



# Revista Médica de Trujillo

Publicación oficial de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Trujillo - Perú

## Imágenes en Medicina

### Una causa infrecuente de quistes pulmonares: el síndrome Birt-Hogg-Dubé.

A rare cause of lung cysts: Birt-Hogg-Dubé syndrome.

Rachid Bouchentouf

Departamento de Neumología, Hospital Militar Avicena. Marrakech, Marruecos

Correspondencia: Dr  
Bouchentouf Rachid

Hospital Militar Avicena

12 Bd Mouqawama Marrakech  
40000

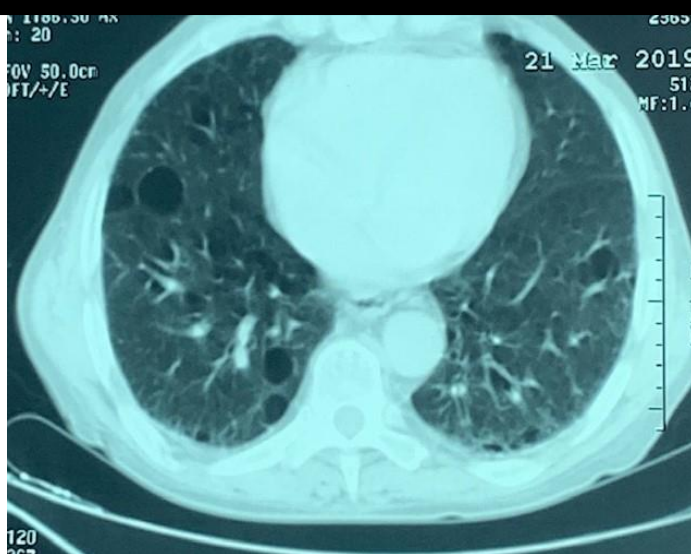
Marruecos

[bouchentouf\\_rachid@yahoo.fr](mailto:bouchentouf_rachid@yahoo.fr)

Tel : 212661295534

Recibido: 17/07/20

Aceptado: 02/08/20



Varón de 55 años de edad fumador ocasional, con una historia familiar de fibrofolliculomas. Presentó dos episodios de neumotórax espontáneo tratado por drenaje torácico con buena evolución. Durante el examen físico se encontraron lesiones cutáneas tipo pápulas amarillentas diseminadas en la cara y tumor palpable en fosa renal móvil no doloroso a la palpación.

Para el diagnóstico etiológico del neumotórax espontáneo recidivante se realizó una tomografía computada del tórax (TAC) encontrándose múltiples quistes pulmonares bilaterales predominantes en zonas basales. (Figura 1A).

Las pruebas de la función respiratoria: los débitos ventilatorios, los volúmenes respiratorios y la capacidad de difusión de monóxido de carbono fue normales.

El diagnóstico de síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD) está sospechado dados los hallazgos clínicos y radiológicos. La biopsia cutánea confirmó el diagnóstico de SBHD;

La tomografía computada axial computarizada del abdomen objetivó un tumor a nivel del polo superior del riñón derecho de 9 x 7,5 cm sin adenopatías.

El síndrome Birt-Hogg-Dubé (SBHD) se describió por primera vez en 1977, es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones germinales en el gen FLCN (gen de foliculina). Es una enfermedad rara que se caracteriza por una piel con fibrofolliculomas, quistes pulmonares, neumotórax espontáneo y tumor renal.[1]

Más del 80% de los pacientes presentan múltiples quistes pulmonares sin alteración de la función respiratoria.[2,3] Los quistes pulmonares son bilaterales difusivos predominante al nivel de las bazas pulmonares y puede complicarse de neumotórax espontáneo en 24 -38% de casos.[2]

Los principales diagnósticos diferenciales son histiocitosis de células de Langerhans, linfangioleiomiomatosis, Gougerot Sjögren síndrome o neumonía intersticial linfoidea.

En caso de neumotórax espontáneo recurrente en contexto hereditario debemos recordar el diagnóstico de síndrome Birt-Hogg-Dubé. Su diagnóstico puede ser histológico por la biopsia

cutánea, o por el análisis genético objetivando la mutación del gen de FLCN.

Los pacientes con SBHD deben someterse a un control regular de tumores renales que están presentes en un 34% de los casos en este síndrome.

### Conflicto de intereses

El autor declara no tener ningún conflicto de interés

### Referencias

1. Menko FH, Van Steensel MAM, Giraud S, and al. Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management. *Lancet Oncol* 2009;10(12):1199-1206.
2. Ardilouze P, Jacquin J, Ait Ali T, Schneider S. Syndrome de Birt-Hogg-Dubé: une cause méconnue de kystes pulmonaires. *Journal de radiologie Diagnostic et Interventionnelle* 2015, 96: S129-S137.
3. Toro JR, Pautler SE, Stewart L, Glenn GM, and al. Lung cysts, spontaneous pneumothorax, and genetic association in 89 families with Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Am J Respir Crit Care Med* 2007; 175:671S-679S.