

Informations de diagnostic

Cette brochure vous indique quelles sont les analyses à effectuer pour détecter le syndrome de Birt-Hogg-Dubé et quelles sont les démarches à effectuer si vous en êtes atteint.

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) est une maladie rare causée par des mutations dans le gène de la folliculine. Les personnes souffrant du syndrome de BHD peuvent avoir:

1. Des papules (fibrofolliculomes)
2. Des kystes pulmonaires
3. Des poumons collabés (pneumothorax)
4. Un cancer du rein (carcinome à cellules rénales)

Le syndrome de BHD affecte les gens de manière différente. Si vous êtes atteint du syndrome de BHD, vous pouvez n'avoir aucun, certains ou la totalité de ces symptômes.

Chez qui doit-on rechercher le syndrome de BHD ?

Si la réponse est positive à l'une de ces questions, vous devez parler à votre médecin au sujet du syndrome de BHD.

1. Avez-vous des excroissances de peau blanche sur le visage, les oreilles, le cou ou la partie supérieure du corps?
2. Avez-vous des douleurs thoraciques et ressentez-vous des difficultés à respirer?
3. Avez-vous déjà eu au moins un kyste rénal ou des tumeurs rénales?
4. Est-ce que quelqu'un dans votre famille est atteint du syndrome de BHD ou présente l'un de ces symptômes ?

Pourquoi dois-je me faire dépister?

Le syndrome de BHD est causé par des mutations du gène de la folliculine.

La seule façon de savoir si vous avez le BHD est d'effectuer un test génétique.

Si vous êtes effectivement atteint du syndrome de BHD, il convient de dire aux membres de votre famille qu'il se pourrait qu'ils soient également atteints du syndrome de BHD. Lorsque quelqu'un sait qu'il souffre de ce syndrome, il est plus facile et moins cher pour les membres de la famille de faire faire des analyses.

Comment se déroule le test génétique?

Un petit échantillon de votre sang sera envoyé à un laboratoire d'analyses qui procèdera à des analyses ADN de vos cellules sanguines pour savoir si vous êtes atteint du syndrome de BHD.

Votre médecin arrangera cela pour vous.

Que faire maintenant?

Une fois que vous savez que vous êtes atteint du syndrome de BHD, vous savez quels symptômes rechercher et quand consulter un médecin. Vous trouverez plus d'informations sur les symptômes du syndrome de BHD et les traitements en vous rendant sur www.BHDSyndrome.org

À qui dois-je m'adresser?

1. Vous devez trouver un médecin qui connaisse le syndrome de BHD et qui déterminera quels sont les meilleurs soins pour vous.
2. Le syndrome de BHD est une maladie génétique, il se peut que vous souhaitiez par conséquent vous entretenir avec votre Service de génétique clinique. Ce Service est constitué de médecins et d'infirmiers disposant d'excellentes connaissances sur les maladies génétiques et qui seront en mesure de vous aider ainsi que votre famille. Votre médecin peut organiser cela pour vous.
3. La BHD Foundation (Fondation BHD). Nous fournissons des informations sur le syndrome de BHD aux patients et à leur famille, et nous pouvons vous mettre en relation avec des médecins experts. Vous pouvez nous envoyer un courriel à l'adresse contact@BHDSyndrome.org

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

Produit par la BHD Foundation
Website: www.BHDSyndrome.org
Email: contact@BHDSyndrome.org



Trouver les sources utilisées pour fournir ces informations à:
http://www.bhdsyndrome.org/wp-content/uploads/2013/11/BHD-information-pamphlets-references_v2.pdf