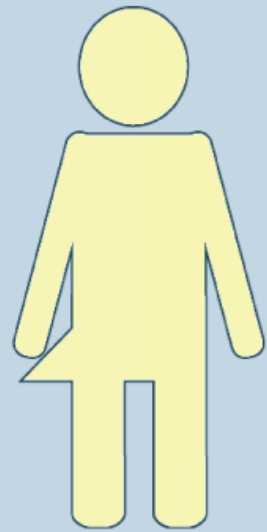
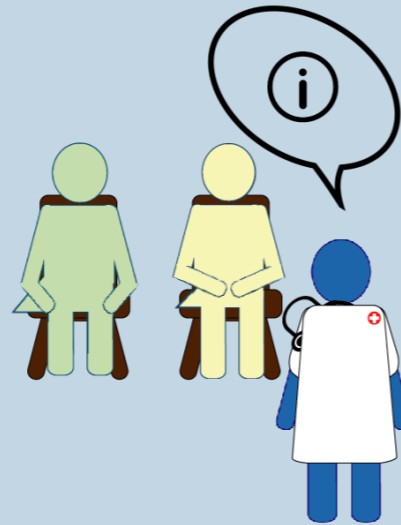


ERN GENTURIS forløpsbeskrivelsen : Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrom

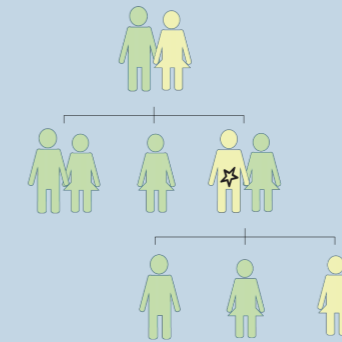
Person med ukjent genetisk status



Genetisk veiledning



Kaskadetesting (testing av biologiske slektninger)



Innledende (baseline) vurderinger og oppfølging



Kriterier for genetisk utredning ved mistanke om BHD-syndrom



Gentesting



Formidling av resultater



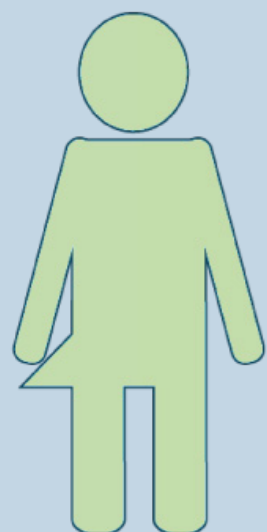
Forsiktighetsregler



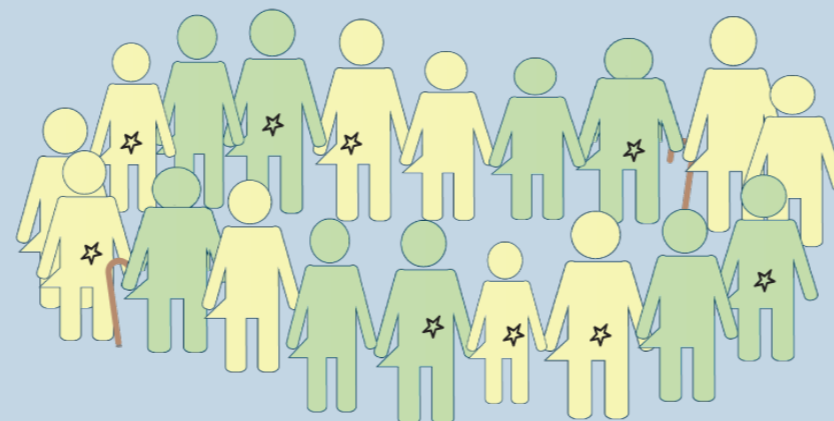
Personlig tilpasset behandling



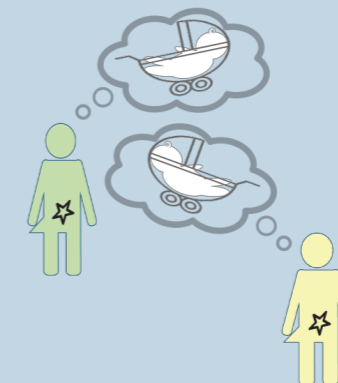
Person uten aktuelle symptomer med ukjent genetisk status



Støtte fra likemenn og emosjonell støtte



Familieplanlegging



Person med ukjent genetisk status

En person diagnostisert med en vanlig manifestasjon av BHD-syndrom – som nyrekreft, fibrofolliculomer eller pneumothorax – men som ennå ikke har gjennomgått genetisk testing.

