

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé: claves para su diagnóstico radiológico

Jaime Rivera Pinillos, Sara Ribagorda Tejedor,
Candela Anadón Gallardo, Irene Moreno Ochoa,
Mariano Oliván Ballabriga

Hospital San Pedro, Logroño

Objetivo docente

- Describir los principales hallazgos radiológicos que contribuyen al diagnóstico de este síndrome hereditario, de cuyo temprano diagnóstico depende, en muchos casos, el pronóstico

Revisión del tema

¿Qué es el síndrome de Birt-Hogg-Dubé?

- Condición clinicopatológica rara designada con el nombre de los médicos que lo describieron en 1977
- Prevalencia en 1/ 200.000, incidencia exacta desconocida
- Se transmite de modo autosómico dominante
- Se ha localizado un gen potencialmente responsable en el cromosoma 17p11.2: FLCN (foliculina). Dicha proteína juega un papel fundamental en la génesis de los tumores renales y de los quistes pulmonares (este último mecanismo aún está en estudio)

Revisión del tema

Hallazgos fundamentales:

- Tumores del folículo capilar
- Lesiones cutáneas:
 - Fibrofoliculomas (las más típicas)
 - Tricodiscomas
 - Acrocordones
- Tumores renales (Figs. 1, 2 y 3)
 - Riesgo 7 veces mayor al de la población general
 - Los tumores renales en pacientes con BHD varían desde oncocitomas a carcinomas renales incluyendo los subtipos cromóforo (el más frecuente), de células claras y papilar
 - Suelen ser bilaterales, multifocales y con marcada captación de contraste

