

Recomendaciones en Anestesia para el síndrome de Birt-Hogg-Dubé.

Itziar Méndez Torrubiano*, Carlos Varela Crespo*.

* *LES. Servicio de Anestesia, reanimación y terapia del dolor. Complejo Asistencial de Zamora. Zamora. (España).*

Correspondencia: Itziar Méndez Torrubiano. itz.med27@gmail.com

RESUMEN

Introducción y objetivos: El síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD) es una rara enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por lesiones en la piel, tumores renales y bullas pulmonares con o sin neumotórax.

El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas y en los datos histológicos que confirman la presencia de tricodiscomas, fibromas perifoliculares y fibrofoliculomas, y se puede confirmar por la detección de la mutación en el gen de la foliculina.

Se pretende exponer un caso de paciente con dicho síndrome.

Exposición del caso: En la paciente descrita fue precisa intervención quirúrgica por fractura de cadera. En el contexto de manejo anestésico se decidió raquianestesia por presentar mejor balance beneficio-riesgo.

Diagnóstico y discusión: Casos como estos ponen de manifiesto la especial importancia de la valoración preoperatoria de los pacientes. En la analítica de sangre no debemos obviar la determinación de los niveles de productos de desecho como el nitrógeno ureico en sangre (BUN) o los niveles séricos de creatinina, los cuales pueden indicar disfunción renal.

La aplicación de anestesia neuroaxial y/o locorregional, siempre que sea aplicable, es preferible para evitar la anestesia general y el uso de ventilación mecánica.

Ha de individualizarse la duración de la estancia en la unidad de reanimación o en la unidad de recuperación postanestésica, poniendo el foco en la función respiratoria y renal.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé. Neumotórax. Foliculina

CASO CLÍNICO

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

El síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD), también llamado síndrome de Hornstein Knickenburg, es una enfermedad hereditaria poco común causada por una mutación de la línea germinal en el gen de la foliculina, en el cromosoma 17p11.2, y transmitido a través de un patrón autosómico dominante [1].

La foliculina se expresa en múltiples órganos y tejidos, y aunque su función es todavía desconocida, se cree que es un componente de la ruta mTOR y que está implicada en el desarrollo de tumores renales y, eventualmente, en el desarrollo de otras lesiones asociadas.

La clínica se caracteriza por una tríada típica que incluye lesiones cutáneas de relevancia meramente estética (como fibrofoliculomas y tricodiscomas), neoplasias renales y quistes pulmonares (la mayoría localizados en regiones basales y paramediastínicas), con o sin neumotórax espontáneo.

El pronóstico lo marca la aparición de tumor de células renales, que, en contraste con el esporádico, suele manifestarse de forma multifocal y/o bilateral, lo que conlleva un incremento del potencial de malignización.

La prevalencia se estima en 1/200.000, pero la incidencia exacta es desconocida. Se han descrito más de cien familias afectadas por la enfermedad.

Según las directrices publicadas por el consorcio europeo, el diagnóstico de SBHD se confirma con la

presencia de un criterio mayor o dos menores (tabla 1).

EXPOSICIÓN DEL CASO

El síndrome de Birt-Hogg-Dubé (SBHD), también llamado síndrome de Hornstein Knickenburg, es una enfermedad hereditaria poco común causada por una mutación de la línea germinal en el gen de la foliculina, en el cromosoma 17p11.2, y transmitido a través de un patrón autosómico dominante [1].

La foliculina se expresa en múltiples órganos y tejidos, y aunque su función es todavía desconocida, se cree que es un componente de la ruta mTOR y que está implicada en el desarrollo de tumores renales y, eventualmente, en el desarrollo de otras lesiones asociadas.

La clínica se caracteriza por una tríada típica que incluye lesiones cutáneas de relevancia meramente estética (como fibrofoliculomas y tricodiscomas), neoplasias renales y quistes pulmonares (la mayoría localizados en regiones basales y paramediastínicas), con o sin neumotórax espontáneo.

El pronóstico lo marca la aparición de tumor de células renales, que, en contraste con el esporádico, suele manifestarse de forma multifocal y/o bilateral, lo que conlleva un incremento del potencial de malignización.

La prevalencia se estima en 1/200.000, pero la incidencia exacta es desconocida. Se han descrito más de cien familias afectadas por la enfermedad.

Según las directrices publicadas por el consorcio europeo, el diagnóstico de SBHD se confirma con la presencia de un criterio mayor o dos menores (tabla 1).

DIAGNÓSTICO Y DISCUSIÓN

Desde el punto de vista anestésico existe un claro aumento en el riesgo de complicaciones respiratorias en este tipo de pacientes.

Hasta un 80% de los pacientes con SBHD presentan quistes pulmonares, y aunque pueden ser asintomáticos durante años, su riesgo de presentar neumotórax, en ocasiones recurrente, es 50 veces superior al de la población general [2].

En cuanto al seguimiento, la tomografía computerizada (TC) de tórax es de gran utilidad cuando se planea una anestesia general, y ayudará a identificar los quistes pulmonares. Los neumotórax postraumáticos se tratan de la misma manera que otros neumotórax espontáneos, prestando especial

atención a las intervenciones que reduzcan el riesgo de recurrencia.

No existen recomendaciones específicas en cuanto a la técnica anestésica o los fármacos utilizados. Sin embargo, sí han de tenerse presentes ciertas consideraciones, tales como:

- Ajuste de dosis de determinados fármacos en caso de deterioro de la función renal.
- Canalización de vías venosas centrales bajo control ecográfico para disminuir el riesgo de neumotórax.
- Uso de ventilación de protección pulmonar mediante bajos volúmenes corrientes.
- Adecuada profilaxis de náuseas y vómitos postoperatorios, por aumento de riesgo de neumotórax debido a los mismos.
- Cuando sea posible, realizar técnicas de anestesia neuroaxial o locorreional, con el fin de evitar la exposición a la ventilación mediante presión positiva o ventilación mecánica y la consecuente rotura de bullas pulmonares.

En cuanto a las posibles complicaciones intra y postoperatorias, como hemos reseñado cabe destacar la hipoxemia y el fallo cardiorrespiratorio, usualmente debido a un neumotórax a tensión, así como la necesidad de hemodiálisis postoperatoria debido a una disfunción renal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sattler EC, Steinlein OK. Birt-Hogg-Dubé Syndrome. 2006 Feb 27 [actualizado 2020 enero 30]. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>
2. López V, Jordá E, Monteagudo C. Birt-Hogg-Dubé Syndrome: An Update. *Actas Dermo- Sifiliograf.* 2012; 103 (3): 198-206.

TABLAS Y FIGURAS

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Al menos cinco fibrofoliculomas o tricodiscomas de inicio en la edad adulta con al menos una lesión confirmada histológicamente.	Múltiples quistes pulmonares: localizados en bases, sin causa evidente asociados o no a neumotórax espontáneo.
Mutación patogénica en línea germinal del gen foliculina.	Cáncer renal: de inicio temprano (≤ 50 años), multifocal, bilateral y/o con formas histológicas características.
	Familiar de primer grado con síndrome de Birt-Hogg-Dubé.

Tabla 1. Criterios mayores y menores para diagnóstico de SBHD. Un criterio mayor o dos menores.