



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en FLCN

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **FLCN**. Esto significa que tienes el síndrome de Birt-Hogg-Dubé. Este síndrome causa pequeñas lesiones benignas en la piel de la cara y el cuello, quistes en los pulmones que pueden provocar un neumotórax (colapso de un pulmón) y un riesgo aumentado de tumores de riñón, que en general crecen lento. Los controles permiten detectar los tumores de riñón cuando son pequeños. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo más alto que el promedio de desarrollar algunos tipos de cáncer.
- Puedes acceder a controles especiales y a medidas que reducen ese riesgo.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen FLCN y el síndrome de Birt-Hogg-Dubé?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **FLCN**. Este gen produce la foliculina, una proteína que regula el crecimiento de las células según los nutrientes y la energía disponibles. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, pueden formarse lesiones benignas o tumores.

Las lesiones de la piel (fibrofolículos) son pequeñas pápulas blanquecinas o del color de la piel, en la cara, el cuello y la parte superior del tronco, que suelen aparecer después de los 20–30 años. Los quistes pulmonares no suelen dar síntomas, pero pueden romperse y causar un neumotórax, con dolor en el pecho y falta de aire. Los tumores de riñón suelen ser múltiples, en ambos riñones y de crecimiento lento.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en FLCN
Quistes en los pulmones	raros	~85–90%
Neumotórax (colapso del pulmón)	muy raro	~25–35%
Lesiones de la piel (fibrofolículos)	muy raras	~80%, desde la adultez
Tumores de riñón (casi siempre después de los 30 años)	~2%	~15–30%

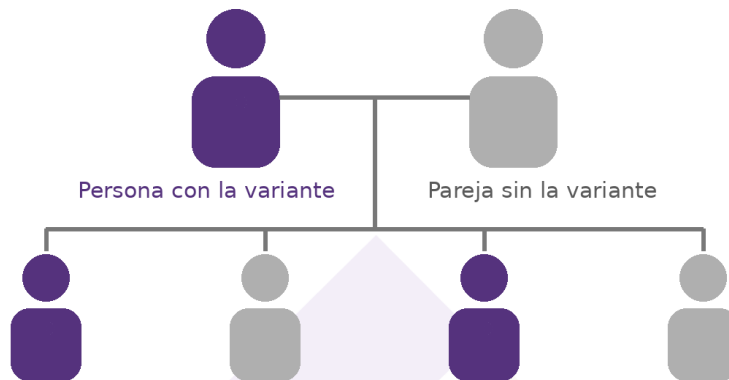
Cifras de GeneReviews y del consenso europeo (Menko 2009). Los tumores de riñón asociados a **FLCN** suelen ser de tipos poco agresivos (cromóforo y oncocítico híbrido) y aparecen en promedio cerca de los 50 años, pero se han descrito desde los 20.

Recuerda: los tumores de riñón asociados a **FLCN** suelen crecer lento. Detectarlos pequeños permite tratarlos conservando el riñón.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de cáncer de riñón y del consenso europeo. Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Riñones		
Resonancia magnética de riñones (de preferencia); escáner si no hay resonancia	20 años	Cada 3 años; más seguido si hay lesiones*
Pulmones		
No fumar y evitar la exposición al humo	Siempre	Siempre
Consultar de urgencia ante dolor en el pecho de inicio brusco o falta de aire	Siempre	Siempre
Antes de bucear o de un viaje en avión: conversar con tu médico, sobre todo si ya tuviste un neumotórax	Según el caso	Según indicación
Todas las personas		
Examen de la piel por dermatólogo (las lesiones pueden tratarse con láser si molestan)	Según indicación	Según indicación
Antes de buscar un embarazo: resonancia de riñones	Antes del embarazo	Una vez
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* Las guías NCCN proponen resonancia cada 3 años desde los 20 años; el consenso europeo y otras guías proponen controles cada 1–3 años. Cuando se encuentra un tumor pequeño, se controla más seguido. Algunos centros indican un escáner de tórax inicial para conocer los quistes pulmonares.



Si tienes un tumor de riñón o un neumotórax

Los tumores pequeños de riñón se controlan con imágenes y se operan cuando alcanzan cerca de 3 cm, con una cirugía que conserve el riñón (nefrectomía parcial), porque pueden aparecer nuevos tumores a lo largo de la vida. Si tuviste neumotórax repetidos, puede indicarse un procedimiento para evitar que vuelva a ocurrir (pleurodesis).



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas se estudian habitualmente a partir de los 18 años, antes de comenzar los controles de riñón. Si un adolescente tiene un neumotórax, conviene estudiarlo antes.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer de riñón?

No necesariamente. La mayoría de las personas con una variante en **FLCN** no lo desarrolla, y cuando aparece suele crecer lento. Los controles permiten detectarlo pequeño.



¿Puedo viajar en avión o bucear?

Viajar en avión suele ser seguro, pero conversa con tu médico si tuviste un neumotórax reciente. El buceo con tanque puede aumentar el riesgo de neumotórax, por lo que se recomienda evaluarlo con tu médico.



¿Las lesiones de la piel son peligrosas?

No. Son benignas y no se transforman en cáncer. Si molestan por razones estéticas, pueden tratarse con láser u otros procedimientos dermatológicos.



¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.



Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Kidney Cancer (sección de carcinoma renal hereditario).

Menko FH, van Steensel MA, Giraud S, et al. Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management. *Lancet Oncol.* 2009;10(12):1199-1206.

Sattler EC, Steinlein OK. Birt-Hogg-Dubé syndrome. En: Adam MP, et al., eds. *GeneReviews*. University of Washington, Seattle.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.