Revisión del tema

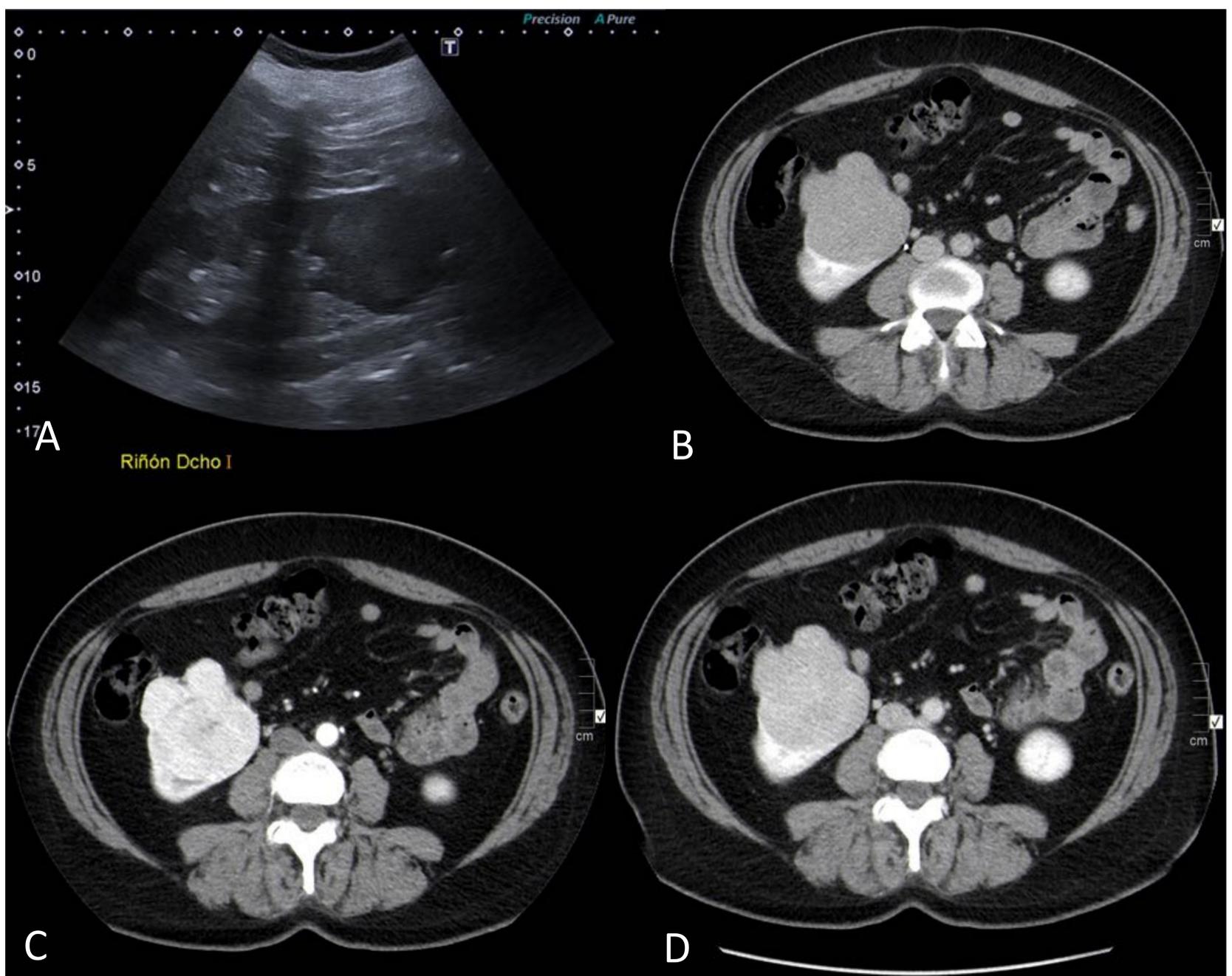


Fig. 1. A: Ecografía abdominal que muestra masa en polo inferior de riñón derecho. B, C y D: TC con contraste que muestra la misma masa en polo inferior de riñón derecho en TC sin contraste, fase arterial y fase venosa.

Revisión del tema



Fig. 2. TC en fase arterial de la misma paciente donde se observa una pequeña lesión en riñón izquierdo (existían varias).

