

Fibrofolliculomas: A Pista para o Diagnóstico da Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Fibrofolliculomas: The Clue to the Diagnosis of Birt-Hogg-Dubé Syndrome

Catarina CORREIA¹, Luís SOARES-DE-ALMEIDA^{1,2}, Paulo FILIPE^{1,2}
Acta Med Port 2023 Feb;36(2):131-132 • <https://doi.org/10.20344/amp.17339>

Palavras-chave: Carcinoma de Células Renais; Neoplasias de Anexos e de Apêndices Cutâneos; Síndrome de Birt-Hogg-Dubé/diagnóstico
Keywords: Birt-Hogg-Dubé Syndrome/diagnosis; Carcinoma, Renal Cell; Neoplasms, Adnexal and Skin Appendage



Figura 1 – Múltiplas pápulas cupuliformes esbranquiçadas com 2 - 4 mm, disseminadas na face, predominantemente na região frontal e nasal. No canto superior direito apresentam-se as duas lesões assinaladas, em maiores dimensões.

Doente do sexo masculino de 60 anos, com antecedentes de carcinoma de células claras do rim, enfisema pulmonar e miocardiopatia hipertrófica, foi observado por múltiplas pápulas cupuliformes esbranquiçadas com 2 - 4 mm, disseminadas na face, predominantemente na região frontal e nasal, com vários anos de evolução (Fig. 1). A biópsia cutânea foi compatível com um fibrofolliculoma (Fig. 2). Por suspeita da síndrome de Birt-Hogg-Dubé foi realizado estudo genético, que revelou uma variante patogénica no gene *FLCN* [c.573_574delinsT, p. (Lys192Argfs*31)] em heterozigotia. Não se verificou evidência de quistos pulmonares ou pneumotórax na tomografia computadorizada torácica. Dada a benignidade das lesões cutâneas, o doente optou por não realizar tratamento. A síndrome de Birt-Hogg-Dubé é uma genodermatose rara autossómica dominante causada por mutações no gene *FLCN*, localizado no cromossoma 17p11.2.^{1,2} Caracteriza-se pela presença de manifestações cutâneas (fibrofolliculomas, tricodiscosomas, fibromas perifolliculares e fibromas moles) e extra-cutâneas (quistos renais e pulmonares, pneumotórax espontâneo e carcinoma

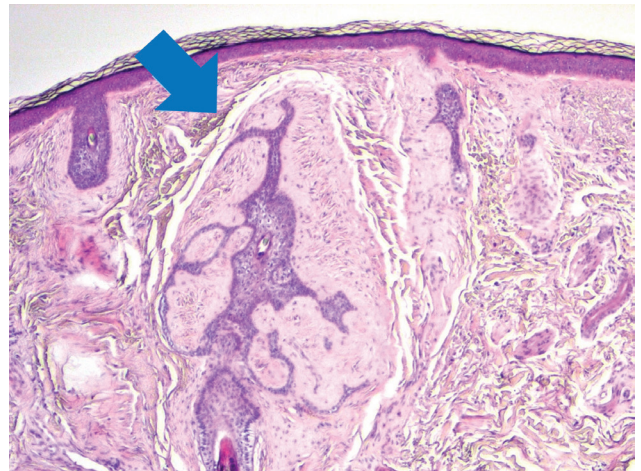


Figura 2 – No exame histopatológico observa-se, na região central, um infundíbulo folicular bem desenvolvido, rodeado por fibras de colagénio fino e eosinofílico (hematoxilina-eosina, x40)

renal).^{1,2} Os fibrofolliculomas são hamartomas do folículo piloso e ocorrem em 75% – 90% destes doentes, podendo ser o primeiro sinal da doença e a pista para o seu diagnóstico e tratamento precoce.²

CONTRIBUTO DOS AUTORES

CC: Recolha dos dados clínicos; revisão bibliográfica; elaboração do manuscrito.

LSA: Análise histológica e revisão do manuscrito.

PF: Revisão do manuscrito.

PROTEÇÃO DE PESSOAS E ANIMAIS

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial atualizada em 2013.

CONFIDENCIALIDADE DOS DADOS

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu

1. Serviço de Dermatologia. Hospital de Santa Maria. Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte. Lisboa. Portugal.

2. Clínica Universitária de Dermatologia. Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa. Lisboa. Portugal.

✉ Autor correspondente: Catarina Correia. catarinacorreia03@gmail.com

Recebido/Received: 18/10/2021 - Aceite/Accepted: 07/12/2021 - Publicado Online/Published Online: 04/05/2022 - Publicado/Published: 01/02/2023

Copyright © Ordem dos Médicos 2023



centro de trabalho acerca da publicação de dados.

CONSENTIMENTO DO DOENTE

Obtido.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram não ter qualquer conflito de interesse relativamente ao presente artigo.

FONTES DE FINANCIAMENTO

Não foi utilizada nenhuma bolsa ou subsídio para a realização do trabalho.

REFERÊNCIAS

1. Bajwa DS, Cook S, Winn R, Winship IM, McQueen A, Husain A, et al. Multifocal extracardiac rhabdomyomas: extending the phenotype of Birt–Hogg–Dubé syndrome. *Br J Dermatol.* 2021;185:861–3.
2. Tong Y, Schneider JA, Coda AB, Hata TR, Cohen PR. Birt–Hogg–Dubé syndrome: a review of dermatological manifestations and other symptoms. *Am J Clin Dermatol.* 2018;19:87–101.