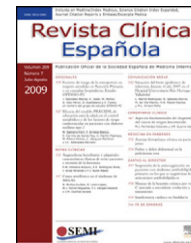




# Revista Clínica Española

www.elsevier.es/rce



## MEDICINA EN IMÁGENES

### Diagnóstico retrospectivo de síndrome de Birt-Hogg-Dubé en un varón de 74 años: importancia de la imagen

### Retrospective diagnosis of Birt-Hogg-Dubé syndrome in a 74-year-old male: The importance of imaging

L. Gorospe\*, A.M. Ayala-Carbonero y M.Á. Fernández-Méndez

Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

Recibido el 10 de octubre de 2015; aceptado el 25 de octubre de 2015

Un varón de 74 años consultó por hematuria y dolor en el flanco derecho. Entre sus antecedentes personales destacaban neumotórax de repetición y la extirpación de un tumor cutáneo benigno durante su juventud. Su padre había sido tratado de un tumor renal en el pasado, del que desconocía otros detalles. En un estudio por tomografía computarizada

abdominal se identificó una litiasis renal derecha y múltiples tumores renales bilaterales (fig. 1A, flechas). En los cortes inferiores del tórax se observaron, además, múltiples quistes pulmonares (fig. 1B). Ante estos hallazgos radiológicos se sospechó de un síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD), que asocia tumores o cáncer renal multifocal, bilateral, junto

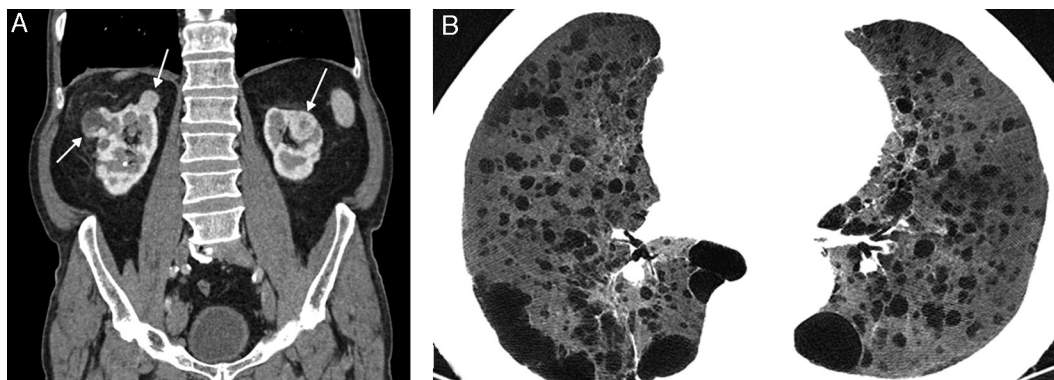


Figura 1

\* Autor para correspondencia.  
Correo electrónico: [luisgorospe@yahoo.com](mailto:luisgorospe@yahoo.com) (L. Gorospe).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rce.2015.10.002>

0014-2565/© 2015 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

con lesiones cutáneas y quistes pulmonares. El diagnóstico se confirmó identificando una mutación en el gen BHD, localizado en el brazo corto del cromosoma 17, que codifica la proteína foliculina. El tumor renal derecho de mayor tamaño (4 cm) se trató mediante ablación con radiofrecuencia. El seguimiento de los otros tumores se realizó mediante técnicas de imagen.

El presente caso ilustra un síndrome poco frecuente cuyo diagnóstico fue sugerido por los hallazgos radiológicos

característicos y los antecedentes personales remotos (neumotórax de repetición y tumor cutáneo benigno), en un paciente ya anciano.

La presencia de tumores renales múltiples, especialmente si se acompañan de antecedentes personales o familiares de neumotórax y tumores renales y cutáneos, independientemente de la edad, deben evocar el síndrome de BHD. Su herencia es autosómica dominante y el diagnóstico se confirma por la demostración de mutaciones del gen BHD.