

## Que faire maintenant?

Une fois que vous saurez que vous êtes atteint du syndrome de BDH, vous serez en mesure de surveiller étroitement



votre état de santé, vous saurez quels symptômes doivent être recherchés et vous pourrez réagir rapidement et de manière appropriée si vous avez besoin de soins médicaux.

Vous voudrez probablement trouver un médecin qui ait des connaissances sur le syndrome de BHD et qui cherchera les meilleurs soins pour vous. La brochure intitulée **Syndrome de Birt-Hogg-Duché : Introduction clinique** est rédigée spécialement pour les professionnels médicaux, et il sera peut-être utile pour vous de la faire connaître à votre médecin. Étant donné que le syndrome de Birt-Hogg-Duché augmente le risque de tumeurs rénales, vous pouvez demander à votre médecin de prévoir une surveillance régulière de vos reins.

Vous trouverez d'autres informations sur les symptômes du BHD et les traitements disponibles dans les autres brochures de cette série en vous rendant sur [www.BHDSyndrome.org](http://www.BHDSyndrome.org).

BHD

[www.BHDSyndrome.org](http://www.BHDSyndrome.org)

BHD *foundation*



## Également disponible:

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé:  
Introduction Clinique

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé  
Informations de diagnostic

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé:  
Symptômes pulmonaires et options de  
traitement

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé:  
Symptômes cutanés et options de traitement

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé:  
Symptômes rénaux

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé:  
Options de traitement du rein

Il est possible de trouver en ligne toutes les sources utilisées pour fournir ces informations à: [www.bhdsyndrome.org/families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/](http://www.bhdsyndrome.org/families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/)

Date de publication : May 2015  
Date de révision: May 2017

Produit par la BHD Foundation.  
Email: [contact@BHDSyndrome.org](mailto:contact@BHDSyndrome.org)

BHD

Recherche et Assistance

Le syndrome de  
Birt-Hogg-Dubé:

Informations de  
diagnostic



[www.BHDSyndrome.org](http://www.BHDSyndrome.org)

# BHD Birt-Hogg-Dubé Syndrome: Diagnosis Information

## Introduction

Cette brochure donne des informations sur le dépistage du syndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) et la façon de gérer un diagnostic positif.

Le syndrome de BDH est une maladie génétique rare (1/200 000) causée par des mutations du gène de la folliculine. Le syndrome de BDH se caractérise par le développement de tumeurs cutanées bénignes (fibrofolliculomes), de kystes pulmonaires pouvant causer un collapsus pulmonaire et d'un cancer du rein.

Le syndrome de BHD affecte les gens de manière différente. Si vous souffrez d'un syndrome de BHD, il se peut que vous n'ayez aucun, un seul ou tous les symptômes du BHD.

## Qui doit être dépisté pour le syndrome de BHD?

Ces questions peuvent permettre de déterminer si vous devriez soupçonner un syndrome de BHD:

### Fibrofolliculomes

- Avez-vous des papules blanchâtres sur le visage, les oreilles, le cou ou la partie supérieure du corps?

### Pneumothorax spontané

- Avez-vous des douleurs thoraciques et une sensation de souffle court?

### Cancer du rein

- Avez-vous déjà eu au moins un kyste rénal ou des tumeurs rénales?

### Antécédents familiaux

- Y-a-t-il quelqu'un dans votre famille à qui l'on a diagnostiqué le syndrome de BHD ou qui présente l'un des symptômes caractérisant le BHD?

## Pourquoi dois-je être diagnostiqué ? Comment cela se passe-t-il?

La seule façon précise de savoir si vous êtes atteint du syndrome de BHD est de rechercher des mutations dans votre gène de la folliculine.

Si vous croyez que vous pouvez avoir le syndrome de BHD, vous devez vous entretenir avec un médecin ou un conseiller en génétique sur la réalisation d'un diagnostic.

En général, il ou elle prescrira une analyse de sang pour vous. Un petit échantillon de votre sang sera ensuite envoyé à un laboratoire d'analyses. Celui-ci analysera votre ADN pour savoir si vous êtes porteur d'une mutation du gène de la folliculine.



La confirmation que vous êtes atteint du syndrome de BHD vous permet également d'alerter les membres de la famille sur le risque qu'ils courent.

Lorsqu'une personne au sein d'une famille est la première à recevoir un diagnostic positif, il est plus facile d'effectuer des tests sur les autres membres de la famille, à un coût plus faible, pour savoir s'ils sont également atteints du syndrome de BHD.

## Conseil génétique

Le fait de savoir qu'il existe une maladie génétique dans votre famille signifie que vous devez tenir compte de beaucoup d'éléments, et vous occuper également de vos symptômes. Vous aurez peut-être envie de rencontrer un membre du service de génétique clinique.

L'équipe de génétique clinique comprend des généticiens cliniques (médecins spécialisés dans le diagnostic et la gestion des maladies génétiques) et des conseillers en génétique (personnes formées, ayant généralement suivi des études supérieures spécialisées ou des études de soins infirmiers). Leur objectif est de donner aux familles un aperçu de ce que cela signifie d'avoir une maladie génétique, d'indiquer les ressources locales pour la gestion clinique de la maladie, d'identifier les membres de la famille qui sont à risque et d'aider à trouver d'autres informations pertinentes.

Un conseiller en génétique ne sera pas nécessairement un spécialiste du syndrome de BDH ou du cancer du rein, qui est un cancer rare, mais il connaîtra bien les problèmes généraux et sera en mesure de donner de précieux conseils sur la meilleure façon pour vous et votre famille de gérer votre situation.

