



Neumotórax espontáneo como presentación inicial de Síndrome de Birt-Hogg-Dubé.

Autores: Dulcich, Gonzalo; Florentin, Lautaro; Lipsich, Federico; Mestas Nuñez, Marcos; Gaser, Adrián.

Servicio de Diagnóstico por imágenes, Hospital Italiano de Buenos Aires



HOSPITAL ITALIANO
de Buenos Aires

gonzalo.dulcich@hospitalitaliano.org.ar

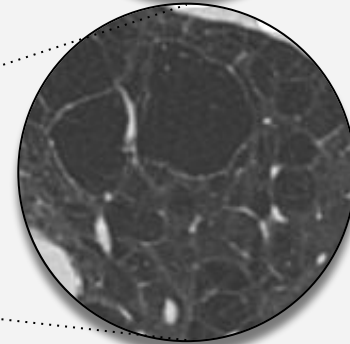
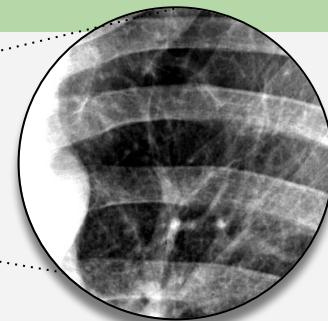
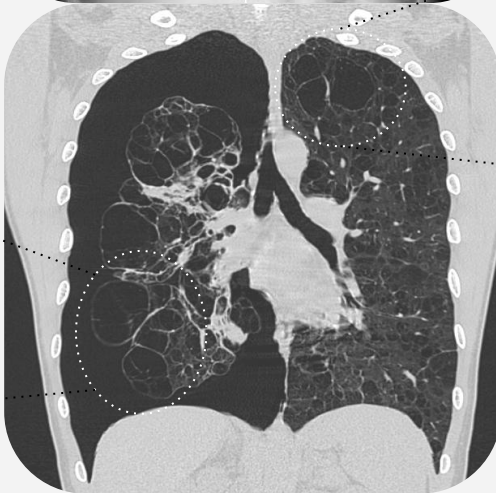
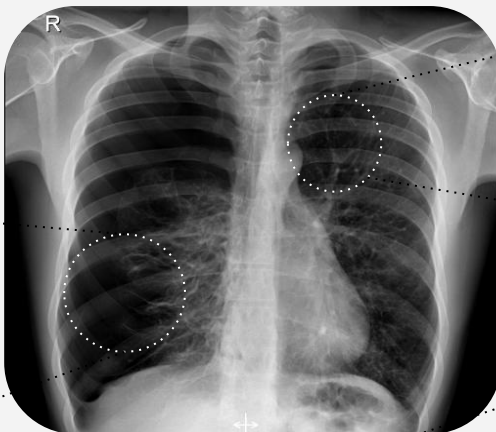
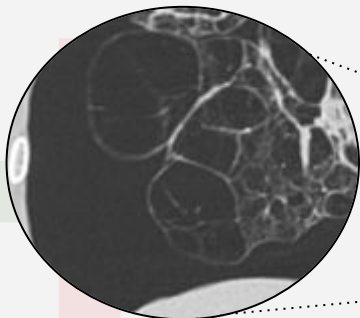
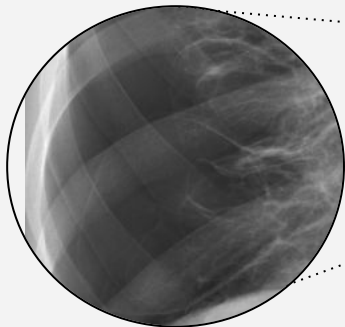
Presentación del caso - Hallazgos imagenológicos

♂ 23

-Previamente sano

-**Disnea súbita** de 4hr de evolución

-Examen físico: saturometría 93%, **murmullo vesicular abolido en pulmón derecho.**



**Correlación radiografía (RX) de tórax/
tomografía computada (TC) de tórax.**

Voluminoso neumotórax derecho.
Múltiples quistes de tamaño y morfología
variable con distribución difusa en ambos
pulmones

