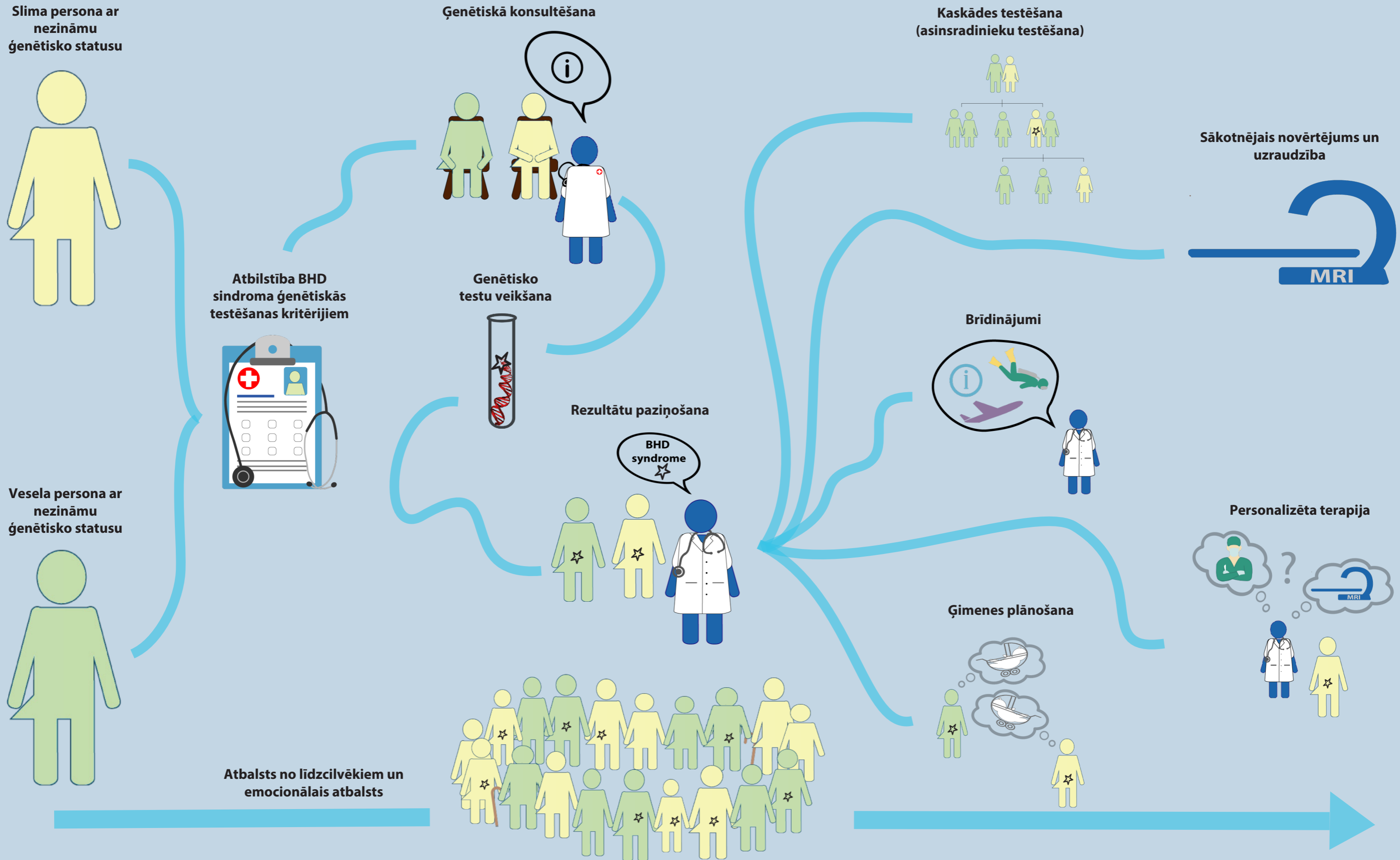


ERN GENTURIS pacienta ceļš: Birt-Hogg-Dubé (BHD) sindroma



Atruna: Šis pacients ceļš ir paredzēts kā vispārējs pārskats par BHD sindroma klīnisko un diagnostisko ceļu. Tas neaizstāj individuālu klīnisko un ģenētisko konsultāciju ekspertu centrā. Tas arī nav paredzēts, lai risinātu visas specifiskās BHD sindroma sarežģītās slimības problēmas. Specifiskās klīniskās vadlīnijas, diagnostiskie kritēriji un nomenklatūra var mainīties laikā, tāpēc uz tiem šajā pacienta ceļā tiek tikai atsaukts.

Slima persona ar nezināmu ģenētisko statusu

Persona, kurai diagnosticēta BHD sindromam raksturīga izpausme (nieru vēzis, fibrofolikulomas, pneimotorakss), bet kurai vēl nav veikta ģenētiskā testēšana.

Vesela persona ar nezināmu ģenētisko statusu

BHD sindroms zināms ģimenē vai ģimenes anamnēzē atbilst BHD sindromam.

Atbilstība BHD sindroma ģenētiskās testēšanas kritērijiem

BHD sindroms jāapsver personai, kurai ir viens vai vairāki no šādiem stāvokļiem:

- pneimotorakss, īpaši, ja atkārtojas vai ir ģimenē
- vairākas plaušu cistas
- nieru audzējs, īpaši, ja tas ir vairākkārtējs un/vai abpusējs
- vairāki ādas izaugumi (fibrofolikulomas / trihodiskomas) uz sejas un kakla.

BHD sindroma testēšana pieaugušam veselam cilvēkam var būt nozīmīga, ja:

- ģimenē zināms BHD sindroms
- ģimenes anamnēzē ir iepriekš minēto izpausmju kombinācija.

