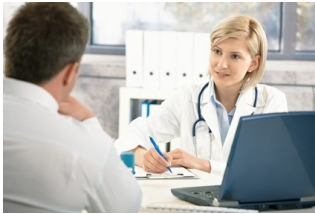


Was dann?

Wenn sich die Diagnose des BHD-Syndroms bei Ihnen bestätigt hat, werden Sie wissen, dass Sie Ihre Gesundheit sorgsam überwachen müssen. Sie werden sich bewusst sein, auf welche Symptome sie achten sollten und fähig sein, schnell und angemessen zu reagieren, wenn eine medizinische Behandlung vonnöten ist.



Sie werden vermutlich einen Arzt mit fundierten Kenntnissen über das BHD-Syndrom ausfindig machen wollen, der Ihnen die für Sie passende Pflege anbieten kann. **Das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom: Die Broschüre Klinische Einführung** richtet sich insbesondere an medizinische Fachkräfte und es könnte für Sie hilfreich sein, diese an Ihren Arzt weiterzugeben. Da das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom das Risiko für Nierentumoren erhöht, wäre es vielleicht ratsam, mit Ihrem Arzt regelmäßige Termine zur Kontrolle der Nieren zu vereinbaren .

Weiterführende Informationen zu den Symptomen von BHD und den verfügbaren Behandlungsmethoden sind in der zweiten Broschüre dieser Reihe sowie auf www.BHDSyndrome.org zu finden.

BHD

www.BHDSyndrome.org

BHD *foundation*



Ebenfalls verfügbar:

Birt-Hogg-Dubé Syndroms:
Klinische Einführung

Birt-Hogg-Dubé Syndroms:
Symptome der Lunge und Behandlungsmöglichkeiten

Birt-Hogg-Dubé Syndroms:
Symptome der Haut und Behandlungsmöglichkeiten

Birt-Hogg-Dubé Syndroms:
Symptome der Nieren

Birt-Hogg-Dubé Syndroms:
Behandlungsmöglichkeiten Nieren

Sämtliche Quellen, die zur Bereitstellung dieser Informationen genutzt wurden, sind online zu finden unter www.bhdsyndrome.org/for-families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/

Datum der Veröffentlichung: May 2015
Datum der Revision: May 2017

Produziert von der BHD Foundation.
Email: contact@BHDSyndrome.org

BHD *Forschung und Förderung*

Birt-Hogg-Dubé
Syndroms :

Diagnose-
informationen



www.BHDSyndrome.org

Einführung

Diese Broschüre bietet Informationen über den Nachweis des Birt-Hogg-Dubé-Syndroms (BHD) und den Umgang mit einer positiven Diagnose.

BHD ist eine seltene (1 von 200.000) genetisch bedingte Erkrankung, die durch Veränderungen im Folliculin-Gen (FLCN) verursacht wird. BHD charakterisiert sich durch die Entstehung gutartiger Hauttumoren (Fibrofollikulome), Lungenzysten, die zu einem Lungenkollaps (Spontanpneumothorax) führen können und Nierenkrebs (Nierenzellkarzinom).

BHD äußert sich bei jedem Betroffenen unterschiedlich. Sollten Sie am BHD-Syndrom leiden, können sowohl eines, sämtliche oder keines der Symptome für BHD auftreten.

Wer sollte sich auf BHD testen lassen?

Diese Fragen können hilfreich sein, um festzustellen, ob ein Verdacht auf das BHD-Syndrom nahe liegt:

Fibrofollikulome

- Haben Sie weißliche Hautknötchen in Ihrem Gesicht, an den Ohren, auf dem Hals oder Ihrem Oberkörper?

Spontanpneumothorax

- Haben Sie Schmerzen in der Brust und das Gefühl von Kurzatmigkeit?

Nierenkrebs

- Hatten Sie bereits eine oder mehrere Nierenzysten oder -tumoren?

Familien-Anamnese

- Wurde bei einem Ihrer Familienmitglieder jemals das BHD-Syndrom diagnostiziert oder leidet ein Familienmitglied an einem der für BHD charakteristischen Symptome?

Wieso sollte ich mich testen lassen? Wie läuft der Test ab?

Die einzig definitive Methode für den Nachweis des BHD-Syndroms ist die Untersuchung auf Mutationen im Folliculin-Gen (FLCN).

Bei Verdacht auf das BHD-Syndrom sollten Sie mit einem Arzt oder genetischen Berater über die Möglichkeit einer Diagnose sprechen.

Dieser wird für gewöhnlich einen Bluttest bei Ihnen durchführen.

Eine kleine Probe Ihres Blutes wird anschließend an ein Testlabor geschickt. Das Labor wird Ihre DNA analysieren, um zu bestimmen, ob in Ihrem Fall eine Mutation im Folliculin-Gen (FLCN) vorliegt.



Eine bestätigte Diagnose des BHD-Syndroms ermöglicht es Ihnen zudem, Familienmitglieder auf ihr Risiko aufmerksam zu machen.

Nach der positiven Diagnose des ersten Familienmitgliedes ist es einfacher und kostengünstiger, weitere Familienmitglieder auf das BHD-Syndrom zu testen.

Genetische Beratung

Zu wissen, dass in Ihrer Familie eine genetische Erkrankung vorliegt hat viele Konsequenzen, die beachtet werden wollen, unter anderem Sorge zu tragen für Ihre Symptome. Es ist vielleicht ratsam, einen Vertreter des klinisch-genetischen Dienstes aufzusuchen.

Das klinisch-genetische Team umfasst klinische Genetiker (Ärzte, die auf Diagnose und Behandlung genetischer Erkrankungen spezialisiert sind) und genetische Berater (ausgebildete Einzelpersonen, für gewöhnlich mit fachspezifischer Ausbildung oder Hochschulabschluss in der Krankenpflege). Ihr Ziel ist es, Familien dabei zu unterstützen, sich eine Vorstellung davon zu machen, was eine genetische Erkrankung für sie bedeutet, lokale Ressourcen für das klinische Management der Erkrankung aufzuzeigen, gefährdete Familienmitglieder zu identifizieren und dabei zu helfen, sonstige relevante Informationen zu erhalten.

Ein genetischer Berater ist nicht zwingend Spezialist für das BHD-Syndrom oder seltenen Nierenkrebs, ist jedoch mit den Schwierigkeiten insgesamt vertraut und wird fähig sein, Ihnen wertvolle Unterstützung dabei zu bieten, wie Sie und Ihre Familie am besten mit Ihrer Situation umgehen.