

SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE. A PROPÓSITO DE UN CASO.

BIRT-HOGG-DUBE SYNDROME. A CASE REPORT.

MÓNICA MENDOZA, JUAN CARLOS VALLATI, PABLO MELE

Servicio de Tomografía Computada. Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Argentina.

Resumen: Se describe el caso de una paciente de 48 años de edad, portadora de múltiples lesiones quísticas pulmonares y una tumoración benigna en riñón izquierdo denominada Síndrome de Birt-Hogg-Dube. El objetivo del presente trabajo es reportar esta rara entidad y discutir sobre la necesidad de realizar controles periódicos en los pacientes que la padecen, dada la mayor frecuencia de transformación maligna de esta patología, así como la complicación del cuadro pulmonar con neumotórax espontáneo.

Palabras Claves: síndrome Birt-Hogg-Dube, neoplasma renal

Abstract: We report the case of a 48-year-old female patient who presented multiple lung cystic lesions and a benign tumor in the left kidney called Birt-Hogg-Dube syndrome.

Correspondencia:

Dr. Pablo Mele.

E-mail: pmele@intramed.net

Recibido: 15 de Junio de 2011

Aceptado: 22 de Septiembre de 2011

The purpose of this paper is to report this rare disease and discuss the need for periodical control once the problem is diagnosed. This condition presents an increased risk of renal neoplasm and spontaneous pneumothorax is the most common complication of the pulmonary pathology.

Key Words: Birt-Hogg-Dube syndrome, renal neoplasm

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Birt-Hogg-Dube se describió en 1977 como «fibrofoliculomas múltiples hereditarios con tricodiscomas y acrocordones» (1). Es una patología autosómica dominante (1-3). Estos tumores aparecen asociados a patologías extracutáneas, alguna de ellas, malignas (2,4). Los pacientes tienen alto riesgo de presentar tumores renales y neumotórax espontáneo.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino de 48 años de edad, previamente sana, que consulta por un examen habitual de salud, refiriendo que presenta dolor en fosa ilíaca izquierda que lo relaciona con los esfuerzos. Al examen físico, se palpa una

masa de 3 cm de diámetro en dicha región que impresionaba como secundaria a hernia inguinal. Se solicita ecografía abdominal que muestra un defecto de pared con una herniación de 10 mm, con migración de contenido epiploico.

Sin embargo, el hallazgo más significativo fue la observación de una imagen en el polo inferior del riñón izquierdo, con características nodulares, sólida, heterogénea, de 78 x 63 x 68 mm, con vascularización periférica. La paciente presentaba buena movilidad respiratoria, sin infiltración en vena cava inferior, ni en vena renal, sin adenomegalias. A partir de estos hallazgos, se solicita una Tomografía Axial Computarizada (TAC) toracoabdominal que mostró múltiples imágenes quísticas en el parénquima pulmonar, la mayor de ellas en base derecha con paredes gruesas.

En el abdomen y comprometiendo el riñón izquierdo, se observó una formación con densidad de partes blandas, lobulada y de centro hipodenso que se colorea con menos intensidad que el parénquima normal, con la sustancia de contraste iodado.

Se observó que esta formación se introduce en pelvis deformándola y desplazando a las vísceras huecas hacia adelante. En las estructuras venosas no hay signos de trombosis.

Luego del diagnóstico diferencial de Síndrome de Birt-Hogg-Dubé, se realiza un examen clínico dirigido, donde se puede constatar a nivel facial lesiones papulares, cupuliformes, foliculares, de superficie lisa y brillante. A los quince días posteriores, se opera a la paciente con diagnóstico presuntivo de carcinoma de células claras. Sin embargo, el material histopatológico muestra proliferación de células oncocíticas dispuestas en nidos que muestran citoplasma eosinófilo y nucléolo. No se aprecia mitosis ni necrosis. La glándula suprarrenal no presentan patología alguna. A partir de los estudios histopatológicos, se confirma el diagnóstico de oncocitoma renal.

En la actualidad, la paciente realiza revisiones periódicas donde se le efectúan examen físico, análisis hematimétricos, bioquímica sanguínea incluyendo función renal y ecografía renal.

DISCUSIÓN

Los fibrofoliculomas, los fibromas perifoliculares y los tricodiscomas forman parte del espectro de tumores benignos que derivan de la vaina conectiva del pelo (1,2,4,5). El interés de estos tumores es que aparecen asociados a patologías extracutáneas, alguna de ellas, malignas. El síndrome de Birt-Hogg-Dubé se define por la asociación entre estos tumores cutáneos, relacionados sindromatológicamente con lesiones pulmonares, renales y colónicas (6,7). Tiene heren-

cia autosómica dominante. Entre las patologías destacan las gastrointestinales (pólipos colónicos, carcinomas de colon), respiratorias (enfisema, quistes pulmonares, bronquiectasias y neumotórax espontáneo) y renales (8). Entre estos últimos se describen con más frecuencia los carcinomas de células cromóforas, oncocitomas y carcinoma de células claras (7,8). Casos más raros incluyen carcinoma medular de tiroides, quistes de ovario y malformaciones vasculares.

Es por estas complicaciones que se recomienda realizar controles periódicos donde, anexado al examen clínico, se proceda a ordenar estudios complementarios en un intento por detectar estos tumores asociados (colonoscopia, ecografía renal, TAC abdominal) (9). Por otro lado, resulta obligatorio controlar al menos una vez al año la presencia de proteinuria como marcadores de sobrecarga en el funcionamiento nefronal.

Por último, hay que destacar la trascendencia en la identificación de estas lesiones cutáneas (a predominio de cara y tronco superior), que aunque poco aparente clínicamente, suelen esconder la presencia de neoplasias ocultas, la mayoría pasibles de curación mediante una detección y tratamiento precoz.

BIBLIOGRAFÍA

1. López Escobar M, Gómez S, Manjón J. Síndrome de Birt-Hogg-Dubé. *Med. Cutan Iber Lat Am* 2003; 31 (2): 107-9.
2. Godbolt AM, Robertson IM, Weedon D. Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Australas J Dermatol* 2003; 44: 52-6.
3. Khoo SK, Giraud S, Kahnoski K, et al. Clinical and genetic studies of Birt-Hogg-Dubé syndrome *J Med Genet.* 2002; 39: 906-12.
4. Pavlovich CP, Grubb RL, Hurley K, et al. Evaluation and management of renal tumors in the Birt-Hogg-Dubé syndrome. *J Urol.* 2005; 173: 1482-6.
5. Zbar B, Alvord WG, Glenn G, et al. Risk of renal and colonic neoplasms and spontaneous pneumothorax in the Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 2002; 11: 393-400.
6. Pavlovich Ch. Renal Tumors in the Birt-Hogg-Dubé Syndrome. *American Journal of Surgical Pathology* 2002; 26(12):1542-52.
7. Pavlovich CP, Grubb RL, Hurley K, et al. Evaluation and management of renal tumors in the Birt-Hogg-Dubé syndrome *J Urol.* 2005; 173: 1482-6.
8. Zbar B, Alvord WG, Glenn G, et al. Risk of renal and colonic neoplasms and spontaneous pneumothorax in the Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 2002; 11: 393-400.
9. Pavlovich Ch. Renal Tumors in the Birt-Hogg-Dubé Syndrome. *American Journal of Surgical Pathology* 2002; 26(12):1542-52.