

SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE

Tórax , Uroradiologia e Imagem Genital Masculina

Dados do Caso

Data submissão:	07/11/2020
Data publicação:	04/01/2021
Seção :	Ensino
Tipo de Caso :	Tipo Caso 1
Autor:	MARCO AURELIO TOLEDO DO NASCIMENTO - TOMOVALE CENTRO DE DIAGNOSTICOS POR IMAGEM S/C LTDA. Gilberto Antonio Dumalakas - TOMOVALE CENTRO DE DIAGNOSTICOS POR IMAGEM S/C LTDA.
Autor correspondente:	GUILHERME EUGENIO FILIPPO FERNANDES NETO - TOMOVALE CENTRO DE DIAGNOSTICOS POR IMAGEM S/C LTDA.; TOMOVALE CENTRO DE DIAGNOSTICOS POR IMAGEM S/C LTDA. Email: guilherme_eugenio@outlook.com
Dados do paciente :	Masculino , 72 anos
Palavras-Chave :	Predisposição Genética para Doença, Neoplasias Renais, Cisto Broncogênico, Neoplasias Cutâneas
URL:	http://bradcasesold.brad.org.br/pt/Cases/CaseDetails/235
Link do Abstract no PUBMED:	
DOI :	Ahead of DOI

Resumo

Síndrome de Birt-Hogg-Dube é uma doença genética autossômica dominante rara. Homens e mulheres são igualmente afetados, e surge a partir da quarta década de vida. As principais características clínicas e radiológicas são tumores benignos dos folículos pilosos, mais comum na face, pescoço, e parte superior do tórax, sendo o fibrofoliculoma o tumor mais frequente da pele; cistos pulmonares e pneumotórax; e tumores renais malignos ou benignos. Descrevemos aqui um relato de caso sobre esta síndrome.

Histórico Clínico

Paciente masculino, 72 anos, branco, ex tabagista, fumou um maço por dia durante 20 anos, apresenta múltiplas pápulas cor da pele na face. Nega dispnéia, tosse, e febre. Teve carcinoma renal à direita sendo submetido à nefrectomia parcial há 6 anos. Alega que o irmão também tinha lesões de pele na face e teve um tumor renal. Realizou a primeira TC de tórax há 6 anos para investigação de possíveis metástases para o pulmão. Nega queixas no momento. Faz acompanhamento com TC de tórax para controle.

Achados Radiológicos

TC de tórax evidenciando múltiplas imagens císticas, de contornos bem definidos, medem até 18 mm, dispersas em ambos os pulmões, preferencialmente nas bases (Figuras 1-4).

Discussão

Síndrome de Birt-Hogg-Dube (BHD) é uma desordem genética autossômica dominante rara, causada por uma mutação do gene FLCN, localizado no cromossomo 17p11.2 [1], este gene é responsável pela produção de uma proteína chamada foliculina [2]. Por ser uma doença genética, outros membros da família também podem desenvolver esta síndrome. Com relação à epidemiologia, afeta mais pessoas de meia idade e idosos, homens e mulheres são igualmente afetados [3]. Os principais locais afetados são a pele, os rins, e os pulmões. Os principais achados são fibrofoliculomas na face e pescoço, cistos pulmonares, e tumores renais [4]. Os tumores renais, malignos e benignos, ocorrem em 14 -34% das pessoas com BHD [4], dentre eles os tipos histológicos mais comuns são carcinoma de células renais e oncocitoma, sendo a ressecção cirúrgica o melhor tratamento [5,6]. Os cistos pulmonares são comuns (83% dos casos), mas apenas 24% das pessoas com BHD acabam apresentando pneumotórax espontâneo [4]. Na maioria dos casos, o acometimento pulmonar é assintomático. A síndrome não causa condições como doença pulmonar obstrutiva crônica ou insuficiência respiratória generalizada [4,6]. Nódulos da tireoide foram associados a BHD, presentes em 65% dos indivíduos e 90% das famílias com a síndrome [4]. Com relação à conduta médica, os fibrofoliculomas podem ser removidos cirurgicamente [4]. Nefrectomia parcial e/ou total para casos de tumores renais [6]. Acompanhamento com TC de tórax e parar de fumar para os casos de cistos pulmonares [4]. Como relevado neste relato de caso, o paciente nega dispnéia e tosse, tinha um irmão com lesões cutâneas na face e um tumor renal. O próprio paciente tem fibrofoliculomas na face, teve um carcinoma renal ressecado em 2013, e o resultado de sua TC de tórax foi a presença de múltiplos cistos com distribuição randômica em ambos os pulmões. Realizou teste genético de sequenciamento do gene FLCN, com resultado positivo para BHD.