Discusión

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Entidad rara (Prevalencia 1/200.000)
Transmisión autosómica dominante
Mutación en gen FLCN

Lesiones cutáneas

Fibrofolliculomas/Tricodiscosomas

Tumores benignos
que derivan de la vaina conectiva
del pelo
En cara y tronco superior



Fibrofolliculoma

Lesiones pulmonares

Quiste pulmonares múltiples

Afectación extracutánea
más frecuente

Neumotórax

Complicación en 75 % de
los pacientes
En **20 %** es **manifestación inicial**

Funcionalidad pulmonar conservada

Lesiones renales

Tumores renales

Aumento del riesgo
tumoral
Oncocitomas y
carcinomas cromófbos
Bilaterales-multifocales

Screening para
diagnóstico precoz

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé



Múltiples **quistes** de tamaño variable, **ahusados**, con o sin septos internos
Predominio inferior y paramediastinal
NTX - Tumores renales

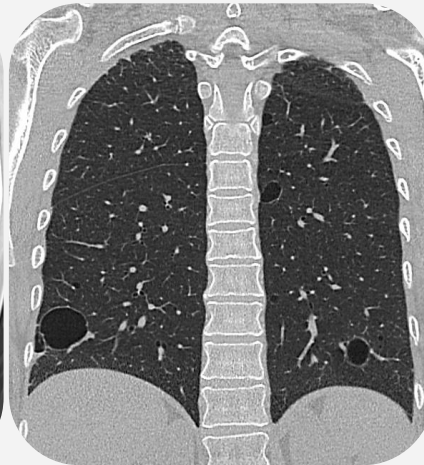
Diagnóstico diferencial de lesiones quísticas múltiples

Histiocitosis de células de Langerhans



Quistes irregulares (**bizarros**)
Predominio superior
Respeto bases
Nódulos irregulares +/- cavitados
Tabaquismo +++

Neumonía intersticial linfoide



Quistes regulares y lisos,
Predominio inferior y **perivasculares**
Asocia **vidrio esmerilado**
Sjögren o **HIV**.

Linfangioleiomiomatosis



Quiste regulares y lisos
Distribución **difusa**
Resto del pulmón sano
NTX - **Angiomiolipomas**
Esclerosis tuberosa
Mujer edad fértil

Conclusiones

- BHD es una entidad rara pero un diagnóstico diferencial importante en pacientes con lesiones pulmonares quísticas múltiples.
- El NTX es una forma de presentación frecuente, sobre todo cuando es recurrente.
- El radiólogo puede ser el primero en sugerir el diagnóstico cuando el paciente presenta una TC con quistes en su distribución y morfología típicas.
- Recordar importante asociación con tumores renales y screening en familiares.

Bibliografía:

1. Neumotórax espontáneos de repetición como presentación del síndrome de Birt-Hogg-Dubé. Archivos de Bronconeumología. 2018 Jul 1;54:396–7.
2. Lee JE, Cha YK, Kim JS, Choi JH. Birt-Hogg-Dubé syndrome: characteristic CT findings differentiating it from other diffuse cystic lung diseases. Diagn Interv Radiol. 2017 Sep;23:354–9.
3. Lee KC, Kang EY, Yong HS, Kim C, Lee KY, Hwang SH, et al. A Stepwise Diagnostic Approach to Cystic Lung Diseases for Radiologists. Korean J Radiol. 2019 Sep;20:1368–80.
4. Gupta N, Langenderfer D, McCormack FX, Schauer DP, Eckman MH. Chest Computed Tomographic Image Screening for Cystic Lung Diseases in Patients with Spontaneous Pneumothorax Is Cost Effective. Ann Am Thorac Soc. 2017 Jan;14:17–25.
5. Menko FH, van Steensel MAM, Giraud S, Friis-Hansen L, Richard S, Ungari S, et al. Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management. Lancet Oncol. 2009 Dec;10:1199–206.