Person uten aktuelle symptomer med ukjent genetisk status

BHD-syndrom kjent i familien eller familiehistorie som stemmer overens med BHD-syndrom.

Kriterier for genetisk utredning ved mistanke om BHD-syndrom

Birt-Hogg-Dubé-syndrom (BHD) bør vurderes hos personer med én eller flere av følgende tilstander:

- Punktert lunge (spontan pneumothorax), særlig ved gjentatte episoder eller familiær forekomst
- Flere pulmonale cyster
- Nyretumor, spesielt ved flere og/eller bilaterale tumores
- Flere hudlesjoner (fibrofolliculomer eller trichodiscomer) i ansikt og nakke

Genetisk testing kan også være aktuelt hos voksne uten symptomer dersom:

- Det foreligger kjent BHD-diagnose i familien
- Det foreligger en familiehistorie med kombinasjoner av manifestasjonene over.

Se også avsnittet om **kaskadetesting**.

Genetisk veiledning

Personer som er kvalifisert for genetisk testing skal ha grundig informasjon før og etter testing om:

- kliniske manifestasjoner og naturlig forløp av BHD-syndromet
- oppfølging og forholdsregler
- behandling av spesifikke komplikasjoner
- prosessen ved genetisk utredning og veiledning
- konsekvenser av gentest svaret på individnivå og for familiemedlemmer
- juridiske, sosiale, forsikringsmessige og økonomiske aspekter ved diagnosen
- emosjonell støtte inkludert støtte fra likemenn: www.genturis.eu, seksjonen [patient-area](#).

Gentesting og formidling av resultater

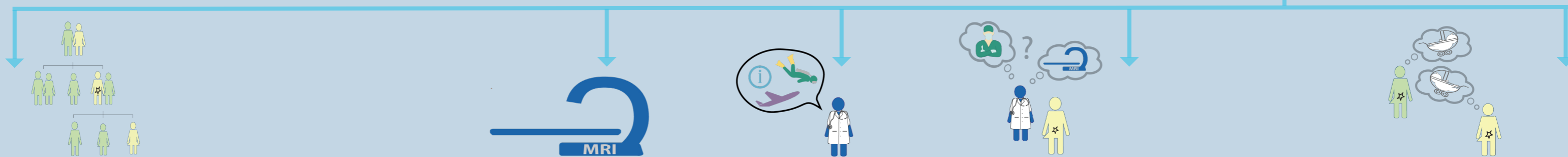
Generell informasjon om genetisk testing finnes på:

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

Gentesting (kimbanetesting) bør som et minimum inkludere *FLCN*-genet. Dette er ofte inkludert i bredere paneler som brukes ved arvelig nyrekreft.

Formidling av testresultater bør alltid ledsages av genetisk veiledning.

For å stille diagnosen Birt-Hogg-Dubé-syndrom (BHD), må det påvises en sykdomsfremkallende variant i **FLCN-genet**. Dersom genetisk testing ikke avdekker en slik variant, kan diagnosen likevel vurderes basert på kliniske kriterier (enten ett hovedkriterium eller to mindre kriterier, se retningslinjer). De nyeste diagnostiske kriteriene for BHD-syndrom er publisert av **ERN GENTURIS** (www.genturis.eu, seksjonen [BHD syndrome guideline](#)).



Kaskadetesting (testing av biologiske slektninger)

Kaskadetesting er prosessen å tilby genetisk veiledning og gentest til relevante familiemedlemmer som har risiko for å ha arvet genfeil forbundet med BHD-syndrom. Basert på familiehistorien vil en klinisk genetiker avgjøre hvilke familiemedlemmer som er aktuelle for genetisk testing og forklare hvordan aktuelle personer kan få genetisk veiledning. **Gentesting og tilpasset oppfølging av aktuelle familiemedlemmer, kan redde liv og forbedre livskvaliteten.**

BHD-syndrom arves autosomt dominant: En person med BHD-syndrom har 50 % sannsynlighet for å gi genfeilen videre til sine barn.