Lista de Diferenciais

- Doença de von Hippel-Lindau
- Carcinoma renal papilar hereditário
- Histiocitose de células de Langerhans
- Linfangioleiomiomatose
- Esclerose tuberosa
- Tricoepitelioma Múltiplo Familiar

Diagnóstico

- Síndrome de Birt-Hogg-Dube

Aprendizado

O caso mostrado revela a necessidade de uma abordagem completa por parte da equipe médica, a associação de achados clínicos, radiológicos e a história familiar do paciente, foi fundamental para chegar ao diagnóstico correto. Um achado de imagem isolado, como cistos pulmonares na TC, pode estar relacionado a diversas outras doenças, dificultando o diagnóstico correto do paciente.

Referências

- 1. Menko FH, van Steensel MA, Giraud S, et al: Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management. *Lancet Oncol.* 2009, 10 (12): 1199-1206. 10.1016/S1470-2045(09)70188-3.
- 2. Hartman TR, Nicolas E, Klein-Szanto A, et al: The role of the Birt-Hogg-Dubé protein in mTOR activation and renal tumorigenesis. *Oncogene.* 2009, 28 (13): 1594-1604. 10.1038/onc.2009.14.
- 3. HU Rehman. Birt-Hogg-Dubé syndrome: Report of a new mutation. *Can Respir J* 2012;19(3):193-195
- 4. James, William D.; Berger, Timothy; Elston, Dirk (2011), *Andrew's Diseases of the Skin: Clinical Dermatology* (11th ed.), Elsevier Health Sciences, ISBN 978-1-4377-3619-9
- 5. Schmidt LS, Nickerson ML, Warren MB, et al: Germline BHD-mutation spectrum and phenotype analysis of a large cohort of families with Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Am J Hum Genet.* 2005, 76 (6): 1023-1033. 10.1086/430842.
- 6. Toro, Jorge R. (9 September 2008), "Birt-Hogg-Dubé Syndrome", in Pagon, Roberta A; Adam, Margaret P; Bird, Thomas D; Dolan, Cynthia R; Fong, Chin-To; Smith, Richard JH; Stephens, Karen (eds.), *GeneReviews*, University of Washington, PMID 20301695

