

Pelle

Quest'opuscolo descrive i sintomi cutanei presenti in caso di sindrome di Birt-Hogg-Dubé.

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé

La sindrome di Birt-Hogg-Dubé (BHD) è una malattia rara causata da mutazioni nel gene FLCN (codificante la proteina follicolina). Le persone affette da BHD possono presentare:

1. Lesioni cutanee rilevate (fibrofolliculomi)
2. Cisti polmonari
3. Polmoni collassati (pneumotorace)
4. tumore renale (carcinoma a cellule renali)

La sindrome di BHD colpisce le persone in modo differente. Se si è affetti da BHD, è infatti possibile non presentare alcun sintomo, averne alcuni o tutti.

Fibrofolliculomi

- La maggior parte delle persone con BHD presentano dei piccoli rilievi cutanei biancastri su viso, collo, orecchie e nella parte superiore del corpo.
- Questi rilievi cutanei sono chiamati fibrofolliculomi.
- I pazienti affetti da BHD possono sviluppare da alcune a centinaia di queste lesioni cutanee.
- Di solito i rilievi cutanei si sviluppano dopo i 20 anni e peggiorano con l'età.
- Queste lesioni cutanee sono in realtà tumori benigni dei follicoli piliferi.
- Non sono pericolosi per la salute, ma ad alcune persone provocano disagio.
- Esistono numerose malattie cutanee che hanno un aspetto simile a quello provocato dalla sindrome di BHD, ma non lo sono. Consulti un dermatologo per definire il tipo di lesioni cutanee di cui è affetto. Il suo medico curante può prescrivere una visita dermatologica.



Fibrofolliculomi. Immagini per gentile concessione di Dr Derek Lim, Università di Bir-mingham, Regno Unito

Terapia

- Esistono diverse terapie per i fibrofolliculomi (elencate nella pagina seguente).
- Tutte queste terapie non sono definitive e non sono in grado di impedire la ricrescita dei fibrofolliculomi. Queste terapie possono causare la formazione di cicatrici o avere altri effetti collaterali. Parlane con il tuo medico.
- Nella scelta di un trattamento, è opportuno assicurarsi che il medico sia al corrente che si è affetti dalla sindrome di BHD.
- Se la condizione della sua pelle le provoca disagio, ci si può rivolgere a uno psicologo.

Terapia

1. Laserterapia: si utilizza un laser per rimuovere i fibrofolliculomi.
2. Rimozione chirurgica: i fibrofolliculomi sono asportati chirurgicamente.
3. Cauterizzazione: utilizzo di temperature molto elevate o molto basse per rimuovere i fibrofolliculomi.
4. Ablazione con radiofrequenza: utilizza onde radio per la rimozione dei fibrofolliculomi.
5. Elettrochirurgia: utilizza corrente elettrica per rimuovere i fibrofolliculomi.

Publication date: May 2015
Review date: May 2017

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



Le fonti utilizzate per la redazione del presente opuscolo sono disponibili online su: http://www.bhdsyndrome.org/wp-content/uploads/2013/11/BHD-information-pamphlets-references_v2.pdf