

Recursos para el tratamiento clínico del síndrome Birt-Hogg-Dubé

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba de mutación del gen *FLCN* del paciente. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento médico utilizadas aquí se limitan a las publicadas en GeneReviews¹. Consulte el enlace del sitio web de referencia para obtener detalles completos e información adicional.

La correlación clínica con los antecedentes médicos del paciente, los tratamientos, las intervenciones quirúrgicas y los antecedentes familiares puede derivar en cambios en la toma de decisiones de tratamiento clínico y, por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones para el tratamiento. Los resultados de las pruebas genéticas y las pautas de la sociedad médica sirven de ayuda para la toma de decisiones fundamentadas en el tratamiento médico, pero no constituyen recomendaciones formales. El análisis de las decisiones de tratamiento médico y los planes de tratamiento personalizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien.

CONSIDERACIONES SOBRE LA VIGILANCIA ^{1,^}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Manifestaciones cutáneas		
Examen detallado de la piel realizado por un dermatólogo para evaluar el posible riesgo de melanoma.	En el momento del diagnóstico	Cada 6 a 12 meses
Quistes pulmonares o neumotórax		
TC de alta resolución o TC de tórax para visualizar quistes pulmonares. Las personas con signos o síntomas de neumotórax deben someterse de inmediato a una radiografía de tórax y una TC de tórax.	En el momento del diagnóstico	De manera personalizada* o para personas con 1) sospecha o tratamiento de neumotórax; o 2) antes de recibir anestesia o realizar un vuelo de larga distancia.
Tumores renales		
RM abdominal/pélvica o TC abdominal/pélvica con contraste si la RM no es una opción.	En el momento del diagnóstico o a partir de los 20 años**	Anualmente, en el caso de pacientes con lesiones sospechosas. En pacientes sin antecedentes personales o familiares de tumores renales, evaluar cada 2 años después de 2 o 3 RM normales consecutivas.
Tumores de la parótida		
Revisar los signos o síntomas de los tumores de la parótida	De manera personalizada	Considerar anualmente
Cáncer de tiroides		
Ecografía de tiroides	De manera personalizada	Considerar anualmente
Cáncer colorrectal (CCR)		
Colonoscopia	A los 40 años o 10 años antes del diagnóstico de CCR de la persona más joven en la familia, lo que ocurra antes	De manera personalizada
Asesoramiento		
Aconsejar a los pacientes evitar los siguientes agentes/circunstancias: fumar cigarrillos, entornos con presión alta, exposición a la radiación	De manera personalizada	De manera personalizada
Consultas con un asesor genético o un genetista clínico.	En el momento del diagnóstico	De manera personalizada

[^] Incluye evaluaciones recomendadas para establecer el alcance de la enfermedad en pacientes con diagnóstico de síndrome de Birt-Hogg-Dubé. No existe consenso en la vigilancia clínica: las recomendaciones dadas son provisionales hasta que se lleve a cabo una sesión de consenso.

* No se recomienda ninguna evaluación de rutina para los pacientes sin signos o síntomas con el fin de evitar la exposición acumulada a la radiación.

** La vigilancia puede empezar antes en pacientes con antecedentes familiares de tumores renales antes de los 30 años.

1. Sattler E, et al. 27 de febrero del 2006 [Actualizado el 30 de enero del 2020]. En: GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1522/>.

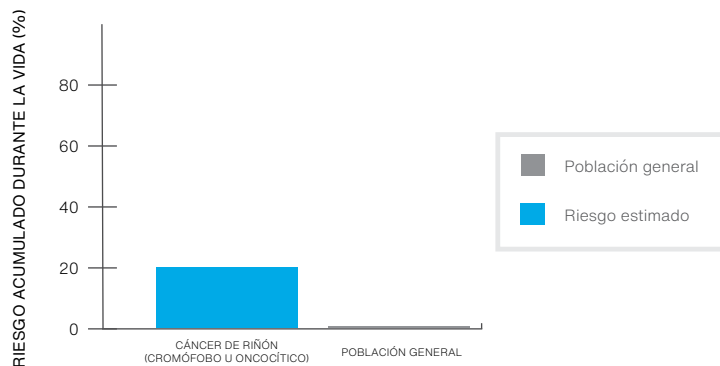
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *FLCN*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATÓGENA O UNA VARIANTE PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Mutación de <i>FLCN</i>	El resultado de su prueba indica que tiene una mutación patógena o una variante que es probablemente patógena en el gen <i>FLCN</i> .
2	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	Las personas con mutaciones en el gen <i>FLCN</i> padecen el síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD).
3	Riesgos de padecer cáncer y otras preocupaciones médicas	Tiene mayor probabilidad de presentar cáncer al riñón (renal) y múltiples tumores benignos en la piel (no cancerosos). También tiene una mayor probabilidad de que se formen múltiples quistes pulmonares que pueden causar el ingreso de una gran cantidad de aire entre el pulmón y la pared del tórax, lo que ocasiona el colapso del pulmón (neumotórax).
4	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o disminuir el riesgo de padecerlo. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la mutación en el <i>FLCN</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

FLCN: Riesgos de por vida de padecer cáncer (%)*



* Dado que las estimaciones de los riesgos varían entre estudios, únicamente se muestran los riesgos aproximados. Los riesgos de padecer cáncer variarán según los antecedentes individuales y familiares.

Mutaciones del *FLCN* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del *FLCN* a cada uno de sus hijos. La siguiente imagen muestra que todos pueden poseer y traspasar estas mutaciones, independientemente de su sexo al nacer.



RECURSOS

- BHD Foundation, bhdsyndrome.org
- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Association of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente; por ello, es posible que haya actualizaciones respecto a su resultado del gen *FLCN*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.