Imagens

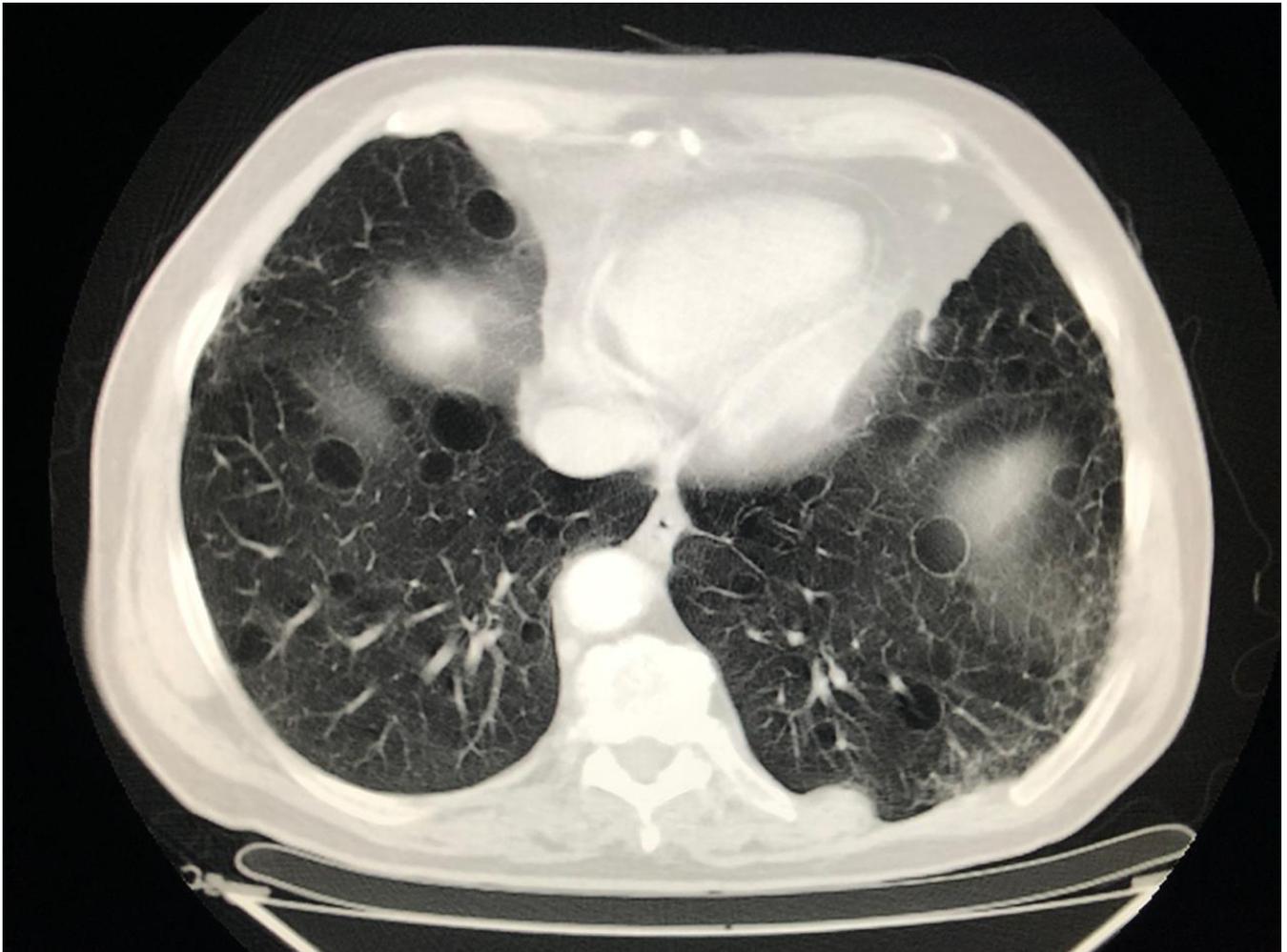


Figura 1 - TC de tórax, corte no plano axial, evidenciando múltiplas imagens arredondadas, hipoatenuantes, contornos regulares e bem definidos, com distribuição randômica em ambos os pulmões, predominando nas bases pulmonares.

