



V-045 - SÍNDROME DE BIRT HOGG DUBÉ: AGREGACIÓN DE CASOS EN UNA FAMILIA DE ZAMORA

P. García Carbó¹, M. Chimeno Viñas¹, N. García Martínez², A. Bermejo Arruz², F. Martín Morales¹, P. Sánchez Junquera³, G. Hernández Pérez¹, A. Lozano Lozano¹

¹Medicina Interna, ²Cuidados Paliativos. Complejo Asistencial de Zamora, Zamora. ³Medicina Interna. Hospital General Río Carrión. Palencia.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Birt Hogg Dubé en un trastorno hereditario autosómico dominante descrito inicialmente en 1977 caracterizado por presentar lesiones benignas en piel, quistes pulmonares con producción de neumotórax espontáneos y aumento de riesgo de presentar cáncer renal. Está causado por la mutación en el gen de la foliculina localizado en el cromosoma 17p11.2, que actúa como gen supresor de tumores. Aproximadamente se ha descrito la enfermedad en 200 familias en todo el mundo. El objetivo de esta comunicación es describir la presencia de casos de dicho síndrome en una familia de nuestra provincia.

Material y métodos: Estudio observacional descriptivo. Se procede a describir incidencia del SHBD en una familia afectada de varios casos. Presentamos número total de familiares en la rama afectada de la familia con edades y género, número de casos afectados de mutación del gen, presentación clínica, seguimiento y evolución de los casos.

Resultados: El primer caso lo presenta una mujer diagnosticada en dermatología por lesiones a nivel de región dorsal características (fibrofoliculomas) que indujeron a solicitar el estudio genético. Tenía cuatro hermanos más de los cuales una de ellas había sido intervenida de una neoplasia renal, con posterior genética positiva. El resto no disponemos de información. El primer caso tiene seis hijos, con tres de ellos afectados de la mutación. Uno de los afectados intervenido de tumor renal. Dos hijas positivas para la mutación sin síntomas. Uno de ellos negativo, uno pendiente de realizar estudio genético y otro fallecido por otras causas sin estudio genético. En cuanto a los nietos del caso inicial, cuenta con seis nietos de los cuales cuatro son positivos y otros dos negativos.

Discusión: El SHBD se trata de una mutación poco frecuente secundaria a la mutación del gen de la foliculina. De las manifestaciones clínicas descritas la más grave sería el desarrollo de neoplasia renal, presentado prevalencia de hasta el 27% de afectados en series. A nivel de quistes pulmonares, según la literatura consultada estarían presentes en el 80% de los casos. En nuestra población encontramos dentro de los afectados (9 en total) dos casos de neoplasia renal, que precisaron nefrectomía total. No se han descrito 1 casos de neumotórax espontáneo ni quistes pulmonares, probablemente por infradiagnóstico de los mismos. Solo el caso inicial presentaba lesiones cutáneas características. El gold estándar en el diagnóstico es la identificación de la mutación del gen. En cuanto al seguimiento de los casos identificados, requiere seguimiento con imagen abdominal de

forma seriada sin llegar a acuerdos en cuanto a periodos ni a exploraciones.

Conclusiones: El SBHD se trata de una enfermedad rara que suele afectar a varios miembros de una misma familia. La sospecha diagnóstica se basa en la presencia de lesiones típicas cutáneas acompañadas de lesiones características a nivel de pulmón o renales. El gold estándar para el diagnóstico sería la presencia de la mutación en el gen de la foliculina. No hay consenso claro en cuanto a cuando realizar la determinación genética en familiares de pacientes afectados ni en el modo de realizar seguimiento.