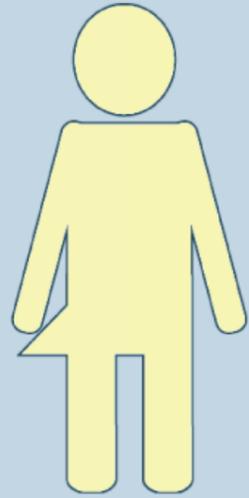
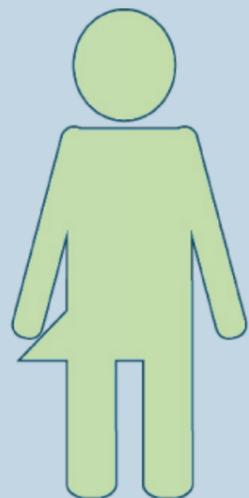


ERN GENTURIS recorrido del paciente : síndrome de BHD

Persona afectada con estado genético desconocido



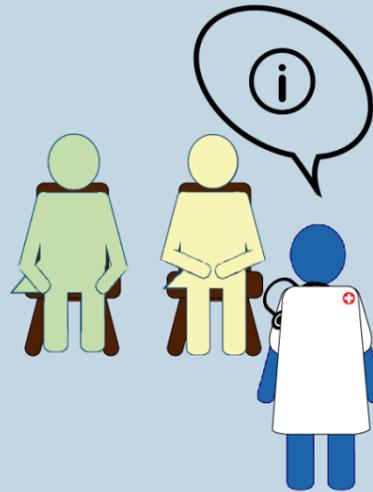
Persona no afectada con estado genético desconocido



Elegible para pruebas genéticas germinales para el síndrome de BHD



Asesoramiento genético



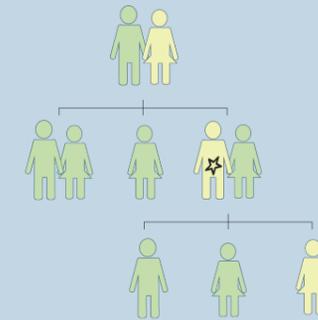
Pruebas genéticas de la línea germinal



Divulgación de los resultados



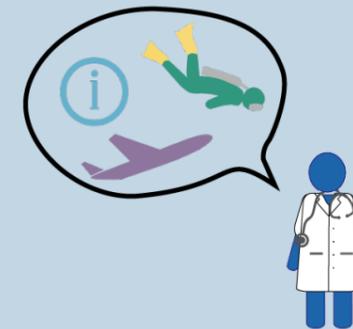
Pruebas en cascada (pruebas a familiares consanguíneos)



Evaluación inicial y seguimiento



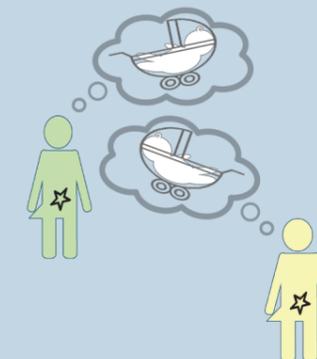
Precauciones



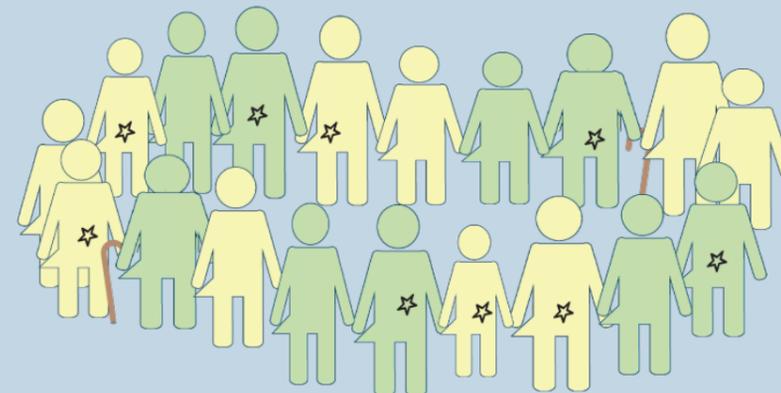
Terapia personalizada



Planificación familiar



Peer support and emotional support



Aviso legal: Este recorrido del paciente tiene como objetivo ofrecer una visión general del proceso clínico y diagnóstico del síndrome BHD o su sospecha. No debe sustituir la consulta clínica y genética individual en un centro especializado. Tampoco pretende abordar todos los desafíos específicos de la compleja condición del síndrome BHD. Las guías clínicas específicas, los criterios diagnósticos y la nomenclatura pueden cambiar rápidamente, por lo que solo se mencionan en este recorrido del paciente.

