

Rene

Quest'opuscolo descrive i sintomi renali dovuti alla 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 renali

- Le persone affette da BHD possono sviluppare cisti renali.
- Le cisti renali sono sacche piene di liquido che si formano nei reni.
- Devono essere monitorate regolarmente, per evitare che degenerino diventando lesioni cancerose.

Tumore renale

- Circa una persona su tre affetta dalla sindrome di BHD sviluppa un tumore renale.
- Il tipo istologico di tumore renale è definito carcinoma a cellule renali.
- Di solito si sviluppa dopo i 30 anni.

I sintomi del tumore renale sono:

1. Sangue nelle urine
2. Dolore costante sotto le costole
3. Presenza di una massa addominale
4. Perdita di peso, non giustificata da dieta

Se presenta uno di questi sintomi, consulti il suo medico il prima possibile.

Tumore renale - Screening

- I pazienti affetti dalla sindrome di BHD devono essere sottoposti a regolari esami radiologici renali a partire dai 20 anni.
- Se possibile, è consigliabile sottoporsi a una risonanza magnetica addominale per rilevare eventuali tumori più piccoli.

Terapia

- I tumori renali causati da BHD crescono lentamente e **non** sono aggressivi.
- I tumori devono essere controllati regolarmente da un medico e rimossi quando raggiungono una dimensione di 3 cm o più.
- La maggior parte dei pazienti affetti dalla sindrome di BHD si sottoporrà a una sola operazione chirurgica al rene.

Elementi da considerare

- I tumori renali sono solitamente molto aggressivi e i medici spesso asportano l'intero rene.
- La rimozione dell'intero rene non è consigliabile nei pazienti affetti dalla sindrome di BHD perché potrebbero in seguito sviluppare tumori all'altro rene.
- E' molto importante che il suo medico sia informato che è stata fatta diagnosi di sindrome di BHD, dal momento che potrebbe sviluppare ulteriori tumori renali.
- Se si sviluppano altri tumori renali, questi devono essere trattati nello stesso modo.
- Se scoperto in tempo e monitorato attentamente, il tumore renale **non** è mortale per i pazienti affetti dalla sindrome di BHD.

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