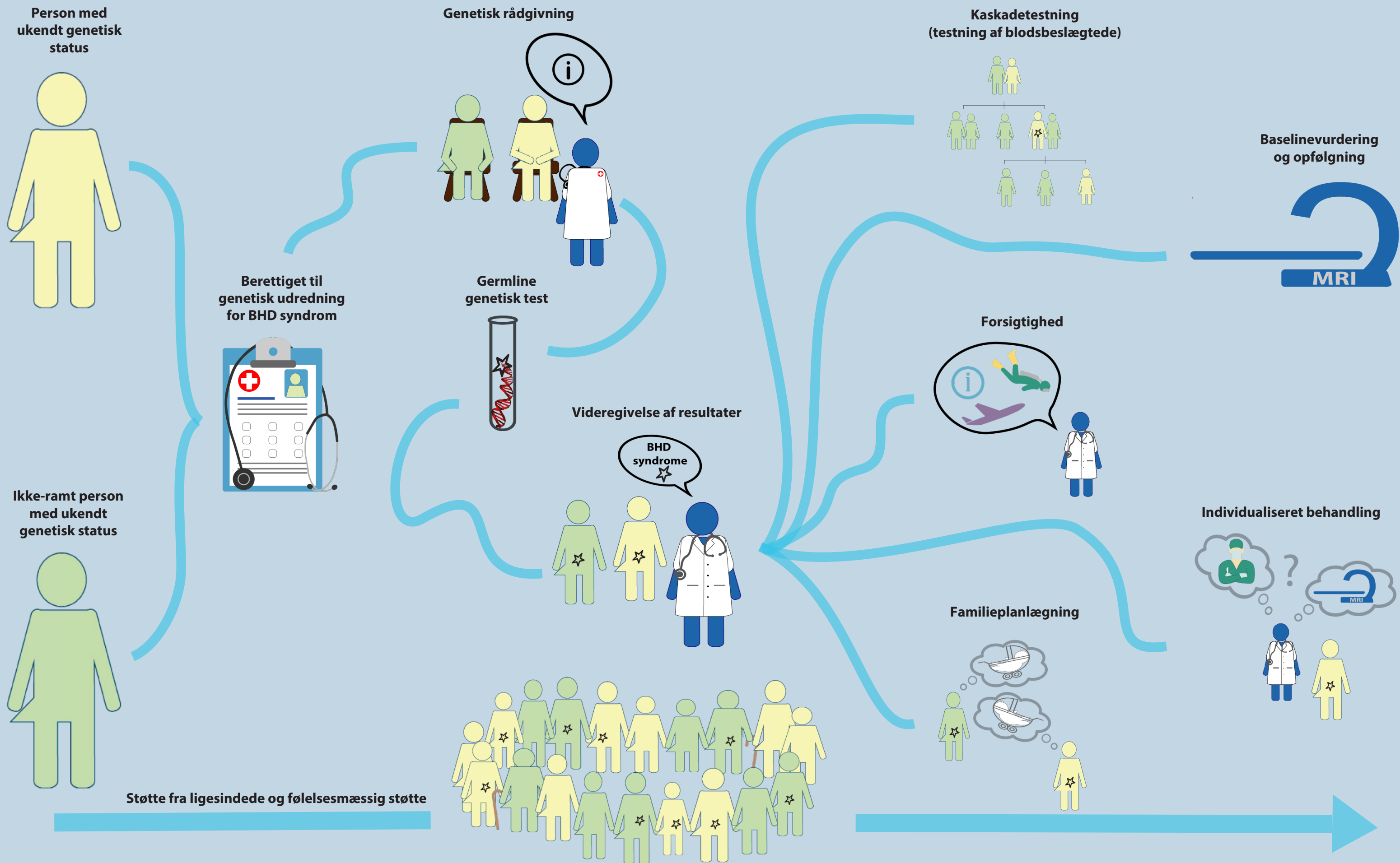


ERN GENTURIS forløbsbeskrivelse : Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom



Person med ukendt genetisk status

En person diagnosticeret med en almindelig manifestation af BHD syndrom (nyrekræft, hudforandringer (fibrofolliculomer), lungekollaps), som endnu ikke har fået foretaget genetisk testning.

Ikke-ramt person med ukendt genetisk status

BHD-syndrom kendt i familien eller familiehistorie, der stemmer overens med BHD-syndrom.

Berettiget til genetisk udredning for BHD syndrom

BHD syndrom bør overvejes hos en person med en eller flere af følgende tilstande:

- lungekollaps, især hvis gentagen eller ved familiær ophobning
- lungecyster
- nyretumor, især hvis flere og/eller i begge nyrer
- hudforandringer foreneligt med fibrofolliculomer/trichodiscomer i ansigt og på hals

Testning for BHD syndrom hos en voksen ikke-ramt person kan være relevant, hvis:

- kendt BHD syndrom i familien
- familiehistorie med en kombination af ovennævnte manifestationer.

Se også ”Kaskadetestning”.