Persona afectada con estado genético desconocido

Persona diagnosticada con una manifestación común del síndrome de BHD (cáncer renal, fibrofoliculomas, neumotórax), que aún no se ha sometido a pruebas genéticas.

Persona no afectada con estado genético desconocido

Síndrome de BHD conocido en la familia o antecedentes familiares compatibles con el síndrome de BHD.

Elegible para pruebas genéticas germinales para el síndrome de BHD

El síndrome de BHD debe considerarse en una persona que presente una o más de las siguientes condiciones:

- colapso pulmonar (neumotórax), especialmente si es recurrente o familiar
- múltiples quistes pulmonares
- tumor renal, especialmente si es múltiple y/o bilateral
- múltiples protuberancias cutáneas (fibrofoliculomas / trichodiscomas) en la cara y el cuello.

Las pruebas para el síndrome de BHD en una persona adulta no afectada pueden ser relevantes si:

- síndrome de BHD conocido en la familia
- antecedentes familiares con una combinación de las manifestaciones mencionadas anteriormente.

Ver también "Pruebas en cascada".

Asesoramiento genético

Las personas elegibles para pruebas genéticas de línea germinal necesitan información detallada antes y después de la prueba sobre:

- manifestaciones clínicas e historia natural del síndrome BHD
- vigilancia, precauciones y seguimiento
- tratamiento de complicaciones específicas
- proceso de asesoramiento genético
- implicaciones de los resultados de las pruebas genéticas a nivel individual y para los miembros de la familia
- aspectos legales, sociales, de seguros y financieros del diagnóstico
- apoyo emocional, incluido el apoyo entre pares: www.genturis.eu - patient-area.

Pruebas genéticas de la línea germinal y divulgación de los resultados

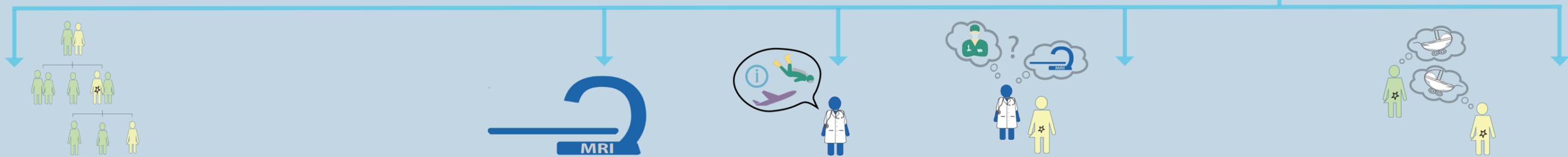
Información general sobre las pruebas genéticas está disponible en:

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

Las pruebas genéticas de la línea germinal deben considerar al menos el gen *FLCN*, que suele estar incluido en paneles más amplios utilizados para detectar cánceres hereditarios de riñón.

La comunicación de los resultados de las pruebas debe ir acompañada de asesoramiento genético.

Para establecer un diagnóstico de síndrome de BHD, el individuo debe presentar una variante patogénica en el gen *FLCN*. Alternativamente, si no se detecta ninguna alteración mediante la prueba genética de la línea germinal, se puede realizar un diagnóstico clínico basado en criterios clínicos (un criterio mayor o dos criterios menores; ver la guía). Los criterios diagnósticos más recientes para el síndrome de BHD se pueden consultar en el sitio web de ERN GENTURIS (www.genturis.eu, en la sección [BHD syndrome guideline](#)).



