

Acerca de mutaciones *FLCN* y síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Acerca de los Genes

Los genes se encuentran en todas las células de nuestro cuerpo. Los genes están hechos de ADN, el cual le dice a las células cómo crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una proviene de nuestra madre y una de nuestro padre. Cuando los genes trabajan adecuadamente, ayudan a evitar el desarrollo del cáncer.

Algunas veces pueden ocurrir cambios en los genes. Llamamos cambios a esas mutaciones. Las mutaciones pueden hacer que los genes dejen de funcionar. Pueden elevar el riesgo de ciertos tipos de cáncer. Algunas mutaciones pueden transmitirse a través de las familias. Cuando eso sucede, los miembros de la familia que tienen la mutación tienen un síndrome de cáncer hereditario.

El gen *FLCN* ayuda a controlar el crecimiento y división de las células. Cuando el *FLCN* no funciona correctamente, las células pueden crecer de forma descontrolada. Esto puede resultar en tumores y cáncer. Una persona que hereda una copia mutada del gen *FLCN* tiene un síndrome de cáncer hereditario. Llamamos a esto síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD)

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD)

El BHD es muy poco frecuente. BHD eleva el riesgo de contraer tumores que no son cáncer en la piel y los pulmones. Su equipo de salud puede llamar a estos tumores benignos. BHD también eleva el riesgo de contraer tumores de riñón. Estos tumores de riñón pueden ser benignos, o pueden ser cáncer. No todo el mundo con BHD contrae todos estos tipos de tumores. Las señales de BHD por lo general se desarrollan en una persona en la veintena o la treintena.

BHD y el riesgo de tumor

Piel. Aproximadamente 9 de 10 personas con BHD desarrollan algunos bultos en la piel o tumores en la piel, la cabeza o la parte superior del cuerpo. Estos tumores no son cancerosos. Pueden ocurrir varios tipos de tumores:

- Bultos parecidos a granos
- Papilomas cutáneos
- Bultos sólidos, rojizos o marrones
- Bultos adiposos

Pulmones. 9 a 10 personas con BHD desarrollan quistes de pulmón. Son sacos de aire en la superficie de los

pulmones. Estos quistes de pulmón por lo general no afectan a la función del pulmón. Algunas veces, los quistes pueden estallar y causar un colapso del pulmón. Aproximadamente 1 de 3 personas con BHD tendrán un colapso de pulmón en su vida.

Estas son señales de un pulmón colapsado

- Dolor al respirar
- Tos seca
- Opresión en el pecho
- Ritmo cardíaco elevado
- Color azulado de la piel debido a falta de oxígeno

Riñones. El BHD puede hacer que los sacos rellenos de fluido, llamados quistes, se produzcan en el riñón. Por sí mismos, no son perjudiciales, pero pueden convertirse en tumores. Aproximadamente 1 de 3 personas con BHD desarrollan cáncer de riñón. Los tumores de riñón por BHD con frecuencia crecen lentamente y no se propagan a otras partes del cuerpo.

Preocupación de Salud a causa de BHD	Riesgo con BHD
Lesiones de la piel	90 de cada 100
Quistes de pulmón	90 de cada 100
Pulmón colapsado	25 de cada 100
Tumores de riñón	33 de cada 100

Recomendaciones

No hay instrucciones específicas en este momento de examen médico para detectar BHD. Debido al mayor riesgo de tumores, los médicos con frecuencia recomiendan lo siguiente al momento del diagnóstico de BHD:

- MRI anual de los riñones.
- Tomografía computarizada básica del pecho. Seguimiento con tomografía computarizada del pecho si hay señales de un pulmón colapsado.
- Examen anual de la piel de todo el cuerpo por un dermatólogo. Seguir las recomendaciones de seguridad respecto al sol cada vez que esté en espacios al aire libre.
- Evitar bucear y deportes de contacto extremo para disminuir el riesgo de un pulmón colapsado.

HIJOS Y HERMANOS

Los hijos y hermanos de personas con BHD tienen 1 probabilidad en 2 de tener también BHD. BHD afecta a hombres y mujeres por igual

Si desea obtener más información

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer? Nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudar a encontrar el plan de detección que necesita.

Llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman al 801-587-9555.