

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. De mogelijke verschijnselen bij BHD zijn goedaardige huidafwijkingen, klaplongen en nierkanker.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

De oorzaak van deze erfelijke aandoening is een afwijking (mutatie) in het FLCN-(folliculine) gen. De diagnose kan worden gesteld via DNA-onderzoek. Als er een mutatie in het FLCN-gen wordt aangetoond, is de diagnose zeker. Soms kan de diagnose al worden gesteld op basis van iemands verschijnselen. 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. Er zijn in Nederland in ieder geval meer dan 450 mensen met BHD. De aandoening wordt waarschijnlijk niet in alle families herkend, omdat de verschijnselen niet bij iedereen optreden.

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

Huidverschijnselen

Het grootste deel van de mensen met BHD heeft huidverschijnselen genaamd fibrofolliculomen. Dit zijn witte bobbeltjes in het gezicht, in de hals en op het bovenste deel van de romp. Fibrofolliculomen zijn goedaardig. Behandeling is daarom alleen nodig als hiervoor cosmetische redenen zijn.

Longverschijnselen

De meeste mensen met BHD hebben meerdere longcysten (luchtblazen), met name in het onderste deel van de longen. Deze cysten geven op zichzelf geen klachten, maar bij ongeveer één op de drie mensen ontstaat een klaplong. Sommige mensen krijgen meerdere keren een klaplong. Het is voor mensen met BHD die nooit een klaplong hebben gehad niet nodig om te onderzoeken of zij longcysten hebben. Het is namelijk niet mogelijk om te voorspellen wie een klaplong zal krijgen en een klaplong is ook niet te voorkomen. De belangrijkste klachten bij een klaplong zijn pijn en kortademigheid. Bij symptomen die mogelijk kunnen wijzen op een klaplong is het van belang om contact op te nemen met de huisarts. Voor mensen met BHD die willen duiken, is het van belang om advies in te winnen bij een duikarts (<http://mijnduikerarts.nl/>) of <https://www.duikgeneeskunde.nl/vereniging/voor-duikers/>). Bij de aanwezigheid van cysten in de longen is het niet verstandig om te duiken. Voor mensen met BHD is het extra van belang om niet te roken, omdat roken een risicofactor is voor het ontstaan van zowel een klaplong als nierkanker.

Nierkanker

De kans op nierkanker is bij mensen met BHD verhoogd. Ongeveer 15% krijgt nierkanker. De gemiddelde leeftijd waarop nierkanker optreedt is ongeveer 50 jaar, maar dit kan ook eerder of later. Het advies is 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 maken. Bij een normale uitslag hiervan kan daarna jaarlijks een echo van de nieren worden aangevraagd door de huisarts. 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 mogelijk verband beschreven tussen BHD en dikkedarmkanker. Op basis van nieuwe gegevens is het risico op dikkedarmkanker bij BHD echter waarschijnlijk niet of slechts licht verhoogd. Eerder werden soms extra darmcontroles geadviseerd voor mensen met BHD, maar dat lijkt nu niet zinvol. 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?

BHD erft autosomaal dominant over. Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een FLCN-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een FLCN-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

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 mutatie ook hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica. Meer informatie over het informeren van familieleden is te vinden via 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 polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie

Het AmsterdamUMC, locatie VUmc, is het landelijk expertisecentrum. Meer informatie is te vinden via de website van het AmsterdamUMC: <https://www.vumc.nl/zorg/expertisecentra-en-specialismen/klinische-genetica/informatie-voor-patienten-klinische-genetica/birt-hogg-dube-syndroom.htm>. Hier wordt ook wetenschappelijk onderzoek verricht. Een toestemmingsformulier voor deelname is te vinden op de website.

Overige websites:

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

5 maart 2020.