

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:

-hud-knuter (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 lungesyntomer og lungefunksjonen forblir som regel normal. Størrelse og antall lungecyster varierer fra person til person.

-nyrekreft (nyrecellecarcinom). 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 i flankene. Ved nyrekreft kan det bli behov for operasjon. Nyrekreftopereres bort 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 plutselig 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 skarp, skjærende smerte i den ene siden av brystet og smertene forverres av å puste inn eller plutselig innsettende tungpust. Hvis disse symptomene oppstår, ta kontakt med lege og få tatt et røntgenbilde av lungene.

Pneumothorax er vanligvis ikke livstruende hvis du får behandling eller hvis kollapsen er liten. Det er særlig økt risiko for pneumothorax ved trykkforskjeller. Dykking med trykkluft bør derfor unngås. Dersom det planlegges lengre flyreiser bør lungelege konsulteres i forkant. Pneumothorax behandles ved at man får tilført oksygen på maske og noen ganger 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 pleurodese ('lim') som puttes inn i hulrommet mellom brystvegg og lunge slik at lungene klistres fast i brystveggen. På denne måten reduseres risikoen for gjentatte pneumothorax'er. Ved gjentatte pneumothorax'er så kan lungefunksjonen bli varig nedsatt.

-Økt risiko for nyrekreft: i de fleste tilfellene er disse svulstene langsomt voksende og sjeldent med spredning og er ikke aggressive. Ved rutine-screening er de sjelden livstruende. Det er sterk anbefaling for BHD-pasienter å ha rutine-skanning for nyre svulst og for å følge med på vekst. Når nyresvulster er > 3 cm fjernes de som regel. *De vanligste symptomene på nyrekreft er blod i urinen, smerter nedenfor ribbena, en kul eller hevelse i flanken eller uforklarlig vekttap. 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 av nyrene foretas for å screene for nyrekreft. Det er anbefalt MR av nyrer hvert 2. år fra 18 års alder. Det er svært viktig å informere om du har fått metall implantert i kroppen når du møter til MR. Du bør selv følge med på at du får kontrollene regelmessig.

*Lunger: Ved første kontroll gjøres en CT av lungene og pustepøver. Behov for videre kontroller er avhengig av om du har luftveisplager. Det anbefales at du tar influensa- og pneumokokk-vaksiner (vaksine som beskytter mot bakterietype som er en av de vanligste årsakene til lungebetennelse) regelmessig.

*Hud: Ved behov kan du henvises til hudlege for en vurdering. Hudforandringene kan bl.a behandles med laserterapi men kommer ofte tilbake etter en periode. Det er viktig å oppsøke hudlege for det er flere hudtilstander som er like og hudlegen kan si deg hvilken type hudforandring du har. 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. Tilgjengelig behandling er laser, kryoablasjon, radiofrekvens ablasjon, kurettase eller kirurgi. Fastlege kan henvise deg til hudlege ved behov.

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

Arbeidsgruppe BHD

OUS 2023