



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

347/2602 - DE APARENTES PÁPULAS A UN SÍNDROME GENÉTICO

A. Torres Tornos^a, P. Pires Núñez^b, R. de Paz Picornell^a y N. Bastida Bastús^c

^aMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Atención Primaria Doctor Lluís Sayé. Raval Nord. Barcelona. ^bMédico Residente de 1º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Doctor Lluís Sayé. Raval Nord. Barcelona. ^cMédico de Familia. CAP Doctor Lluís Sayé. Raval Nord. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 49 años con antecedentes de hiperuricemia, hepatitis crónica por virus C en remisión, que consulta por la presencia de múltiples pápulas faciales asintomáticas de unos 15 años de evolución, sin otra clínica añadida.

Exploración y pruebas complementarias: Destaca numerosas lesiones cutáneas de aspecto papular entre 1-3 mm de diámetro, coloración blanquecina, firmes al tacto distribuidas en el área frontal, retroauricular y cervical. Además también presenta numerosas lesiones de tipo acrocordón en cuello y región superior del tórax. Biopsia para estudio histológico: agrupaciones de colágeno y fibroblastos con una disposición concéntrica entorno a los folículos pilosos compatible con un fibroma folicular. Estudio genético detecta mutación en heterozigosis en el exón 12 del gen FCLN (foliculina).

Orientación diagnóstica: Síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD).

Diagnóstico diferencial: Enfermedad de Cowden, esclerosis tuberosa, síndrome Brooke Spiegler, síndrome rombo, síndrome de hamartomas foliculares basaloideos.

Comentario final: El SBHD es una genodermatosis rara de herencia autosómica dominante producida por una mutación en el gen FCLN, que se expresa preferentemente a nivel cutáneo, renal y pulmonar. Clínicamente se manifiesta por la tríada de lesiones cutáneas consistente en fibrofoliculomas, tricodiscomas y acrocordones, a la que se asocia un aumento del riesgo de padecer quistes pulmonares, neumotórax secundarios y cáncer renal (oncocitoma, carcinoma cromóforo, células claras o papilar). En el paciente del caso nos encontramos delante un paciente con múltiples fibromas perifoliculares. Delante de dichas lesiones se derivó el paciente a dermatología quien consideró descartar un SBHD realizando un estudio genético. La importancia del caso en atención primaria, radica en cómo unas lesiones aparentemente benignas, conducen al diagnóstico de una patología cuyos pacientes afectados deben ser seguidos cuidadosamente con el objetivo de descartar, precozmente, alguna de las patologías potencialmente graves relacionadas con SBHD. Por lo que, es necesario realizar un seguimiento periódico mediante tomografía axial computarizada y ecografía abdominal que permita el diagnóstico de las mismas. Hasta el día de hoy el paciente sigue controles sin complicaciones.

Bibliografía

1. López V, Jordá E, Monteagudo C. Actualización en el síndrome Birt-Hogg-Dubé. Actas Dermo-Sifiliográficas. 2012;doi10.1016/j.ad.2011.07.009

2. Birt AR, Hogg GR, Dubé WJ. Hereditary múltiples fibrofolliculomas with trichodiscomas and acrochordons. Arch Dermatol. 1977;133:1674-7.

Palabras clave: Birt-Hogg-Dubé. Fibrofolliculomas. Tricodiscomas.