

Informatie over het het Birt-Hogg-Dubé syndroom (BHD)

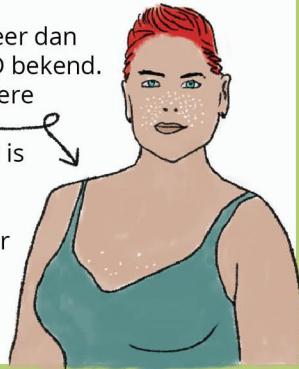
Birt-Hogg-Dubé (BHD) is een **zeldzaam erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. BHD wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** in het **FLCN-gen**.



Mensen met BHD hebben vaak goedaardige **huidafwijkingen** (fibrofolliculomen) en **cysten in de longen** (lichtblaasjes). Daarnaast is er een verhoogd risico op een **klaplong** (pneumothorax) en **nierkanker**.

Hoe vaak komt BHD voor?

In Nederland zijn er meer dan 450 patiënten met BHD bekend. Bij mensen met meerdere **fibrofolliculomen** (bobbeltjes op de huid) is de kans dat zij BHD hebben groot. Bij mensen met nierkanker of een klaplong wordt heel soms BHD aangetoond.



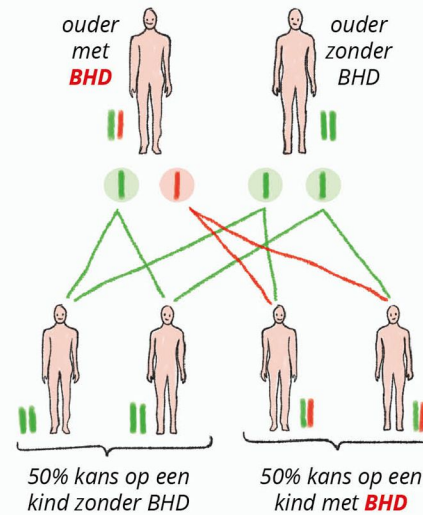
DNA-onderzoek



Om zeker te weten of u BHD heeft, moet uw DNA onderzocht worden. DNA-onderzoek wordt gedaan met bloed. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

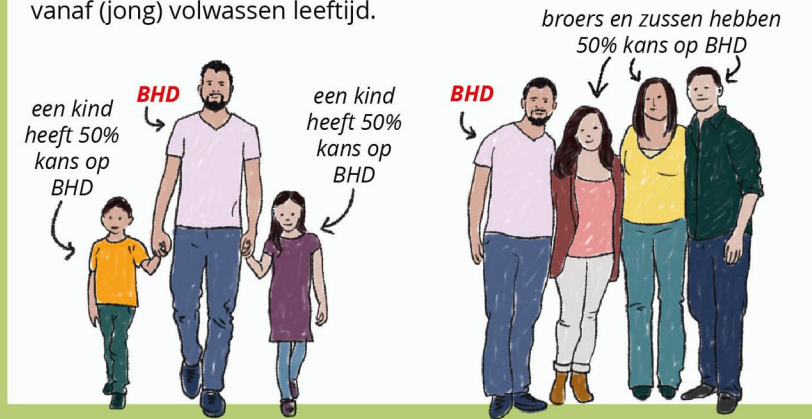
Hoe erft BHD over?

BHD erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met BHD hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook BHD te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders, kinderen en broers en zussen van personen met BHD hebben **50% kans** om ook deze aanleg te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunt u uw huisarts vragen u te verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur. DNA-onderzoek kan verricht worden vanaf (jong) volwassen leeftijd.



Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven.

Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.

Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. Dit is maar heel soms het geval. Meer informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren. Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl
www.bhdsyndrome.org (Engels)
www.kanker.nl



Huidverschijnselen

De meeste mensen met BHD hebben huidverschijnselen. Meestal zijn dat **fibrofolliculomen**: witte bobbeltjes op het gezicht, de hals en het bovenste deel van de romp.

Fibrofolliculomen zijn **goedaardig**. Soms worden ze om cosmetische redenen behandeld.

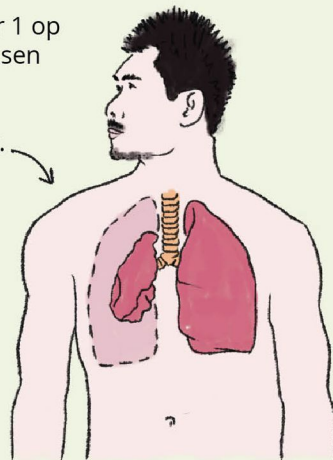


Welke klachten en verschijnselen kunt u krijgen?

Longverschijnselen

De meeste mensen met BHD hebben meerdere **longcysten**. Longcysten zijn lichtblaasjes in de longen. Deze cysten geven meestal geen klachten.

Ongeveer 1 op de 3 mensen met BHD krijgt een **klaplong**.



Bij een klaplong klapt één long in. Dit kan leiden tot **benauwdheid**.

Als u BHD heeft, maar nooit een klaplong gehad heeft, is het niet nodig om te onderzoeken of u longcysten heeft. We kunnen een klaplong niet voorkomen.

Als u een klaplong heeft en u heeft BHD, dan kunnen we bij de behandeling van de klaplong proberen te voorkomen dat u nog een keer een klaplong krijgt.

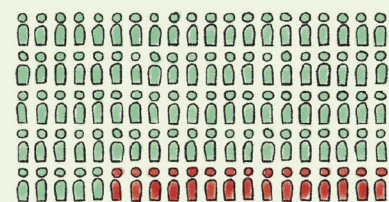
Nierkanker

Mensen met BHD hebben een verhoogd risico op **nierkanker**. Het risico op nierkanker is ongeveer 15%.

Gemiddeld ontstaat het rond 50-jarige leeftijd.

De niertumoren bij BHD zijn over het algemeen **goed te behandelen** als ze op tijd worden opgespoord.

Daarom adviseren we regelmatige controles: op 20-jarige leeftijd een **MRI-scan** van de nieren, en daarna jaarlijks een **echo** van de nieren via de huisarts.



Van de 100 mensen met BHD krijgen er 15 nierkanker



Wat kunt u zelf doen?

We adviseren u **niet te roken**. Roken verhoogt het risico op nierkanker en op een klaplong.



Als u wilt **duiken**, vraag dan advies aan een duikarts of longarts. Voor mensen met longcysten is duiken waarschijnlijk niet verstandig.



Als u vaak **vliegt** (bijvoorbeeld voor uw beroep), overleg dit dan ook met een longarts.



Als u onder **algehele narcose** moet, vertel uw arts dan dat u BHD heeft, en dat het risico op een klaplong dus groter is.

