

Polmoni

Quest'opuscolo descrive i sintomi polmonari 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.

Cisti polmonari

- La maggior parte delle persone affette dalla sindrome di BHD sviluppano cisti polmonari. Solo 1 paziente su 10 non ne è affetto.
- Sono anche definite cisti, vescicole o bolle polmonari.
- Le cisti polmonari sono sacche contenenti aria che si formano sulla superficie del polmone.
- Le cisti polmonari non causano problemi alla respirazione.
- Le cisti polmonari possono essere osservate mediante raggi X o TAC.

Polmone collassato (pneumotorace)

- Nell'arco della vita, in media una persona su 4 affette dalla sindrome di BHD manifesterà questa condizione.
- Questa situazione è nota come pneumotorace spontaneo.
- Un piccolo pneumotorace a volte guarisce spontaneamente. Un pneumotorace esteso o completo richiede un trattamento medico.
- Per sapere se si è affetti da un pneumotorace è necessario sottoporsi all'esame dei raggi X o alla TAC.

I sintomi di un polmone collassato sono:

1. Dolore intenso e lancinante a lato del torace
2. Dolore aggravato quando si respira
3. Difficoltà nella respirazione
4. Tosse secca

Se presenta uno di questi sintomi, è **necessario** recarsi quanto prima all'ospedale.

Terapia

- Esistono diverse terapie per curare un polmone collassato (si veda la pagina seguente).
- Ogni caso è differente. Questo significa che, se si dovesse soffrire di collasso del polmone una seconda volta, è possibile essere sottoposto a una terapia differente.
- **Parli con il suo curante per trovare la terapia più adatta.**

Terapia

1. Toracostomia o drenaggio toracico: viene inserito un tubo nel torace per drenare l'aria e permettere al polmone collassato di rigonfiarsi spontaneamente.
2. Pleurodesi: si tratta di un intervento che favorisce l'adesione dei polmoni alla parete toracica, impedendone futuri collassi.

Precautions

Alle persone affette dalla sindrome di BHD si consiglia di consultare il proprio medico prima di volare su aerei non pressurizzati, effettuare immersioni subacquee o praticare alcuni tipi di sport attività sportive.

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