

## Informatie over het Birt-Hogg-Dubé syndroom

### **Wat is het Birt-Hogg-Dubé syndroom?**

Het Birt-Hogg-Dubé syndroom (BHD) is een zeldzame erfelijke aandoening. De aandoening is genoemd naar de drie artsen, die deze in 1977 hebben beschreven. BHD wordt gekenmerkt door goedaardige huidafwijkingen (fibrofolliculomen) en cysten (luchtblazen) in de longen. Voor mensen met BHD bestaat er een verhoogd risico nierkanker. Daarnaast is er sprake van een verhoogde kans op het krijgen van een klaplong (pneumothorax). De cysten in de longen geven geen overige klachten (de longfunctie is normaal).

### **Hoe wordt de diagnose gesteld?**

De oorzaak van deze erfelijke aanleg is een afwijking (mutatie) in het *FLCN*-(folliculine) gen. De diagnose kan worden bevestigd met het doen van DNA diagnostiek waarvoor twee buisjes bloed worden afgenomen. Als er een pathogene (ziekte-veroorzakende) mutatie in het *FLCN*-gen wordt aangetoond, is de diagnose gesteld. Soms kan de diagnose al worden gesteld op basis van iemands verschijnselen, ook dan wordt ter bevestiging alsnog een DNA-test verricht. Bij bijna alle patiënten met BHD kan een *FLCN*-mutatie worden aangetoond.

### **Hoe vaak komt Birt-Hogg-Dubé syndroom voor?**

Hoeveel mensen precies BHD hebben is onbekend. De aandoening wordt waarschijnlijk niet in alle families herkend, omdat de verschijnselen van huid, longen en nieren niet bij iedereen optreden. Wel is het zo dat slechts een heel klein deel van de mensen die nierkanker of een klaplong krijgen, BHD heeft. Daarentegen zijn fibrofolliculomen erg specifiek voor BHD: bij bijna alle mensen met meerdere fibrofolliculomen wordt de diagnose BHD bevestigd met een DNA-test.

### **Welke klachten en verschijnselen kunnen optreden bij Birt-Hogg-Dubé syndroom en wat zijn de adviezen voor mensen met BHD?**

#### *Huidverschijnselen*

Bij het grootste deel van de patiënten met BHD is sprake van huidverschijnselen. Meestal is er sprake van witte bobbeltjes op het gelaat, de hals en het bovenste deel van de romp. Dit zijn bij onderzoek door de patholoog, nadat een biopt is genomen, fibrofolliculomen. Deze huidverschijnselen bij BHD zijn goedaardig. Behandeling is daarom alleen nodig als hiervoor cosmetische redenen zijn.

#### *Longverschijnselen*

Bij het grootste deel van de patiënten met BHD is sprake van meerdere longcysten, met name in het onderste deel van de longen. Deze cysten geven op zichzelf geen klachten, maar bij ongeveer één derde van de patiënten ontstaat een klaplong, waarschijnlijk mede als gevolg van deze cysten. Sommige patiënten krijgen meerdere keren een klaplong. Als bekend is dat iemand BHD heeft, kan hiermee bij de behandeling van een klaplong rekening worden gehouden. Zo kan mogelijk worden voorkomen dat er nogmaals een klaplong ontstaat. Het is voor patiënten met BHD die nooit een klaplong hebben gehad, niet nodig om te onderzoeken of zij longcysten hebben. Het aantal cysten is namelijk geen goede voorspeller voor het al dan niet ontstaan van een klaplong.

