

## Cosa fare adesso?

Sapere di essere affetto dalla sindrome di BHD le permetterà di monitorare la sua salute con maggiore attenzione, ne conoscerà i sintomi e sarà in grado di reagire tempestivamente e correttamente in caso servano cure mediche.



E' consigliabile rivolgersi a un medico che conosca la sindrome di BHD e che possa trovare la cura più adeguata alla sua condizione. L'opuscolo **La sindrome di Birt-Hogg-Dubé: introduzione clinica** è rivolto in particolare a medici professionisti; potrebbe essere d'aiuto condividerlo con il suo medico. Poiché chi è affetto dalla sindrome di Birt-Hogg-Dubé presenta un rischio maggiore di tumori al rene, è consigliabile chiedere al medico di pianificare controlli periodici dei reni.

E' possibile trovare ulteriori informazioni sui sintomi della BHD e sulle terapie disponibili in altri opuscoli di questa serie o sul sito [www.BHDSyndrome.org](http://www.BHDSyndrome.org).

BHD

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

BHD *foundation*



## Anche disponibili:

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Introduzione clinica

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Sintomi polmonari e possibili terapie

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Sintomi cutanei e possibili terapie

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Sintomi renali

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Possibili terapie per i tumori renali

Le fonti utilizzate per la redazione del presente opuscolo sono disponibili online su [www.bhdsyndrome.org/for-families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/](http://www.bhdsyndrome.org/for-families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/)

Data di pubblicazione: May 2015  
Data di revisione : May 2017

Prodotto dalla BHD Foundation.  
Email: [contact@BHDSyndrome.org](mailto:contact@BHDSyndrome.org)

BHD Ricerca e supporto

La sindrome di Birt  
-Hogg-Dubé:

Informazioni  
diagnostiche



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

## Introduzione

Quest'opuscolo offre informazioni sui test genetici per la sindrome di Birt-Hogg-Dubé (BHD) e su come comportarsi in caso di una diagnosi positiva.

La sindrome di BHD è una malattia genetica rara (1 caso su 200.000), causata da mutazioni del gene *FLCN*. La sindrome di BHD è caratterizzata dallo sviluppo di tumori benigni della pelle (fibrofolliculomi), cisti polmonari che possono causare il collasso del polmone (pneumotorace spontaneo) e tumore renale (carcinoma a cellule renali).

La sindrome di BHD colpisce le persone in modo differente. Se si è affetti dalla sindrome di BHD, si potrebbe non presentare nessun sintomo, averne alcuni oppure tutti.

## A chi è consigliato sottoporsi al test genetico per la sindrome di BHD?

Queste domande potrebbero essere d'aiuto se si sospetta di avere la sindrome di BHD:

### Fibrofolliculomi

- Ha dei rilievi biancastri sulla pelle del viso, orecchie, collo o parte superiore del corpo?

### Pneumotorace spontaneo

- Soffre di dolori al petto o le manca il respiro?

### Tumore renale

- Ha mai avuto una o più cisti o tumori renali?

## Storia familiare

- Nella sua famiglia è mai stata diagnosticata la sindrome di BHD o qualcuno presenta alcuni dei sintomi che la caratterizzano?

## Perché sottoporsi al test? Come funziona?

L'unico modo certo per sapere se si è affetti dalla sindrome di BHD è cercare mutazioni nel gene *Folliculin (FLCN)*.

Se sospetta di avere la sindrome di BHD, è opportuno rivolgersi al medico curante che potrà indirizzare a servizio di genetica dove discutere in modo approfondito di questa sindrome e, qualora indicato, effettuare il test diagnostico.

Il medico genetista potrà prescrivere un esame del sangue. Un piccolo campione di sangue sarà quindi inviato a un laboratorio d'analisi, il quale analizzerà il DNA per stabilire la presenza o meno di una mutazione nel gene *FLCN*.



Sapere di essere affetti dalla sindrome di BHD permette di informare i familiari del rischio che anch'essi ne siano affetti.

A seguito della diagnosi di BHD confermata con test genetico, per i familiari è più facile eseguire gli esami necessari per verificare se anch'essi siano affetti dalla sindrome di BHD.

## Consulenza genetica

Sapere che nella sua famiglia esiste una condizione genetica significa che dovrà considerare vari fattori, così come prestare attenzione ai sintomi tipici della sindrome di BHD. E' consigliato consultare uno specialista di genetica clinica.

Si tratta di medici specializzati nella diagnosi e nel trattamento di malattie genetiche il cui compito è spiegare alle famiglie cosa significa avere una malattia genetica, fornire informazioni sulle risorse disponibili per una gestione clinica della malattia, identificare familiari a rischio e aiutare a trovare altre importanti informazioni.