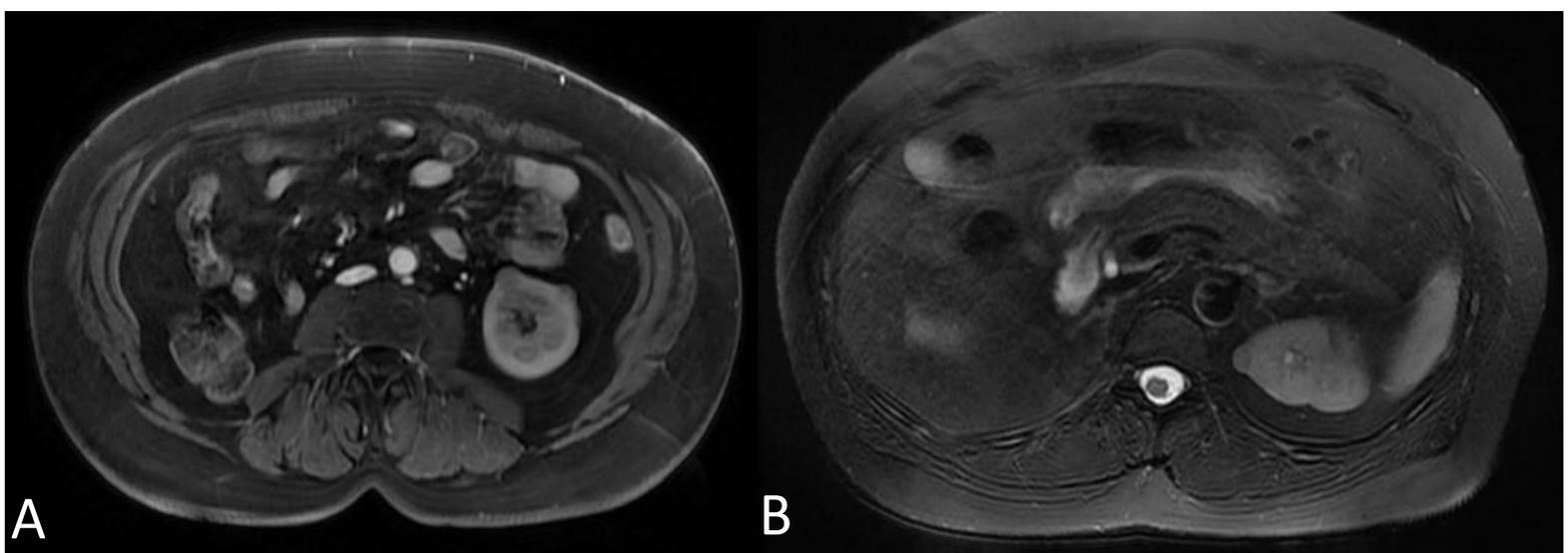


Fig. 3. A: RM axial T1 con Gd que muestra discreto realce de la lesión en riñón izquierdo tras nefrectomía derecha. B: RM axial T2 FS de otra lesión del mismo riñón, hipointensa, de naturaleza sólida.

Revisión del tema

- Quistes pulmonares con neumotórax recidivantes
 - Los quistes pulmonares se caracterizan por una dilatación quística de los espacios alveolares (Fig. 5)
 - Tamaño oscilante, desde microscópico hasta milímetros
 - Pared delgada, de epitelio cúbico, lo que provoca su ruptura con la inspiración causando el neumotórax (Fig. 4)
 - Muestran predilección por los lóbulos inferiores
 - No ocupan más del 30% del parénquima
 - Riesgo de neumotórax 50 veces mayor que población general
 - Recurrente en el 75% de los casos
 - Son el hallazgo radiológico más característico y el TACAR es coste-efectivo para el diagnóstico

