



# Birt-Hogg-Dubés syndrom

**Birt-Hogg-Dubés syndrom är ett ärftligt syndrom som kännetecknas av hudförändringar, lungcystor som kan leda till lungkollaps, samt en förhöjd risk för njurcancer. Symtomen varierar i omfattning och svårighetsgrad. Syndromet uppkommer vanligen i vuxen ålder.**

Det finns inga säkra uppgifter om hur många som har Birt-Hogg-Dubés syndrom i Sverige.

## Symtom

Godartade hudtumörer i form av små upphöjda, vitaktiga knölar (fibrofollikulom) är vanligen det första tecknet på Birt-Hogg-Dubés syndrom. De brukar uppkomma mellan 20 och 40 års ålder. Även andra hudförändringar förekommer vid syndromet. Hudförändringarna ökar i antal och utbredning med åldern. En del personer med syndromet får dock inga hudsymtom.

Majoriteten av alla med syndromet har vätskefyllda blåsor (cystor) i lungorna. Även lungkollaps (pneumothorax) är vanligt och uppkommer oftast för första gången i 20- till 40-årsåldern. Lungkollaps innebär att lungan faller ihop eftersom det kommer in luft i lungsäcken. Det är vanligt med återkommande lungkollapser.

En del personer får cystor i njurarna, men dessa ger oftast inga symtom. Mellan 20 och 35 procent av alla med syndromet får njurcancer. Tumörerna diagnostiseras vanligen i femtioårsåldern eller senare.

Tumörer i andra organ och vävnader har rapporterats hos personer med Birt-Hogg-Dubés syndrom, men det är ännu inte känt om uppkomsten av dessa är kopplade till syndromet.

## Orsak

Birt-Hogg-Dubés syndrom orsakas av en förändring i en gen som har betydelse för flera viktiga funktioner i cellerna. Genförändringen kan medföra bristande kontroll av celltillväxt och celledelning, vilket kan ge upphov till tumörer.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Birt-Hogg-Dubés syndrom. Behandlingen inriktas på att förebygga medicinska komplikationer.

Personer med syndromet kan behöva kontakt med en hudläkare, lungläkare, urolog och cancerspecialist.

De karaktäristiska hudförändringarna är godartade och kräver ingen behandling. Om de upplevs som kosmetiskt störande kan de behandlas med laser.

Lungcystor som inte ger symtom kräver vanligen inte behandling, medan lungkollaps kräver omhändertagande på sjukhus. Vid återkommande lungkollapser kan en förebyggande operation göras.

Njurarna undersöks med 3 års mellanrum från 20 års ålder, i syfte att upptäcka eventuell njurcancer i ett tidigt skede. Behandlingen av njurtumörer skiljer sig åt, bland annat beroende på typen av tumör. Läkemedel, strålbehandling och operation är olika behandlingsalternativ.

Rökning utgör en riskfaktor för lungkollaps och njurcancer. Personer med ökad risk för lungkollaps bör också undvika dykning. Även flygresor kan öka risken. Vid graviditet är risken för lungkollaps förhöjd.

Personer med Birt-Hogg-Dubés syndrom och deras närstående kan behöva psykologiskt och socialt stöd.

## Resurser

Kunskap om Birt-Hogg-Dubés syndrom och resurser för diagnostik finns på genetiska enheter vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad september 2025.