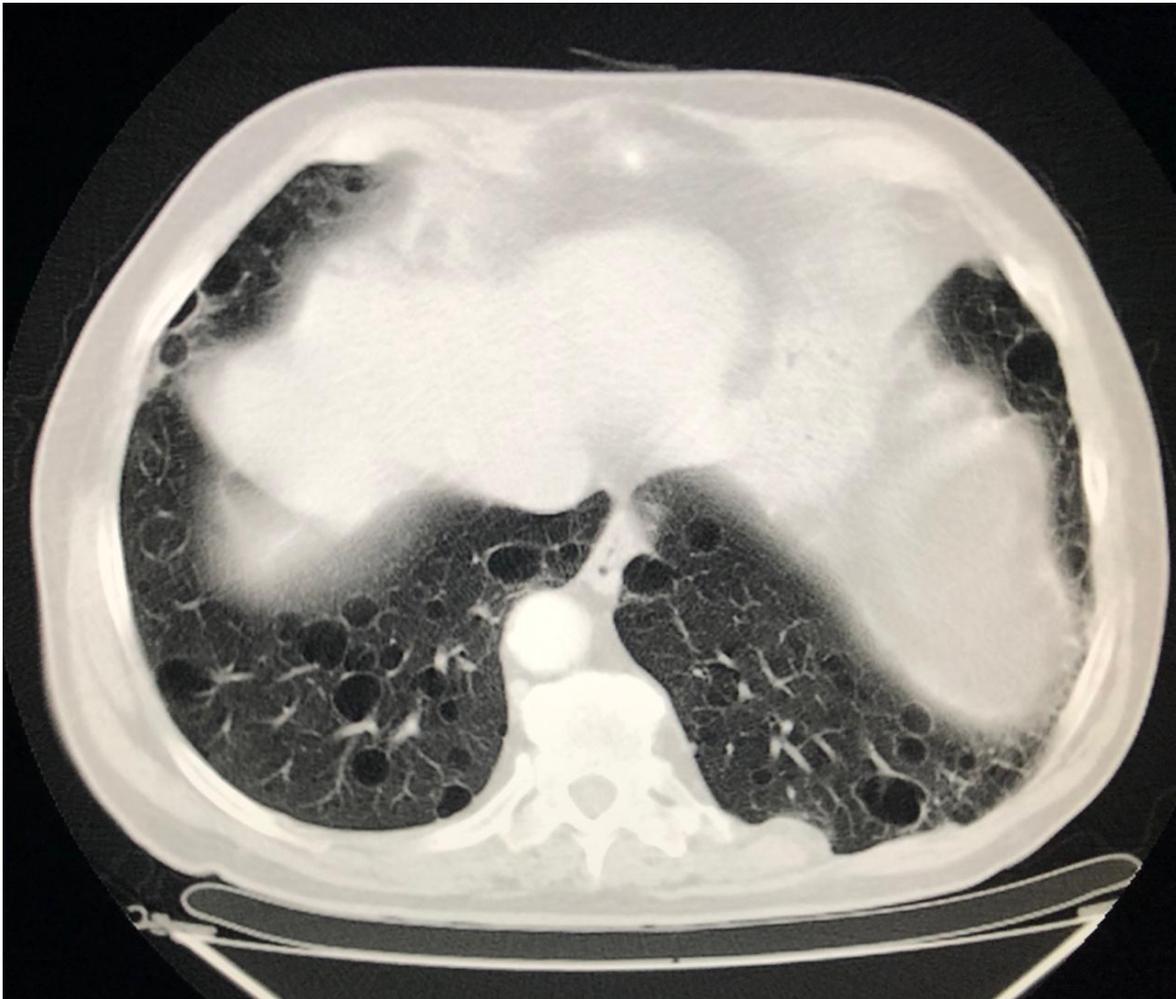


Figura 2 - TC de tórax, corte no plano axial, evidenciando múltiplas imagens arredondadas, hipoatenuantes, contornos regulares e bem definidos, com distribuição randômica em ambos os pulmões, predominando nas bases pulmonares.



Figura 3 - TC de tórax, corte no plano coronal, evidenciando múltiplas imagens arredondadas, hipoatenuantes, contornos regulares e bem definidos, com distribuição randômica em ambos os pulmões, predominando nas bases pulmonares.