Genetisk rådgivning

Personer, der er berettiget til genetisk udredning, skal have grundig information før og efter gentest vedrørende:

- kliniske manifestationer og naturhistorie ved BHD syndrom
- opfølgning og forholdsregler
- behandling af specifikke komplikationer
- processen for genetisk rådgivning
- implikationer af genetiske testresultater på individuelt niveau og for familiemedlemmer
- juridiske, sociale, forsikringsmæssige og økonomiske aspekter af diagnosen
- følelsesmæssig støtte inklusive støtte fra ligesindede: www.genturis.eu, - [patientområde](#).

Germline genetisk test og videregivelse af resultater

Generel information om genetisk test kan findes på:

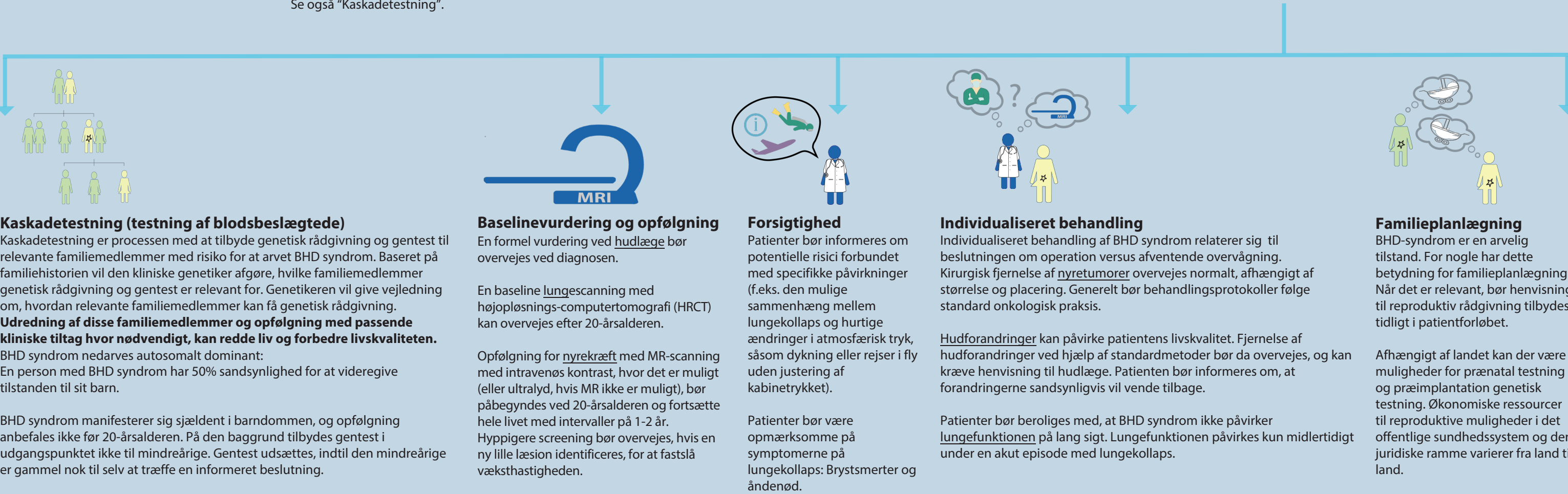
<https://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes>

Germline genetisk test bør som minimum omfatte *FLCN*-genet. Dette er almindeligvis inkluderet i bredere paneler, der anvendes ved udredning for arvelig nyrekræft.

Videregivelse af testresultater bør ledsages af genetisk rådgivning.

Diagnosen BHD syndrom stilles, når en person får påvist en sygdomsfremkaldende variant i *FLCN*-genet. Hvis der ved genetest ikke påvises en variant i *FLCN*, kan en klinisk diagnose stilles baseret på kliniske kriterier (ét hovedkriterium eller to mindre kriterier, se retningslinje).

De nyeste diagnostiske kriterier for BHD syndrom kan findes på ERN GENTURIS hjemmeside (www.genturis.eu, section [BHD syndrome guideline](#)).



Støtte fra ligesindede og følelsesmæssig støtte

Patienter og deres familier kan have behov for støtte fra ligesindede og følelsesmæssig støtte gentagne gange og på forskellige tidspunkter, f. eks. når en ny kræftsygdom diagnosticeres, i forbindelse med familieplanlægning eller når der skal træffes beslutning om nyrekirurgi.

Støtte fra ligesindede og følelsesmæssig støtte kan være relevant i forhold til

- hvordan man håndterer stress relateret til forsinket diagnose
- igangværende kræftbehandling
- beslutning om genetisk testning
- hvordan man informerer familiemedlemmer om deres genetiske risiko
- hvordan man håndterer angst omkring status for børn, der ikke er testet, eller skyldfølelse hvis børn er berørt
- hvordan man håndterer risikoen for kræft og andre kliniske manifestationer
- hvordan man håndterer kropsoptagelse relateret til hudforandringer
- hvordan man håndterer sociale konsekvenser såsom boliglån eller mulige begrænsninger i bestemte erhverv (f.eks. pilot) eller fritidsaktiviteter (f.eks. dykning)

Patientorganisationer kan findes på

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