

BHD Interview Vragen – Dieke

Wanneer werd je voor het eerst gediagnosticeerd met BHD?

Ik kreeg de diagnose maart 2021.

Hoe ben je gediagnosticeerd en wat was het proces / hoe lang duurde het?

In 2018 had ik stekende pijn in mijn onderbuik. Dit is nog steeds onverklaard, maar op een CT-scan werden bij toeval longcysten gevonden. De eerste diagnose was dat ik waarschijnlijk LAM had, maar ik las in mijn medisch rapport dat ze BHD niet konden uitsluiten. Ik vroeg mijn longarts daarnaar, en hij stemde ermee in om een genetische test te doen. Die bleek positief te zijn voor BHD.

Welke impact heeft de diagnose gehad op u en uw familieleden?

Voor mij was het een opluchting om een definitieve diagnose te hebben. Ik heb altijd getwijfeld aan de diagnose LAM.

Hoe vertelde je je familieleden over BHD en wat was hun reactie?

Ik vertelde mijn familie dat ik me liet testen en dat BHD erfelijk is. Omdat mijn opa van moederskant stierf aan bilaterale nierkanker, veronderstelde ik dat het van mijn moeders kant kwam. Ik heb het wel aan de familie van mijn vader gevraagd, maar er was niemand die BHD-gerelateerde problemen had. Ik denk dat het bij mijn moeder pas doordrong toen ze hoorde dat ze inderdaad zelf ook BHD had. Mijn zus testte negatief en mijn broer overweegt nog zich te laten testen. Mijn kinderen hebben besloten om het testen een tijdje uit te stellen.

Wat waren je eerste symptomen?

Mijn eerste symptomen waren de longcysten.

Welke andere symptomen heb je gehad?

Ik heb wel wat fibrofolliculomas op mijn gezicht, maar ik merkte ze pas na de diagnose toen ik nog eens goed in de spiegel keek met mijn bril op.

Wat is het meest uitdagende aspect geweest van de recente diagnose BHD?

Het maakt me een beetje een hypochonder en soms onzeker over mijn gezondheid.

Hoe gaat u om met uw symptomen van BHD?

Ik doe 2-3 keer per week cardiotraining en eet gezond, om zo fit mogelijk te blijven.

Welke behandelingen heb je gehad/heb je gehad?

Ik was tot voor kort in behandeling voor LAM, wat betekende dat ik regelmatig bloed- en longonderzoek kreeg. Na mijn BHD diagnose heb ik een CT scan van mijn nieren gehad. Omdat daarop geen bijzonderheden te zien waren, was het de bedoeling dat ik jaarlijks een echo zou krijgen. Ik hoorde professor Bratslavsky echter uitleggen op het "Meet the Expert"-evenement, dat mensen met BHD in plaats daarvan MRIs zouden moeten krijgen. Ik heb dat met mijn uroloog besproken en hij stemde daarmee in. Ik zal ook nog steeds longtesten ondergaan. De fibrofolliculomas zijn bijna onzichtbaar en hebben op dit moment geen behandeling nodig.

Welk advies zou je geven aan mensen die ook recent zijn gediagnosticeerd of bezig zijn met de diagnose?

Ik vind het belangrijk om bovenop je eigen medische situatie te zitten. In mijn geval leidde, vragen naar een opmerking over BHD in mijn medisch dossier bijvoorbeeld tot mijn diagnose. Vooral omdat BHD zo'n zeldzame ziekte is, is het belangrijk om jezelf te informeren, want de kans is groot dat je artsen nog nooit van BHD hebben gehoord. De BHD Foundation is een zeer goede bron van informatie!

Wat zou u willen zien voor de toekomst van BHD om de kwaliteit van leven van patiënten te verhogen?

Vroege diagnose is essentieel bij nierkanker, dus bewustzijn bij clinici is erg belangrijk. Voor mensen met ernstige problemen met fibrofolliculomas zou het de kwaliteit van leven verhogen om een methode te hebben om ze te verwijderen of op zijn minst minder zichtbaar te maken.

Wat kan BHD Foundation doen om de BHD-patiënten beter te ondersteunen?

Ik vind dat BHD Foundation het geweldig doet!

Hoe kunnen we het bewustzijn van BHD onder clinici vergroten?

Wij als BHD-patiënten kunnen ons (kleine) steentje bijdragen door clinici te wijzen op BHD Foundation. De BHD Foundation zou wellicht informatie over BHD kunnen verstrekken aan verenigingen van artsen zoals klinisch genetici, huisartsen, dermatologen enz. Zij zouden de informatie vervolgens kunnen verspreiden onder collega's.