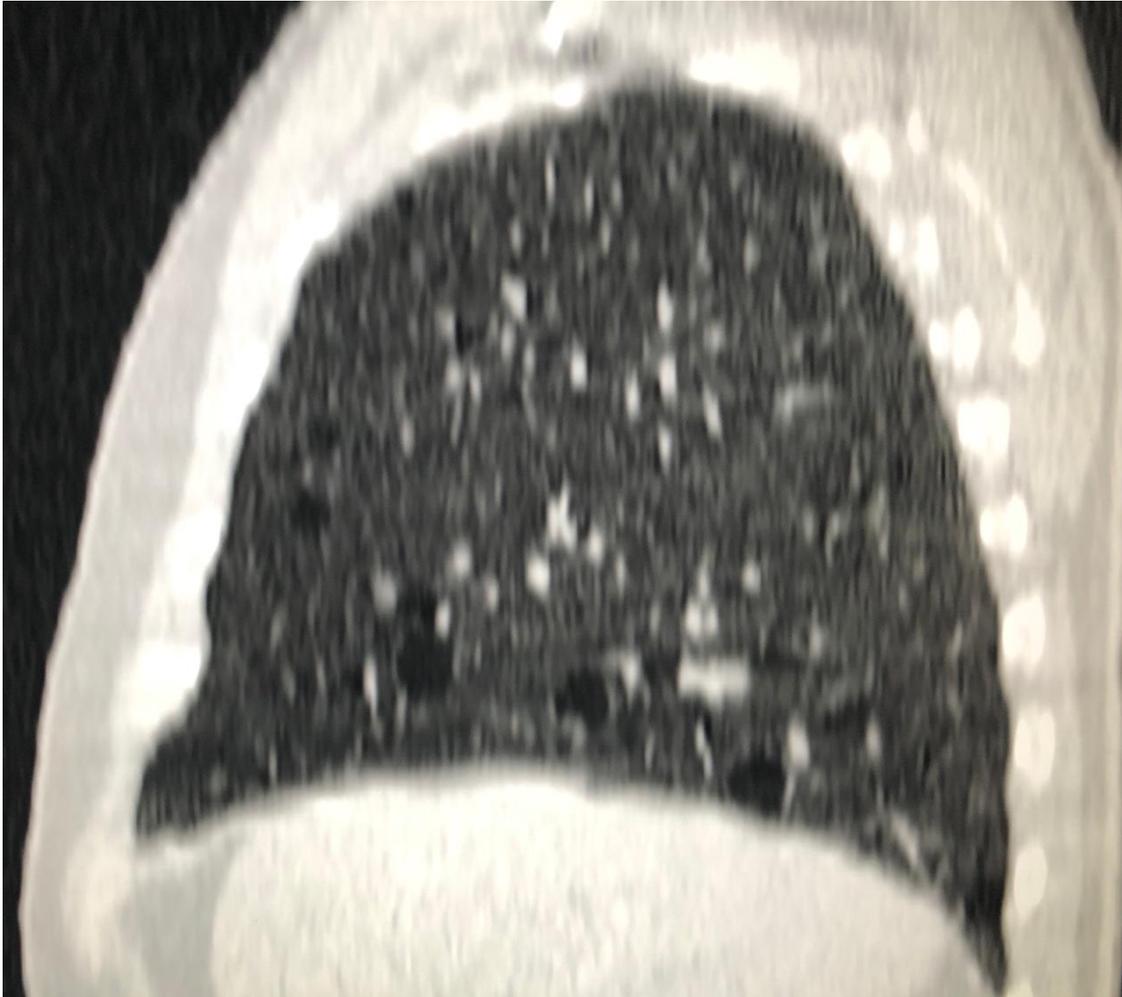


Figura 4 - TC de tórax, corte no plano sagital, evidenciando múltiplas imagens arredondadas, hipoatenuantes, contornos regulares e bem definidos, com distribuição randômica em ambos os pulmões, predominando nas bases pulmonares.

Vídeos

Nenhum resultado encontrado