

Informazioni diagnostiche

Quest'opuscolo spiega come sottoporsi a indagini genetiche) per la sindrome di Birt-Hogg-Dubé e cosa fare quando se ne è affetti.

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé (BHD) è una malattia rara causata da mutazioni nel gene FLCN (codificante la proteina follicolina). Le persone affette da BHD possono presentare:

1. Lesioni cutanee rilevate (fibrofolliculomi)
2. Cisti polmonari
3. Polmoni collassati (pneumotorace)
4. tumore renale (carcinoma a cellule renali)

La sindrome di BHD colpisce le persone in modo differente. Se si è affetti da BHD, è infatti possibile non presentare alcun sintomo, averne alcuni o tutti.

A chi è consigliato sottoporsi ai test genetici per la BHD?

Se la risposta è affermativa a una qualsiasi delle seguenti domande, è opportuno parlare con il medico curante circa la sindrome di BHD.

1. Ha dei rilievi biancastri sulla pelle del viso, orecchie, collo o nella parte superiore del corpo?
2. Soffre di dolori al petto e le manca il respiro?
3. Ha mai avuto una o più cisti renali oppure tumori renali?
4. Nella sua famiglia ci sono persone affette da BHD o che presentano alcuni dei sintomi sopra citati?

Perché sottoporsi al test genetico?

La sindrome di BHD è causata da mutazioni nel gene FLCN. L'unico modo per sapere se si è affetti da BHD è sottoporsi a un test genetico.

Se è affetto dalla sindrome di BHD, è opportuno informare anche i suoi familiari, dal momento che anche loro ne potrebbero essere affetti.

In cosa consiste il test genetico per la sindrome di BHD ?

Un piccolo campione del suo sangue è inviato a un laboratorio d'analisi, il quale ricercherà mutazioni nel gene FLCN nel DNA estratto dalle cellule del suo sangue. Il medico genetista può prescrivere tale esame.

Cosa fare se si scopre di essere affetti dalla sindrome di BHD?

Una volta effettuata la diagnosi di BHD, verrà istruito su quali sintomi tenere sotto controllo e quando consultare un medico. E' possibile trovare ulteriori informazioni sui sintomi della BHD e le possibili cure sul sito www.BHDSyndrome.org

A chi rivolgersi?

1. È necessario trovare un medico che conosca la sindrome di BHD e che possa aiutarla a trovare la cura più adatta al suo caso.
2. La sindrome di BHD è una condizione genetica: è pertanto consigliabile mettersi in contatto con un servizio di genetica clinica. Qui, medici esperti in malattie genetiche saranno in grado di aiutare la persona interessata e la sua famiglia. Il medico curante può prescrivere la visita.
3. La Fondazione BHD. La Fondazione BHD fornisce informazioni sulla sindrome di BHD a pazienti e familiari e li mette in contatto con medici esperti. E' possibile contattarci inviando un'e-mail a contact@BHDSyndrome.org

Publication date: May 2015
Review date: May 2017

Produced by the BHD Foundation
Website: www.BHDSyndrome.org
Email: contact@BHDSyndrome.org



Information sources are available at:
http://www.bhdsyndrome.org/wp-content/uploads/2013/11/BHD-information-pamphlets-references_v2.pdf