# Birt Hogg Dubé BHD

### Bakgrund

Birt-Hogg-Dubé är en autosomalt dominant sjukdom med en mutation i FLCN som kodar för folliculin. Funktionen av proteinet är till stor del okänd.

Syndromet beskrevs första gången 1977 och i världen känner man till ca 200 familjer med sjukdomen.

Den klassiska kliniska triaden består av njurcancer, follikulom och spontanpneumothorax. Medelåldern för att drabbas av njurcancer är ca 50 år för de med mutationen. Vanligast är att man drabbas av kromofob njurcancer och onkocytom.

### Urologisk uppföljning

Urologisk uppföljning av patienter med konstaterad BHD, kontrollerna bör starta när patienten fyllt 20 år eller tio år före närmaste släktings debuterade njurcancer:

1. Årlig radiologisk undersökning

År 1 MR Njurar

ÅR 2, Ulj med kontrast av njurarna

År 3, ulj med kontrast av njurarna

Därefter startar cykeln om.

Upptäcks en njurtumör skall sedvanlig utredning för njurcancer påbörjas vilket inkluderar ct thorax och ct urinvägar med intravenös kontrast för att påvisa kärlanatomi och eventuella tromber.

Vid uppföljning av konstaterad behandlad tumör bör de följas upp i enlighet med vårdprogrammet för njurcancer men med MR istället för dt. Avseende lungundersökning kan dt göras, men kontrollerna av lungor kan avslutas i enlighet med vårdprogrammet för njurcancer.

Vid val av behandling bör nefronsparande kirurgi prioriteras – risken är hög att de utvecklar fler tumörer. RF bör övervägas.

Sjukdomen ärvs autosomalt dominant varför släktingar till patienter bör erbjudas utredning via klinisk genetik.

Kontaktperson på klinisk genetik:

Erik Björck, Överläkare, [erik.björck@karolinska.se](mailto:erik.björck@karolinska.se)

Kontaktperson på hud:

Maria Bradley, Överläkare Hud, [maria.bradley@karolinska.se](mailto:maria.bradley@karolinska.se)

Referenser:

1. Menko, F. H. *et al.* Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management. *Lancet Oncology* **10**, 1199–1206 (2009).

2. Bradley, M., Hedblad, M.-A., Björck, E. & Nordenskjöld, M. [Birth-Hogg-Dube syndrome--a neglected condition that increases the risk of kidney cancer and pneumothorax]. *Lakartidningen* **108**, 2657–2659 (2011).