**Pasientinformasjon**

Birt-Hogg Dubé syndrom (BHD) er en sjelden genetisk tilstand som skyldes mutasjoner i follikulin-genet. Den eneste måten å vite at du har BHD er ved å gjøre en gentest. Man tar da en blodprøve hvor DNA ekstraheres fra blodceller og man undersøker follikulin-genet for mutasjoner.

Personer med BHD kan få: -hudknuter ( kalt fibrofollikulomer), som regel i ansikt, på nakken og overkroppen). 9 av 10 med BHD får fibrofollikulomer. Du kan ha noen få eller hundrevis av disse knutene. De dukker som regel opp i 20 årsalderen og kan utvikle seg med alder. Hudforandringene er ikke farlige og utvikler seg aldri til hudkreft men kan være kosmetisk sjenerende.

-cyster i lungene. Ca 9 av 10 med Birt-hogg-dubé har cyster i lungene. Cyster er små ‘hull’ i lungene som ikke merkes og som ofte oppdages tilfeldig. Cyster i lungene medfører hverken tungpust, hoste eller andre lungesymptomer og lungefunksjonen forblir som regel normal. Størrelse og antall lungecyster varierer fra person til person.

-nyrekreft (nyrecellecarcinrom). Risikoen for å utvikle nyrekreft er ca 7 ganger større i forhold til friske men oppdages sykdommen tidlig er muligheten for helbredelse god. Det er derfor viktig å stille diagnosen BHD og undersøke nyrene regelmessig så eventuell nyrekreft kan oppdages og behandles tidlig. Oftest oppdages nyrekreft så tidlig at man ikke har symptomer men du bør reagerer på blod i urinen og smerter mot rygg. Ved nyrekreft kan det bli behov for operasjon. Nyrekreft behandles så skånsomt som mulig.

-Spontan lungekollaps (pneumothorax). Hvis det går hull på en av cystene i lungene så kan lungen klappe sammen og det vil oppleves som gradvis ellerplutselig tungpust og smerter i brystkassen.

***BHD rammer ulikt, hvis du har BHD kan du ha ingen, noen eller alle av disse symptomene. Prognosen for Birt-hogg-dubé er god og oftest forløper sykdommen uten særlige symptomer eller plager.***

**Viktig informasjon til pasienter med BHD**

- Økt risiko for lungekollaps (pneumothorax): Symptomer kan være en tungpust og smerter når man trekker pusten. Hvis disse symptomene oppstår, ta kontakt med lege og får tatt et røntgenbilde av lungene.

 Pneumothorax er vanligvis ikke farlig men det kan trenge behandling. Det er særlig økt risiko for pneumothorax ved trykkforskjeller. Dykking med trykkluft bør derfor unngås. Pneumothorax behandles noen ganger med innleggelse av dren slik at lungen kan utfolde seg raskt igjen. Hvis man en gang har hatt pneumothorax så er det økt risiko for at det gjentar seg. Behandling da kan være bruk av en kjemisk limløsning som innføres inn i hulrommet mellom brystvegg og lunge slik at lungene klistres fast i brystveggen. På denne måten reduseres risikoen for gjentatte pneumothorax’er. En annen løsning er operasjon der man fjerner lungecystene på overflaten av lungen og i tillegg får lungen til å klistre seg mot brystveggen for å unngå tilbakefall.Ved gjentatte pneumothorax’er så kan lungefunksjonen bli varig nedsatt.

-Økt risiko for nyrekreft: i de fleste tilfellene er disse svulstene er ikke aggressive. Det er sterk anbefaling for BHD-pasienter å ha regelmessig røntgenkontroll for nyresvulst og for å følge med på vekst. De vanligste symptomene på nyrekreft er blod i urinen eller smerter i ryggen. Hvis du får disse symptomene bør du kontakte fastlegen din umiddelbart.

-Gentesting av slektninger: Etterkommere og søsken av en med genfeil har 50 % sannsynlighet for å arve denne selv. Det er tilbud om testing etter fylte 16 år. Testing må foregå i regi av en genetisk avdeling. Du bes om å informere andre familiemedlemmer. De kan ta direkte kontakt og be om tilbud om genetisk veiledning og gentest. Det er viktig at de oppgir navn, alternativt familienummer (xxxx), til den slektningen som allerede er i kontakt med oss.

- I forbindelse med eventuelle operasjoner er det viktig at anestesilegen kjenner til at du har BHD.

- Røykeslutt anbefales.

**Oppfølging**

\*Nyrer: MR-scanning av nyrene foretas for å screene for nyrekreft. Det er anbefalt MR av nyrer hvert 2. år fra 18 års alder og fastlegen din henviser deg til dette. Det er svært viktig å informere om du har fått metall implantert i kroppen når du møter til MR-scanning. Ved funn skal du henvises videre til urolog. Du er selv ansvarlig for å kontakte fastlege for henvisning til kontroller.

\*Lunger: Ved første kontroll gjøres en CT av lungene og pusteprøver. CT av lungene utføres første gang man undersøkes, senere ved behov og avhengig av symptomer. Det utføres da også lungefunksjonstester (pusteprøver), disse er oftest normale.

Det anbefales at du tar årlig influensa-vaksine og pneumokokk-vaksine hvert 5.år (vaksine som beskytter mot bakterietype som er en av de vanligste årsakene til lungebetennelse).

\*Hud: Ved behov kan fastlege henvise til hudlege for en vurdering. Hudforandringene (fibrofollikulomer) er godartet, men det er viktig å oppsøke hudelege for det er flere hudtilstander som kan ligne og hudlegen. Det er flere behandlingsmuligheter tilgjengelig men disse er midlertidige og forebygger ikke vekst av nye fibrofollikulomer. Noen behandlinger kan føre til arrdannelse og du bør diskutere behandling med hudlege.

Disse retningslinjene er basert på den kunnskapen vi har i dag og kan forandre seg.

Arbeidsgruppe BHD

OUS november 2022