Bovendien zijn er geen preventieve maatregelen mogelijk om het ontstaan van een klaplong te voorkomen. Bij symptomen die mogelijk kunnen wijzen op een klaplong, is het van belang op contact op te nemen met de huisarts. De belangrijkste symptomen van een klaplong zijn pijn en kortademigheid. Bij een operatie met algehele anesthesie is het van belang dat de behandelaars op de hoogte zijn van de verhoogde kans op een klaplong. Voor patiënten met BHD die aan duiken doen, is het van belang om advies in te winnen bij een duikarts (veelal is dit een longarts met specifieke kennis ten aanzien van duiken). Bij de aanwezigheid van cysten in de longen is het waarschijnlijk niet verstandig om te duiken. Ook bij zeer frequent (bijvoorbeeld beroepsmatig) vliegen is het zinvol te overleggen met een longarts. Voor mensen met BHD is het extra van belang om niet te roken, aangezien roken een risicofactor is voor het ontstaan van zowel een klaplong als van nierkanker.

#### *Niertumoren*

Het risico op nierkanker is bij patiënten met BHD verhoogd. Ongeveer 15% van alle patiënten met BHD krijgt nierkanker. De meerderheid (ongeveer 85% van de mensen met BHD) zal dus nooit nierkanker ontwikkelen. Dit risico op nierkanker van ongeveer 15% is sterk verhoogd ten opzichte van het risico voor mensen zonder BHD. De gemiddelde leeftijd waarop nierkanker optreedt bij patiënten met BHD is ongeveer 50 jaar. Het type nierkanker dat voorkomt bij BHD patiënten, is over het algemeen goed te behandelen mits tijdig opgespoord. Voor patiënten met BHD wordt daarom geadviseerd om op het moment van de diagnose (of als dit jonger is dan 20 jaar, vanaf 20-jarige leeftijd) een MRI-scan van de nieren te laten verrichten. Daarna wordt doorgaans jaarlijks beeldvormend onderzoek verricht van de nieren verricht (bijvoorbeeld afwisselend met MRI en met een echo-onderzoek van de nieren). Door middel van deze controles kunnen niertumoren in een vroeg stadium worden opgespoord en is er een grote kans op genezing.

#### *Andere tumoren*

In het verleden is er een verband beschreven tussen BHD en dikke darmkanker. Er is echter twijfel of deze associatie werkelijk bestaat. Het vermoeden is dat er bij BHD ofwel geen verhoogde kans is op darmtumoren ofwel dat de verhoogde kans op darmtumoren alleen geldt voor sommige BHD families. Indien er in een familie zowel BHD als darmkanker is voorgekomen, kan het zijn dat wordt geadviseerd om periodiek een darmonderzoek (colonoscopie) te laten verrichten.

Er zijn tot nu toe geen duidelijke aanwijzingen dat andere tumoren bij patiënten met BHD vaker voorkomen dan in de algemene bevolking.

#### **Hoe erft BHD over?**

Het BHD syndroom erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen de aanleg dragen en doorgeven. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) BHD syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

### **Hoe kunnen familieleden worden onderzocht?**

Als bij iemand met BHD een mutatie in het *FLCN*-gen is aangetoond, is een DNA-test mogelijk bij familieleden om te bepalen of zij de erfelijke aanleg hebben geërfd. Familieleden kunnen zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur, bijvoorbeeld naar het VUmc (landelijk expertisecentrum). De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden. Bij onderzoek naar een in de familie bekende mutatie is de uitslag gemiddeld na enkele weken bekend. Meer informatie over het informeren van familieleden is te vinden via [www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen](http://www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen).

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Psychosociale gevolgen**

Mensen die erachter komen dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen dit als een belasting ervaren. Aan de poliklinieken Klinische Genetica zijn psychosociaal medewerkers verbonden. Indien u naar één van deze poliklinieken verwezen wordt, kunt u bij hen terecht met vragen, twijfels en problemen. Het dragen van een mutatie voor gezonde personen kan een enkele keer gevolgen hebben bij het afsluiten van bepaalde verzekeringen. Meer informatie hierover is te vinden via [www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren](http://www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren).

### **Meer informatie**

Meer informatie is te vinden via:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/birt-hogg-dube-syndroom-bhd> ; [www.bhdsyndrome.org](http://www.bhdsyndrome.org)  
(Engelstalige patiëntenvereniging); [www.kanker.nl](http://www.kanker.nl)