Skatīt arī "Kaskādes testēšana".

Ģenētiskā konsultācija

Personām, kuras ir piemērotas ģenētiskajai testēšanai, nepieciešama rūpīga informācija pirms un pēc testēšanas par:

- BHD sindroma klīniskajām izpausmēm un dabisko gaitu
- uzraudzību, piesardzību un turpmāko novērošanu
- specifisku komplikāciju ārstēšanu
- ģenētiskās konsultācijas procesu
- ģenētisko testu rezultātu sekām individuālā līmenī un ģimenes locekļiem
- juridiskajiem, sociālajiem, apdrošināšanas un finanšu aspektiem
- emocionālo atbalstu, tostarp līdzcilvēku atbalstu: www.genturis.eu, section [patient-area](#).

Ģenētisko testu veikšana un rezultātu paziņošana

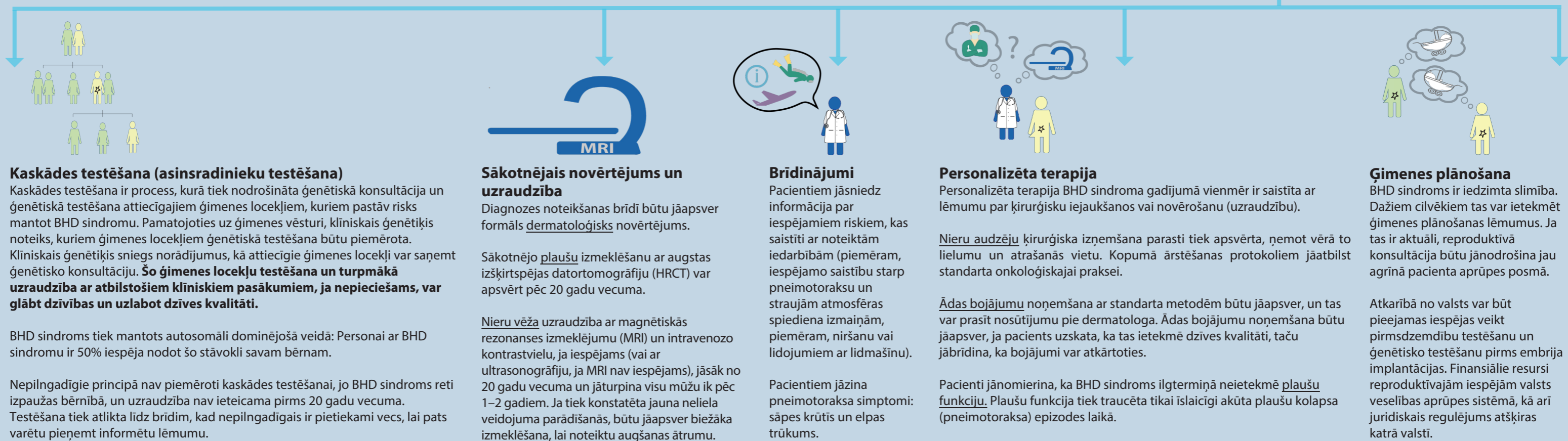
Vispārīgu informāciju par ģenētiskajiem testiem var atrast šeit:

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

Veicot ģenētisko testēšanu, būtu jāapsver vismaz *FLCN* gēna pārbaude. Šis gēns bieži tiek iekļauts plašākos paneļos, kas tiek izmantoti pārmantotu nieru vēžu diagnosticēšanai.

Testēšanas rezultātu paziņošana jāpapildina ar ģenētisko konsultāciju.

Lai diagnosticētu BHD sindromu, indivīdam jābūt slimību izraisošam *FLCN* gēna variantam. Alternatīvi, ja ģenētiskajā testā netiek konstatētas izmaiņas, diagnozi var noteikt, pamatojoties uz klīniskiem kritērijiem (viens galvenais kritērijs vai divi mazāk nozīmīgi kritēriji, skatīt vadlīnijas). Jaunākie BHD sindroma diagnostikas kritēriji pieejami ERN GENTURIS tīmekļa vietnē (www.genturis.eu, sadaļā [BHD syndrome guideline](#)).



Atbalsts no līdzcilvēkiem un emocionālais atbalsts

Pacienti un viņu ģimenes locekļi var atkārtoti meklēt līdzcilvēku atbalstu un emocionālo atbalstu dažādos dzīves posmos, piemēram: diagnosticējot jaunu vēzi, plānojot ģimeni, pieņemot lēmumu par nieru operāciju.

Līdzcilvēku un emocionālais atbalsts var būt nepieciešams šādos jautājumos:

- kā tikt galā ar stresu, kas saistīts ar novēlotu diagnozi?
- kā izturēt ilgstošu vēža terapiju?
- kā pieņemt lēmumu par ģenētisko testēšanu?
- kā informēt ģimenes locekļus par viņu ģenētisko risku?
- kā tikt galā ar trauksmi par netestētu bērnu stāvokli vai vainas sajūtu, ja bērni ir diagnosticēti izmaiņās
- kā sadzīvot ar vēža risku un citām klīniskām izpausmēm?
- kā pieņemt savu ķermeņa izskatu, ja ir ādas bojājumi?
- kā tikt galā ar sociālajām sekām, piemēram, grūtībām saņemt hipotekāro kredītu vai ierobežojumiem noteiktās profesijās (piemēram, lidmašīnas pilota amatā) vai brīvā laika aktivitātēs (piemēram, niršanā)?

Pacientu organizācijas ir atrodamas vietnē: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>