Mindreårige er i utgangspunktet ikke aktuelle for kaskadetesting, ettersom BHD-syndrom sjelden manifesterer seg i barndommen, og kontrollopplegg anbefales å starte ved 20 årsalderen. Gentesting utsettes til barnet er gammel nok til å ta et informert valg selv.

Innledende (baseline) vurderinger og oppfølging

En formell dermatologisk undersøkelse bør vurderes ved diagnostidspunktet, for å ha et utgangspunkt og sammenligningsgrunnlag for framtidige kontroller.

En slik basline undersøkelse bør også gjøres av lungene, med lungeskanning med høyoppløselig computertomografi (HRCT) kan vurderes etter fylte 20 år.

Kontrollopplegg for nyrene med MR med intravenøs kontrast der det er mulig (eller ultralyd hvis MR ikke er mulig) bør starte ved 20 års alder og fortsette livet ut, hvert 1–2 år. Hyppigere screening bør vurderes dersom en ny liten lesjon oppdages, dette for å fastslå vekst hastigheten.

Forsiktighetsregler

Pasienter bør informeres om potensielle risiki knyttet til spesifikke eksponeringer (for eksempel mulig sammenheng mellom punkterte lunger og raske endringer i atmosfærisk trykk, slik som ved dykking eller visse typer flyreiser).

Pasienter bør være oppmerksomme på symptomene på punktert lunge: brystmerter og kortpustethet.

Personlig tilpasset behandling

Personlig tilpasset behandling ved BHD-syndrom er alltid knyttet til beslutningen om kirurgi versus aktiv kontrollopplegg.

Kirurgisk fjerning av nyretumores vurderes vanligvis, avhengig av størrelse og plassering. Generelt bør behandlingsprotokoller følge standard onkologisk praksis.

Fjerning av hudforandringer med standardmetoder bør vurderes, og dette kan kreve henvisning til hudlege. Fjerning bør vurderes når pasienten opplever at selvbilde og livskvaliteten blir påvirket, men det bør informeres om at forandringene sannsynligvis vil komme tilbake.

Pasienter bør beroliges med at BHD-syndrom ikke påvirker lungefunksjonen på lang sikt. Lungefunksjonen påvirkes kun midlertidig under en akutt episode med punktert lunge.

Familieplanlegging

BHD-syndrom er en arvelig tilstand. For noen kan dette ha betydning for familieplanlegging. Når det er relevant, bør henvisning til reproduktiv veiledning tilbys tidlig i pasientforløpet.

I noen land er det muligheter for prenatal testing og preimplantasjons genetisk testing, for denne tilstanden, mens i andre land vil dette ikke være tillatt. Økonomiske ressurser for reproduktive alternativer i det offentlige helsevesenet og det juridiske rammeverket varierer fra land til land.

Støtte fra likemenn og emosjonell støtte

Pasienter og deres familier kan ha behov for støtte fra likemenn og profesjonell emosjonell støtte over tid og på ulike tidspunkter, for eksempel: – ved diagnosen av en ny kreftsykdom – i forbindelse med familieplanlegging – når det skal tas beslutning om nyrekirurgi.

Støtte fra likemenn og emosjonell støtte kan være nyttig for:

- hvordan håndtere stress knyttet til forsinket diagnose
- hvordan håndtere angst knyttet til genetisk bærerstatus, til barn som ikke er testet, eller skyldfølelse dersom barn er rammet
- hvordan håndtere kroppsbilde relatert til hudlesjoner (hudforandringer)
- hvordan håndtere sosiale konsekvenser som boliglån eller mulige begrensninger i visse yrker (f.eks. flypilot) eller fritidsaktiviteter (f.eks. dykking)
- under pågående kreftbehandling
- hvordan ta beslutning om genetisk testing
- hvordan informere familiemedlemmer om deres genetiske risiko
- hvordan håndtere risikoen for kreft og andre kliniske manifestasjoner

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