

Mutaciones en el gen *FLCN* (síndrome de Birt-Hogg-Dubé)

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *FLCN*

Las personas con una mutación en el gen *FLCN* tienen una condición llamada síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD). Estas personas tienen un mayor riesgo de padecer tumores renales, lesiones no cancerosas en la piel y neumotórax (colapso pulmonar) espontáneo.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *FLCN*

- **Lesiones en la piel:** Por lo general, las personas con BHD tienen varias pápulas benignas (no cancerosas) pequeñas y protuberantes, del color de la piel, en la cara, el cuello y la parte superior del tronco. Esas pápulas se llaman fibrofoliculomas o tricodiscomas. Aproximadamente, el 90 % de las personas adultas con BHD tiene uno o más de esos signos en la piel.
- **Quistes pulmonares y neumotórax:** Entre el 80 % y el 90 % de las personas con BHD tiene varios quistes pulmonares. Aproximadamente, entre el 20 % y el 40 % de las personas con BHD tiene neumotórax (colapso pulmonar) espontáneo.
- **Tumores renales:** Las personas con BHD tienen un mayor riesgo de padecer tumores renales. Los tumores renales asociados al BHD suelen ser bilaterales (en ambos riñones), multifocales (varios tumores en un riñón) y de crecimiento lento. La mayoría de los tumores renales asociados al BHD se clasifican como oncocitomas y carcinomas renales de células cromóforas.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *FLCN* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en el gen *FLCN* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *FLCN* pueden tener o no lesiones en la piel, quistes pulmonares, neumotórax espontáneo o tumores renales. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *FLCN* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Actualmente, no hay un consenso sobre las directrices de control para las personas que tienen síndrome de BHD. Sin embargo, se han propuesto estas recomendaciones en función de las opiniones de expertos.

- **Lesiones en la piel:** No se recomienda ningún control. La ablación con láser podría mejorar el aspecto de estas lesiones, pero pueden volver a aparecer con el tiempo.
- **Quistes pulmonares/neumotórax:** Se puede hacer una tomografía computarizada de alta resolución (HRCT, por sus siglas en inglés) o una tomografía computarizada (CT, por sus siglas en inglés) iniciales para ver si hay quistes pulmonares. Se deben evitar las grandes altitudes y las presiones ambientales altas, ya que pueden aumentar el riesgo de neumotórax espontáneo. Esto incluye actividades como caída libre y buceo en profundidad, entre otras.
Tumores renales: Se pueden hacer resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) de los riñones o CT de abdomen/pelvis con contraste iniciales. Si los resultados de esos estudios iniciales son normales, se pueden hacer MRI o CT de abdomen/pelvis con contraste cada 2 o 3 años. Las ecografías renales pueden ser adecuadas para algunos pacientes.

Última actualización: 1/9/2020