Revisión del tema

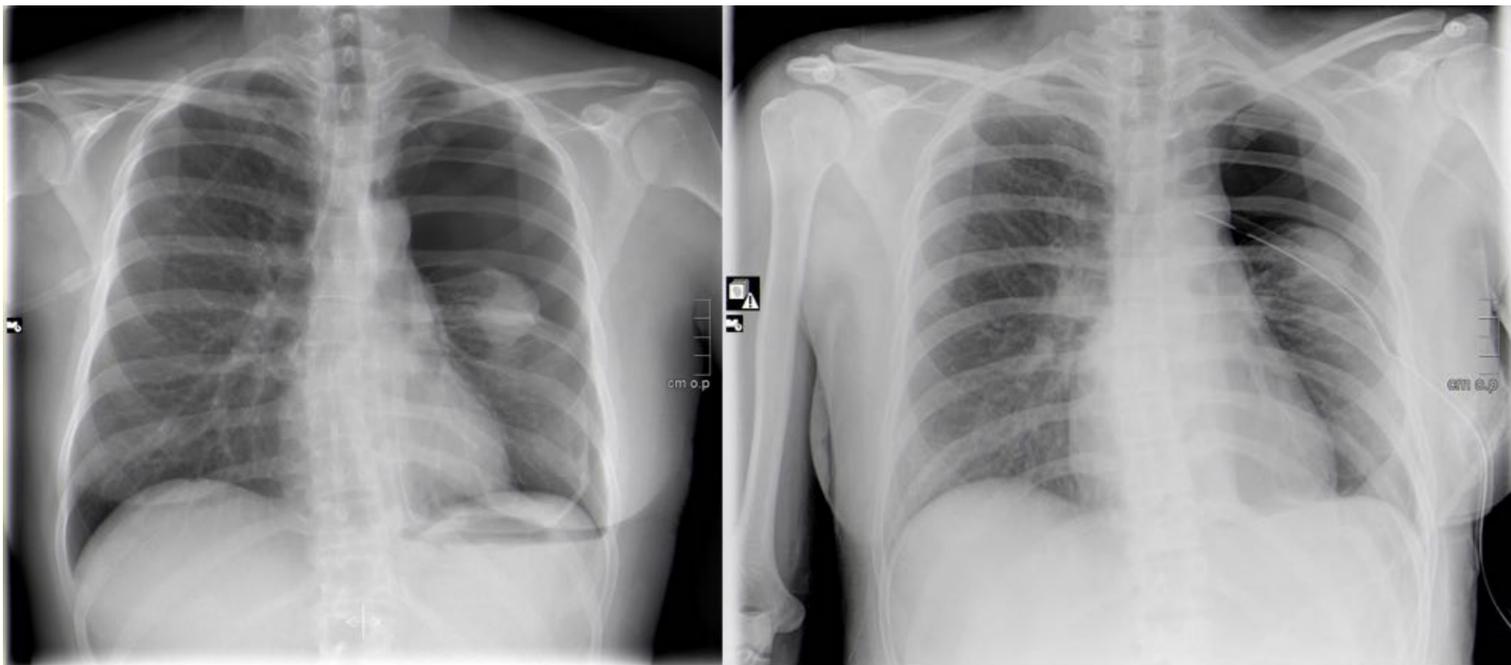


Fig. 4. Neumotórax izquierdo con posterior colocación de tubo de drenaje.

