

## Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

# Dieser Pneumothorax bleibt in der Familie!

Dr. med. Jean-Luc Kurzen<sup>a</sup>; Nathalie Boss<sup>b</sup>, dipl. Ärztin

<sup>a</sup> Pneumologie, Medizinische Klinik, Spital Männedorf; <sup>b</sup> Medizinische Klinik, Spital Männedorf

## Fallbeschreibung

Die 41-jährige, sonst gesunde Nichtraucherin stellt sich mit plötzlich einschliessenden Thoraxschmerzen auf dem Notfall vor. Nach konventionell-radiologisch nachgewiesenem rechtsseitigem Pneumothorax erfolgt eine Computertomographie (CT) des Thorax, diese zeigt beidseitig mehrere verschieden grosse Zysten (Abb. 1). Im klinischen Status fallen Hautveränderungen (Abb. 2) im Bereich des Mittelgesichts auf. Diese können am besten als nodulär beschrieben werden und sind von weicher Konsistenz. Auf Nachfrage gibt die Patientin an, dass in der Familie väterlicherseits die Hautveränderungen bei fast allen Mitgliedern bestehen. Ein Cou-

sin habe zudem ebenfalls einen Pneumothorax gehabt, der Vater leide an einer chronisch-obstruktiven Lungenerkrankung (COPD).

Bei Verdacht auf eine autosomal-dominant vererbte zystische Lungenerkrankung wird eine genetische Testung durchgeführt. Dabei lässt sich wie vermutet die Diagnose eines Birt-Hogg-Dubé-Syndroms nachweisen.

## Diskussion

Das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom ist eine seltene autosomal-dominant vererbte zystische Lungenerkrankung mit typischen Hautveränderungen, sogenannten Fibrofolliculomen. Nach klinischem Verdacht (häufig im Rahmen eines Pneumothorax) wird die Diagnose genetisch gestellt mit Nachweis einer pathogenen Mutation im *FLCN*-Gen (Folliculin-Gen). Die Patienten sollten genetisch beraten werden. Bei gehäuftem Auftreten von Nierentumoren ist ein initial jährliches Screening mittels Magnetresonanztomographie der Nieren empfohlen.

## Verdankung

Wir danken PD Dr. med. Christoforos Stoupis, Chefarzt Radiologie, Spital Männedorf, für die Zurverfügungstellung des CT-Bildes.

## Disclosure statement

Die Autoren haben keine finanziellen oder persönlichen Verbindungen im Zusammenhang mit diesem Beitrag deklariert.

## Literatur

- Toro JR, Wei MH, Glenn GM, Weinreich M, Toure O, Vocke C, et al. BHD mutations, clinical and molecular genetic investigations of Birt-Hogg-Dubé syndrome: a new series of 50 families and a review of published reports. *J Med Genet.* 2008;45:321–31.
- Internetseite mit regelmässigem update: Toro JR. Birt-Hogg-Dubé Syndrome. 2006 Feb 27 [Updated 2014 Aug 7]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2017. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/>



**Abbildung 1:** Die Computertomographie des Thorax (Sagittalschnitt) zeigt einen Pneumothorax sowie mehrere Zysten.



**Abbildung 2:** Noduläre Hautveränderungen (die Publikation erfolgt mit dem Einverständnis der Patientin).

Korrespondenz:  
Dr. med. Jean-Luc Kurzen  
Leitender Arzt Pneumologie  
und Innere Medizin  
Spital Männedorf  
Asylstrasse 10, Postfach  
CH-8708 Männedorf  
[j.kurzen\[at\]spitalmaennedorf.ch](mailto:j.kurzen[at]spitalmaennedorf.ch)



Jean-Luc Kurzen