

- Vari inibitori delle proteine possono essere utilizzati per arrestare o rallentare la crescita del tumore renale. Tra questi troviamo gli inibitori della tirosin chinasi, come Sunitinib (Sutent), Sorafenib (Nexavar) e Pazopanib (Votrient), e gli inibitori di mTOR, come Temsirolimus (Torisel) e Everolimus (Afinitor).
- Bevacizumab (Avastin) è un anticorpo che blocca la formazione dei vasi sanguigni e viene usato nel trattamento del cancro all'intestino, al polmone e al rene. Senza l'apporto di sangue, le cellule cancerose non ricevono i nutrienti e non sono in grado di crescere.

Attualmente si stanno sviluppando nuove terapie, mentre alcune sono nella fase di sperimentazione clinica.

### Considerazioni

La prognosi per i tumori renali associati alla sindrome di BHD di solito è positiva: infatti, di solito non metastatizzano e sono quindi un buon obiettivo per una cura efficace. Per mantenere il tessuto renale in buona salute, potrebbe farsi consigliare una dieta appropriata da un dietologo o nefrologo. Soprattutto, si assicuri che i reni siano controllati regolarmente da medici esperti. Si raccomanda una risonanza magnetica annuale per controllare la crescita tumorale.

**BHD**

[www.BHDSyndrome.org](http://www.BHDSyndrome.org)

**BHD** foundation



### Anche disponibili:

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Introduzione clinica

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Informazioni diagnostiche

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Sintomi polmonari e possibili terapie

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Sintomi cutanei e possibili terapie

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:  
Sintomi renali

Le fonti utilizzate per la redazione del presente opuscolo sono disponibili online su [www.bhdsyndrome.org/for-families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/](http://www.bhdsyndrome.org/for-families/information-pamphlets/advanced-information-pamphlets/)

Data di pubblicazione: May 2015  
Data di revisione : May 2017

Prodotto dalla BHD Foundation.  
Email: [contact@BHDSyndrome.org](mailto:contact@BHDSyndrome.org)

**BHD** Ricerca e supporto

## La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:

### Possibili terapie per i tumori renali



[www.BHDSyndrome.org](http://www.BHDSyndrome.org)

## Introduzione

*Quest'opuscolo offre una panoramica sui sintomi renali legati alla sindrome di Birt-Hogg-Dubé (BHD) e i possibili trattamenti disponibili.*

La sindrome di BHD è una malattia genetica rara (1 caso su 200.000), causata da mutazioni del gene FLCN. La sindrome di BHD è caratterizzata dallo sviluppo di tumori benigni della pelle (fibrofollicolomi), cisti polmonari che possono causare il collasso del polmone (pneumotorace spontaneo) e tumore renale (carcinoma a cellule renali).

La sindrome di BHD colpisce le persone in modo differente. Se si è affetti dalla sindrome di BHD, si potrebbe non presentare nessun sintomo, averne alcuni oppure tutti.

## Terapie

I sintomi renali associati alla sindrome di BHD potrebbero non essere trattati nello stesso modo in cui si curano i tumori renali sporadici (non ereditari).

La maggior parte dei tumori legati alla sindrome di BHD crescono lentamente e devono essere rimossi chirurgicamente solo quando raggiungono un diametro di 3 cm. È importante effettuare dei controlli regolari per tenerne sotto controllo le dimensioni.

Lo scopo delle terapie per i tumori del rene nelle persone affette da sindrome di BHD è conservare la maggior quantità possibile di tessuto. Le terapie non sono definitive, è probabile che crescano nuovi tumori che dovranno essere rimossi in seguito. Inoltre, tutte le terapie presentano un rischio di effetti collaterali, di cui consigliamo di parlare con il suo medico per.

## Chirurgia

La nefrectomia è la rimozione chirurgica di tessuto renale: può essere radicale (asportazione di un intero rene) o parziale. L'intervento di nefrectomia parziale è sempre preferibile. L'intervento di nefrectomia può essere laparoscopico (si effettua una piccola incisione; il chirurgo è guidato da una piccola telecamera) o a cielo aperto (incisione estesa). Il chirurgo deciderà se una nefrectomia parziale è il trattamento adatto nel suo caso.



In alcuni casi, la posizione o la dimensione del tumore possono rendere difficile una nefrectomia parziale.

Ecco alcune domande che potresti voler fare al chirurgo:

- Quante operazioni chirurgiche al rene ha eseguito quest'anno?
- Perché mi sta consigliando di sottopormi a una nefrectomia totale? Non si può fare nulla per salvare parte del rene?
- Quanti pazienti ha avuto con tumori simili al mio?

La cosa migliore è trovare un esperto che conosca come si comportano i tumori legati alla sindrome BHD e che abbia esperienza nell'eseguire il tipo di operazione di cui ha bisogno.

## Ablazione

L'ablazione consiste nella rimozione non chirurgica, mediante calore (radiofrequenza, ultrasuoni o microonde) o freddo (crioablazione). L'ablazione è una possibile scelta quale terapia secondaria nel caso di crescita di nuovi tumori renali dopo una nefrectomia o per tumori con un diametro inferiore ai 3 cm. Ad oggi, l'ablazione è usata di rado come terapia primaria.

## Terapie biologiche

Queste terapie sono usate per tutti i tipi di carcinomi a cellule renali, non solo per i tumori associati alla BHD. È consigliabile parlare con il medico circa la scelta della migliore terapia per la propria situazione.

- L'immunoterapia con interferone può aiutare a stabilizzare o a ridurre un tumore arrestando la crescita delle cellule cancerogene e aumentando l'attività del sistema immunitario contro il cancro. L'interferone-α (Roferon-A) è usato per la cura del tumore renale metastatico.
- L'interleuchina 2 stimola i globuli bianchi (linfociti) a combattere le infezioni e, la maggior parte delle volte, è usata per curare il tumore renale metastatico.