

## Birt Hogg Dubé faktaark

### Baggrund

**BHD** er en autosomal dominant arvelig sygdom, som skyldes en mutation i follikulin genet. BHD er en sjælden sygdom med variabel fænotype . Prævalensen er ukendt (1-9 per million) og ses lige hyppigt hos mænd og kvinder.

BHD præsenterer sig med et eller flere symptomer fra hud, lunger og nyrer.

### Kendetegn

#### Hud:

Der ses kosmetisk generende, men godartede hudtumorer i ofte lokaliseret i ansigt, retroaurikulært, hals, aksil og på overkrop og i relation til ar. Histologisk drejer det sig om fibrofolliculoma, trichodiscoma, og acrochordon, som kan være en markør for BHD. Hudlæsionerne i ansigt bliver ofte tolket som acne og sebacøs hyperplasi. Debutalder i 20'erne eller senere.

**Lunger:** BHD viser sig ved lungecyster, fra 5-100 tyndvæggede med overvejende basal lokalisation. Risikoen for pneumothorax er øget x 50 og risiko for recidiv er 24-38 %. Der er ofte familieanamnese med pneumothorax. Debutalder: Pneumothorax kan ses i alle aldre også hos børn.

**Nyrer:** Der udvikles cyster og tumorer i nyrerne. Omtrent hver 3 BHD patient udvikler nyretumorer ofte bilaterale. Ca. 90 % udgøres af oncocytomer og lavmaligne renalcellecarcinomer, 10 % udgøres af mere aggressive renalcellecarcinomer. Debutalder nyretumor: median 46 år, men varierer (14-83 år).

### Undersøgelser/udredning

Klinisk undersøgelse af hudlæge med evt. biopsi fra hudtumor.

HRCT undersøgelse af lunger og lungefunktionsundersøgelse.

MR scanning af nyrer første gang fra 20 årsalder.

Genetisk undersøgelse fra 18-års alder.

### Opfølgning

Evt. spirometrikontrol hver 2. år  
MR scanning af nyrerne første gang ved 20 års alderen og anden gang ved 25-års alderen. Herefter kontrol MR af nyrerne hvert 2. år.

### Genetisk undersøgelse

Der undersøges for patogene varianter i follikulin genet: *FLCN*. Der tilbydes klinisk genetisk rådgivning til patient og familiemedlemmer.

### Dermatologisk behandling

Kosmetisk generende tumorer kan behandles med CO2 laserbehandling.

### Henvisning

Ved mistanke om BDH kan pt henvises til dermatologisk afdeling alternativt til klinisk genetisk afdeling, urologisk afdeling eller lungemedicin afhængig af symptomer.

### Patientforening

Ingen dansk patientforening.

### Referencer

Eur Clin Respir J. 2017 Feb 20;4(1):1292378.  
Mol Genet Genomic Med, 6 (3), 332-338, May 2018

Redigeret dato: Jan. 2020  
Planlagt revision: Jan. 2023  
Mette Sommerlund/ DDS  
Genodermatose udvalg.