



www.BHDSyndrome.org

Diagnoseinformationen

In dieser Broschüre wird erklärt, wie Sie sich auf das Birt-Hogg-Dubé Syndrom testen lassen und was zu tun ist, falls die Diagnose positiv ausfällt.

Birt-Hogg-Dubé Syndrom

Das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (BHD) ist eine seltene Erkrankung, verursacht durch Veränderungen im Folliculin-Gen. Menschen mit BHD können Folgendes aufweisen:

1. Hautknötchen (Fibrofollikulome)
2. Lungenzysten
3. Lungenkollaps (Pneumothorax)
4. Nierenkrebs (Nierenzellkarzinom)

BHD äußert sich bei jedem Betroffenen unterschiedlich. Sollten Sie an BHD leiden, können sowohl ein paar, sämtliche oder keines dieser Symptome auftreten.

Wer sollte sich auf BHD testen lassen?

Falls Sie eine der folgenden Fragen mit ja beantworten, sollten Sie mit Ihrem Arzt über das BHD-Syndrom sprechen.

1. Haben Sie blasse Hautknötchen in Ihrem Gesicht, an den Ohren, auf dem Hals oder Ihrem Oberkörper?
2. Haben Sie Schmerzen in der Brust und das Gefühl von Kurzatmigkeit?
3. Hatten Sie bereits eine oder mehrere Nierenzysten oder -tumoren?
4. Leidet eines Ihrer Familienmitglieder an BHD oder einem dieser Symptome?

Wieso sollte ich mich testen lassen?

BHD wird durch Mutationen im Folliculin-Gen verursacht.

Die einzige Methode für den Nachweis von BHD ist ein Gentest.

Falls sich Ihr Verdacht auf BHD bestätigt, sollten Sie Ihre Familienmitglieder informieren, dass auch sie BHD haben könnten. Wird BHD bei einer Person nachgewiesen, ist der Test für Familienmitglieder leichter und kostengünstiger.

Wie läuft ein Gentest ab?

Eine kleine Probe Ihres Blutes wird an ein Testlabor geschickt. Dieses wird die DNA Ihrer Blutzellen testen, um festzustellen, ob bei Ihnen BHD vorliegt. Ihr Arzt wird dies für Sie arrangieren.

Was jetzt?

Wenn Sie wissen, dass Sie an BHD leiden, werden Sie sich bewusst sein, auf welche Symptome Sie achten sollten und wann ein Arztbesuch notwendig wird.

Weiterführende Informationen zu den Symptomen von BHD und den Behandlungsmöglichkeiten sind unter www.BHDSyndrome.org zu finden

Mit wem sollte ich sprechen?

1. Sie sollten einen Arzt ausfindig machen, der das BHD-Syndrom kennt und Ihnen die für Sie passende Pflege anbieten kann.
2. BHD ist eine genetische Erkrankung, daher kann es sinnvoll sein, mit einem klinischen genetischen Dienst zu sprechen. Dabei handelt es sich um Ärzte und Pflegepersonal mit Fachwissen im Bereich genetische Erkrankungen, die Ihnen und Ihrer Familie helfen können. Ihr Arzt kann dies für Sie arrangieren.
3. Die BHD Foundation. Wir stellen Informationen zu BHD für Patienten und ihre Familien bereit und können für Sie den Kontakt zu Fachärzten herstellen. Sie können uns eine E-Mail senden an contact@BHDSyndrome.org

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

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



Sämtliche Quellen, die zur Bereitstellung dieser Informationen genutzt wurden, sind online zu finden unter: http://www.bhdsyndrome.org/wp-content/uploads/2013/11/BHD-information-pamphlets-references_v2.pdf