

formazione di cicatrici, seppur esista tuttavia il rischio di danneggiare i nervi del tessuto sano adiacente.

Radiofrequenza

Elettrocauterizzazione, folgorazione, elettroessicazione e elettrosezione sono tutti tipi di trattamento mediante radiofrequenza. Durante questa procedura, il tessuto interessato è distrutto con uno strumento che utilizza un elettrodo per trattare la superficie cutanea.

Elettrochirurgia

L'elettrobisturi trasmette corrente elettrica attraverso una sonda. E' utilizzato per la distruzione del tessuto e la prevenzione del sanguinamento durante operazioni minori, così come per il trattamento di lesioni cutanee.

Curettage ed elettrochirurgia sono varianti in cui le lesioni cutanee sono rimosse mediante una curette (uno strumento chirurgico tagliente dalla forma di un cucchiaino) e in seguito la zona è trattata con un strumenti elettrochirurgici.

Indipendentemente dal trattamento scelto, si consiglia caldamente un consulto con un dermatologo. E' importante accertarsi che il medico sia informato della natura delle lesioni cutanee associate alla sindrome di BHD.

Se la presenza di fibrofolliculomi causa dei problemi psicologici, potrebbe essere d'aiuto rivolgersi a uno psicologo.

BHD

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 renali

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:
Possibili terapie per i tumori renali

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

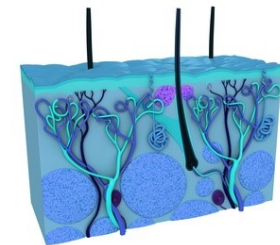
Data di pubblicazione: May 2015
Data di revisione : May 2017

Prodotto dalla BHD Foundation.
Email: contact@BHDSyndrome.org

BHD Ricerca e supporto

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé:

Sintomi cutanei e possibili terapie



www.BHDSyndrome.org

Introduzione

Quest'opuscolo offre una panoramica sui sintomi cutanei 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 (fibrofolliculomi), 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.

Sintomi della pelle

Le lesioni cutanee associate alla sindrome di BHD sono clinicamente note come fibrofolliculomi. I fibrofolliculomi sono tumori benigni dei follicoli piliferi. Si presentano soprattutto su viso, collo, orecchie e nella parte superiore del corpo.

Le lesioni cutanee associate alla sindrome di BHD possono anche essere riferite come:

- Neoplasie (nome generico per masse anormali del tessuto o tumori).
- Amartomi (formazioni anormali in qualsiasi tessuto, pelle inclusa).
- Papule (piccoli rilievi biancastri della pelle).

I fibrofolliculomi sono piccoli rilievi leggermente più chiari della pelle, di varie dimensioni, che possono assomigliare a brufoli.

I soggetti affetti dalla sindrome di BHD possono presentare diverse centinaia, alcune o nessuna di queste lesioni cutanee. Nei pazienti affetti, queste lesioni normalmente appaiono nella terza e quarta decade di vita. Il numero e le dimensioni dei fibrofolliculomi possono aumentare con l'età.

Esistono altre lesioni cutanee che non sono ritenute parte dei sintomi della sindrome di BHD, ma che hanno un aspetto simile ai fibrofolliculomi. Non è possibile stabilire il tipo di lesione cutanea di cui si è affetti senza consultare un dermatologo, poiché, per una corretta identificazione, potrebbero essere necessari degli esami diagnostici.



Fibrofolliculomi. Immagini per gentile concessione di Dr Derek Lim, Università di Birmingham, Regno Unito.

Terapia

Attualmente, le terapie disponibili rimuovono le lesioni solo in modo temporaneo. Indipendentemente dalla terapia scelta, nuovi fibrofolliculomi potrebbero crescere in altre parti del corpo. Inoltre, tutte le terapie presentano un rischio di effetti collaterali, tra cui la formazione di cicatrici. È importante discutere con il suo medico effetti dei vantaggi e degli svantaggi di queste terapie.

Laser

Questo trattamento è probabilmente il più efficace e causa meno effetti collaterali. Tipi differenti di trattamenti con il laser sono stati adoperati con un discreto successo nel trattamento delle lesioni cutanee associate alla sindrome di BHD.

Chirurgia

In caso ci siano poche lesioni cutanee, un'altra possibilità è la rimozione chirurgica delle lesioni asportando lo strato cutaneo più superficiale. In questo modo si possono, tuttavia, formare delle cicatrici.

Cauterizzazione

La procedura di cauterizzazione della pelle impiega un elettrodo riscaldato che distrugge il tessuto cutaneo. Poiché questa tecnica colpisce anche il tessuto normale, può causare la formazione di cicatrici. Durante le procedure di cauterizzazione a freddo, crioblazione o criochirurgia, si applicano temperature molto basse per distruggere il tessuto cutaneo. L'azoto liquido è la soluzione di raffreddamento più comunemente usata ed è applicato alle lesioni sulla pelle. Questo trattamento minimizza il dolore e la