



IMAGEN CLÍNICA EN GASTROENTEROLOGÍA

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé y pólipos en el colon

Birt-Hogg-Dubé syndrome and colon polyps



A. Martínez-Pérez^{a,*}, S. Santos-Alarcón^b, E. Armañanzas-Villena^a y P. Soriano-Camacho^c

^a Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

^b Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

^c Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

El síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD) es una genodermatosis causada por mutaciones del gen FLCN (foliculina), con herencia autosómica dominante. Los pacientes presentan fibrofolliculomas (5 son patognomónicos), quistes pulmonares y cáncer renal. La relación del SBHD con pólipos y cáncer colorrectal fue descrita inicialmente, pero no se consideran asociados en la actualidad. No obstante, mutaciones del gen FLCN se han implicado recientemente en el desarrollo del cáncer de colon, poniendo en duda esta afirmación. Presentamos el caso de un varón de 55 años, asintomático, valorado por múltiples lesiones faciales histológicamente compatibles con fibrofolliculomas, predominando en la nariz y la mejilla (fig. 1). Tras diagnosticarse el SBHD se solicitaron RM renal y radiografía de tórax, que no presentaron hallazgos patológicos. Se realizó un test de sangre oculta en heces, que fue positivo. La colonoscopia evidenció un pólipo sésil cecal de 3 cm (fig. 2), con biopsia de adenoma tubulovelloso con displasia de alto grado, que se extirpó mediante una hemicolectomía derecha. El estudio histológico (fig. 3) confirmó los hallazgos iniciales, estando libres los bordes de resección. Pese a que la realización de pruebas de cribado



Figura 1 Imagen clínica que muestra múltiples pápulas firmes, cupuliformes, de superficie lisa y coloración piel normal en el dorso nasal (a) y en la región de la mejilla derecha (b), indicativas de fibrofolliculomas.

* Autor para correspondencia. Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario Doctor Peset, Av. Gaspar Aguilar 90. CP 46017. Valencia. Teléfono: +0034961622505. Fax: +0034961622501.

Correo electrónico: aleix.martinez.perez@gmail.com
(A. Martínez-Pérez).

de enfermedad maligna colorrectal tras el diagnóstico de SBHD solo se recomienda si existen antecedentes familiares de cáncer colorrectal, en nuestro paciente, que no los presentaba, la realización de un test de sangre oculta en heces permitió el diagnóstico precoz de un cáncer de colon.



Figura 2 Imagen endoscópica que muestra un pólipo séstil ulcerado localizado en el ciego.

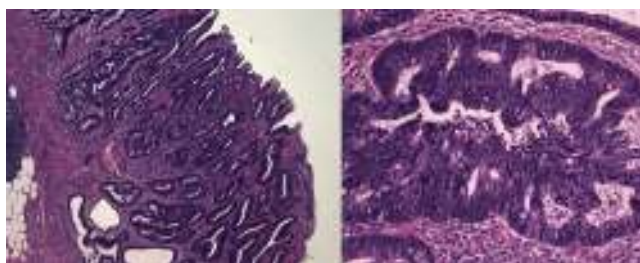


Figura 3 Fotomicrografías con tinción en hematoxilina-eosina que muestran un adenoma tubulovelloso con focos de displasia de alto grado.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Financiamiento

No se recibió patrocinio de ningún tipo para llevar a cabo este artículo/estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.