

Cellule chiare

Il carcinoma a cellule renali a cellule chiare è uno dei tipi più comuni di carcinoma a cellule renali. In generale non è ritenuto comune nelle famiglie con la sindrome di BHD, sebbene alcuni medici recentemente abbiano identificato più casi di quanti ci se ne aspettasse. Il carcinoma a cellule chiare è anche stato identificato in alcuni tumori ibridi. pochissime persone affette da BHD muoiono per colpa di un tumore del rene; quando ciò accade, il tumore renale era a cellule chiare o papillare.

Esami

Per determinare il tipo di tumore, prima si esegue una biopsia o un'asportazione chirurgica; in seguito un campione è inviato a un laboratorio di patologia dove viene esaminato. Il patologo determinerà anche lo stadio tumorale. Se il primo esito non è chiaro, è consigliabile richiedere che una sezione del tumore sia inviata a un laboratorio diverso per una seconda opinione.

La prognosi per tumori renali legati alla sindrome di BHD di solito è positiva. I tumori associati alla BHD nella maggior parte dei casi non metastatizzano e quindi rappresentano un buon target per una cura efficace. Per ulteriori informazioni sulle terapie, consulti l'opuscolo **La sindrome di Birt-Hogg-Dubé: possibili terapie renali**.

È molto importante assicurarsi che i reni siano tenuti sotto controllo regolarmente da un team di clinici esperti. Una risonanza magnetica annuale è raccomandata per controllare la crescita tumorale.

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 cutanei e possibili terapie

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 renali



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 (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 renali

La sindrome di BHD aumenta il rischio di cisti e tumori al rene. Se si è affetti da BHD, è importante sottoporsi a ecografie periodiche per tenere i reni sotto osservazione.

Cisti renali

Le cisti renali sono sacche rotonde di solito piene di liquido.

- Le cisti renali semplici sono benigne e comuni nella popolazione più anziana. E' richiesta una terapia solo quando compromettono la funzione dei reni o di un altro organo.
- Le cisti complesse possono essere cancerose e potrebbe essere necessaria la loro rimozione. Una ciste complessa presenta una forma più irregolare rispetto a una ciste semplice.

Tumori renali

I tumori renali associati alla sindrome di BHD sono spesso multifocali e sono presenti in entrambi i reni. Vengono identificati mediante TAC, ecografie o risonanza magnetica. I tumori renali possono essere benigni o cancerosi.

I sintomi legati ai tumori renali includono:

- Sangue nelle urine (ematuria).
- Elevata pressione sanguigna (ipertensione).
- Perdita di peso e/o perdita di appetito e/o stanchezza (cachessia).
- Febbre (piressia).
- Dolore ai fianchi e/o a livello lombare.
- Gonfiore (edema), specialmente alle gambe e ai piedi.
- Gli esami del sangue possono mostrare un numero elevato di piastrine, un numero alterato di globuli rossi nel sangue o alti livelli di calcio.
- Alcuni pazienti soffrono di sudorazione notturna (iperidrosi nel sonno).
- In alcuni casi il tumore è palpabile: la massa, cioè, può essere sentita con le dita.



L'unico modo per essere sicuro di avere un tumore al rene è sottoporsi a una visita medica, poiché tutti questi sintomi possono essere dovuti ad altre condizioni.

Tipi di tumore renale

I vari tipi di tumore renale crescono più o meno rapidamente, hanno delle prognosi differenti e reagiscono diversamente alle terapie.

Oncocitomi

Gli oncocitomi sono considerati dei tumori benigni del rene che possono crescere all'interno del rene o in superficie. Nonostante gli oncocitomi siano benigni, possono svilupparsi in punti che alterano il flusso di sangue nel rene e, per questo motivo, devono essere rimossi. Questo tipo di tumore non si diffonde (metastasi) in altre parti del corpo. Circa il 3% dei tumori renali legati alla sindrome di BHD sono classificati come oncocitomi.

Tumori oncocitici misti o ibridi

I tumori ibridi, una combinazione di tumori oncocitici e cromofobi, sono comuni nella sindrome di BHD, rappresentando il 50% dei tumori renali BHD-associati. Tra i tumori legati alla BHD sono stati identificati i tumori a cellule chiare e quelli cromofobi.

Cromofobo

Il tumore renale cromofobo è spesso a crescita lenta e di solito non è maligno nei pazienti con la sindrome di BHD. Circa il 34% dei tumori renali legati a BHD è cromofobo.

Papillare

Sebbene il carcinoma a cellule renali papillare sia stato identificato nella sindrome di BHD, è raro.