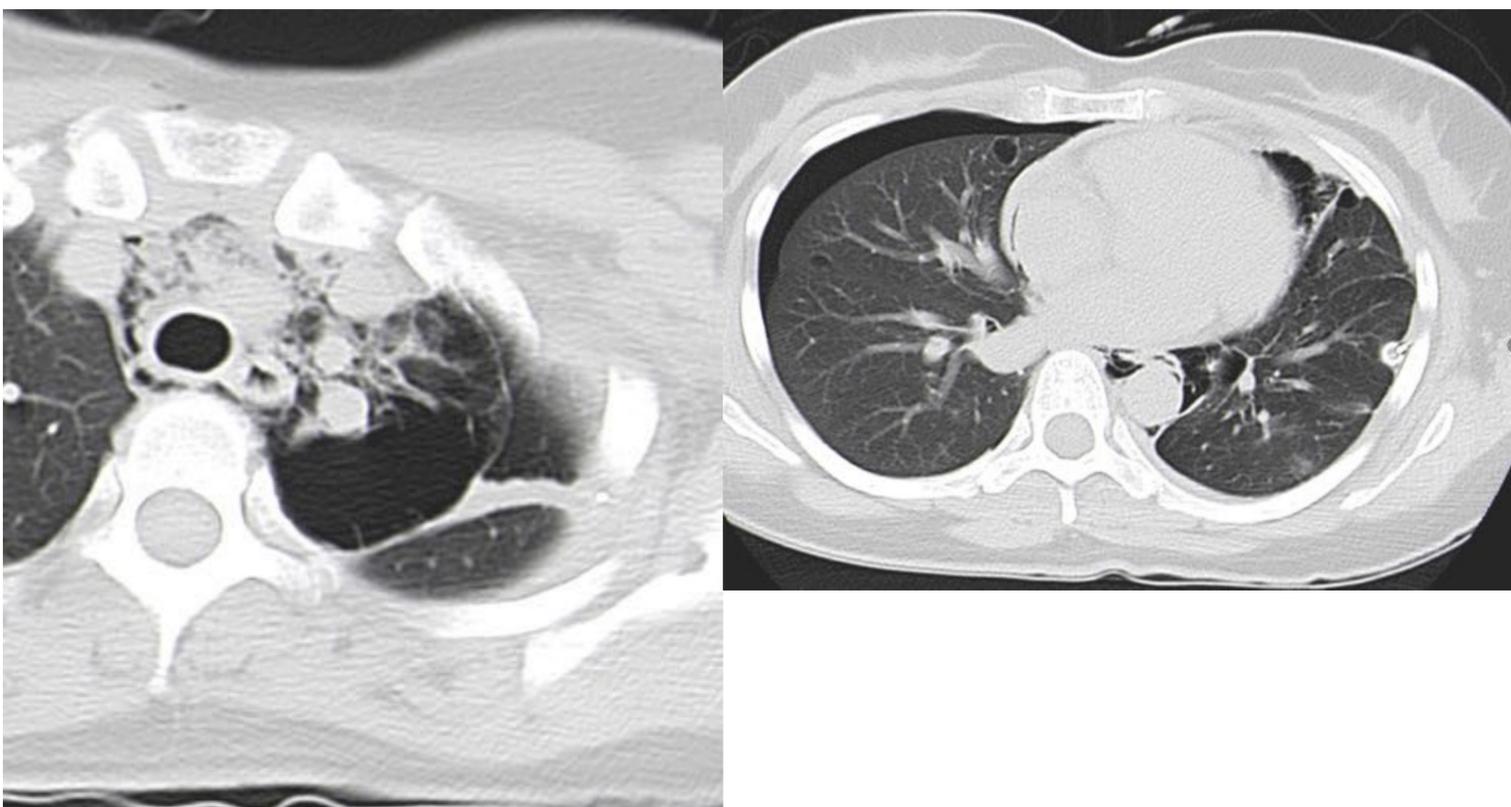


Fig. 5. TC posterior en el que se observa bulla apical izquierda con enfisema mediastínico y neumotórax bilateral con presencia de quistes pulmonares característicos.

Revisión del tema

- Los pacientes están asintomáticos hasta la aparición del neumotórax, sin alteraciones en el resto del parénquima y con pruebas funcionales respiratorias normales
- Los pacientes con neumotórax espontáneo muchas veces son mal diagnosticados como neumotórax primarios o por enfisema
- Diagnóstico diferencial:
 - Linfangioleiomiomatosis (fundamentalmente)
 - Histiocitis de Langerhans
 - Amiloidosis
 - Neumonía linfoide
 - Metástasis quísticas

Hallazgo	LAM	BHD
Lesiones cutáneas	Angiofibromas	Fibrofoliculomas
Tumores renales	Angiomiolipomas	Oncocitomas híbridos y tumores cromóforos
Quistes pulmonares	Uniformes, difusos, podrían asociar pequeños nódulos	Lentiformes, basales, subpleurales, asociados a vasos y septos y de pared muy fina
Predilección por sexo	Casi exclusivo de mujeres	Equitativo
Herencia	AD	AD
Incidencia de neumotórax	60% - 80%	24% - 38%
Recurrencia	70%	75%

Revisión del tema

- Es necesario seguimiento estrecho y manejo de las manifestaciones pulmonares
- El pronóstico depende de la gravedad de las afectaciones viscerales y del tipo de tumor implicado, así como de su temprano diagnóstico
- Por ello, en pacientes con síndrome conocido, se realiza screening mediante RM con Gd cada 2 años desde los 20 años
- Cuando se identifica el tumor se recomienda resección al alcanzar los 3 cm

Conclusiones

- Se han hecho avances significativos en nuestro entendimiento de los mecanismos genéticos y celulares que llevan al desarrollo de BHD
- Se necesitan más estudios para conocer el papel de la foliculina en la formación de quistes pulmonares
- La TACAR juega un papel fundamental en la identificación y caracterización de los quistes pulmonares como principal hallazgo radiológico
- Biomarcadores para detectar la agresividad de los tumores renales serían fundamentales para un mejor manejo de los pacientes
- Los médicos deben sospechar BHD al evaluar los pacientes con neumotórax recidivante para adoptar las medidas oportunas en prevención de nuevos neumotórax y de screening de tumores renales

Referencias

- Gupta N, Sunwoo BY, Kotloff RM. Birt-Hogg-Dubé Syndrome. Clin Chest Med. 2016 Sep;37(3):475-86
- Karaman E, Ufuk F, Demirci M, Yavas HG. A Rare Cause of Recurrent Spontaneous Pneumothorax: Birt-Hogg-Dubé Syndrome. Turk Thorac J. 2018 Jul;19(3):150-152
- Gupta S, Kang HC, Ganeshan D, et al. The ABCs of BHD: An In-Depth Review of Birt-Hodd-Dubé Syndrome. AJR Am J Roentgenol. 2017 Dec;209(6):1291-1296
- Hasumi H, Baba M, Hasumi Y, et al. Birt-Hogg-Dubé syndrome: Clinical and molecular aspects of recently identified kidney cancer syndrome. Int J Urol. 2016 Mar;23(3):204-10
- Lee JH, Jeon MJ, Song JS, et al. Birt-Hogg-Dubé syndrome in Korean: clinicoradiological features and long term follow-up. Korean J Intern Med. 2018 Oct 26