Pruebas en cascada (pruebas a familiares consanguíneos)

Las pruebas en cascada consisten en ofrecer asesoramiento genético y pruebas genéticas de la línea germinal a los miembros de la familia que tienen riesgo de heredar el síndrome de BHD. Según los antecedentes familiares, el genetista clínico determinará qué familiares son candidatos relevantes para realizar estas pruebas. El genetista clínico también proporcionará orientación sobre cómo estos familiares pueden acceder al asesoramiento genético. **Realizar pruebas a estos familiares y hacer seguimiento con medidas clínicas adecuadas cuando sea necesario puede salvar vidas y mejorar la calidad de vida.**

El síndrome de BHD se hereda de forma autosómica dominante: Una persona con síndrome de BHD tiene un 50 % de probabilidad de transmitir la condición a su hijo/a.

Los menores, en principio, no son elegibles para las pruebas en cascada, ya que el síndrome de BHD rara vez se manifiesta en la infancia y no se recomienda la vigilancia antes de los 20 años. Las pruebas se posponen hasta que el menor tenga la edad suficiente para tomar una decisión informada por sí mismo.

Evaluación inicial y seguimiento

Se debe considerar una evaluación dermatológica completa al momento del diagnóstico.

Una tomografía computarizada de alta resolución (HRCT) de los pulmones puede considerarse a partir de los 20 años.

El seguimiento de cáncer de riñón mediante resonancia magnética (MRI) con contraste intravenoso, cuando sea posible (o ecografía si la MRI no es viable), debe comenzar a los 20 años y continuar de por vida cada 1–2 años. Se debe considerar un seguimiento más frecuente si se identifica una nueva lesión pequeña, para determinar su velocidad de crecimiento.

Precauciones

Se debe informar a los pacientes sobre los posibles riesgos asociados con ciertas exposiciones (por ejemplo, la posible relación entre el neumotórax y los cambios rápidos en la presión atmosférica, como ocurre en el buceo o los viajes en avión).

Los pacientes deben conocer los síntomas de un neumotórax: dolor en el pecho y dificultad para respirar.

Terapia personalizada

La terapia personalizada para el síndrome de BHD siempre está relacionada con la decisión entre cirugía y vigilancia activa (observación).

La extirpación quirúrgica de tumores renales suele considerarse, dependiendo del tamaño y la ubicación. En general, los protocolos de tratamiento deben seguir la práctica oncológica estándar.

Debe considerarse la eliminación de lesiones cutáneas mediante enfoques estándar, lo cual puede requerir una derivación a un dermatólogo. La eliminación de las lesiones cutáneas debe contemplarse cuando el paciente sienta que su calidad de vida se ve afectada, aunque se le debe advertir que las lesiones probablemente reaparezcan.

Se debe tranquilizar a los pacientes informándoles que el síndrome de BHD no afecta la función pulmonar a largo plazo. La función pulmonar solo se ve afectada temporalmente durante un episodio agudo de colapso pulmonar.

Planificación familiar

BHD syndrome is an inherited El síndrome de BHD es una condición hereditaria. Para algunas personas, esto tiene implicaciones en la planificación familiar. Cuando sea pertinente, se debe ofrecer una derivación para asesoramiento reproductivo desde las primeras etapas del proceso asistencial.

Dependiendo del país, pueden existir opciones de pruebas prenatales y pruebas genéticas preimplantacionales. Los recursos financieros disponibles para opciones reproductivas dentro del sistema de salud pública, así como el marco legal, varían según el país.

Apoyo entre pares y apoyo emocional

Los pacientes y sus familias pueden buscar apoyo entre pares y apoyo emocional en múltiples momentos, por ejemplo: al recibir el diagnóstico de un nuevo cáncer, en el contexto de la planificación familiar, al tomar decisiones sobre cirugía renal.

- cómo afrontar el estrés relacionado con retrasos en el diagnóstico
- cómo informar a los familiares sobre su riesgo genético
- cómo afrontar el riesgo de cáncer y otras manifestaciones clínicas
- cómo enfrentar las consecuencias sociales como la hipoteca o posibles restricciones en ciertos trabajos (por ejemplo, piloto de avión) o actividades recreativas (por ejemplo, buceo)

El apoyo entre pares y emocional puede ayudar en:

- durante el tratamiento activo contra el cáncer
- cómo manejar la ansiedad respecto al estado de hijos no evaluados o el sentimiento de culpa si los hijos están afectados
- cómo lidiar con la imagen corporal relacionada con lesiones cutáneas
- cómo decidir sobre la realización de pruebas genéticas

Las organizaciones de pacientes pueden encontrarse en: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>