

Criterios diagnósticos
SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

(López V, et al. Actualización en el síndrome de Bird-Hogg-Dubé. Actas Dermosifiliogr. 2011)

Criterios propuestos por el Consorcio Europeo:

(para el diagnóstico el paciente debe presentar un criterio mayor o dos criterios menores)

Criterios mayores

- Al menos 5 fibrofoliculomas o tricodiscomas de inicio en la edad adulta con al menos una lesión confirmada histológicamente
- Mutación patogénica en línea germinal del gen FLCN**

Criterios menores

- Múltiples quistes pulmonares: localizados en la zona basal, sin causa evidente asociados o no a neumotórax espontáneo.
- Cáncer renal: de inicio temprano (<50 años), multifocal, bilateral y/o con formas histológicas características (forma híbrida de oncocitoma y cromóforo)
- Familiar de primer grado con síndrome de Birt-Hogg-Dubé

****Criterios para solicitar estudio genético según el consorcio Europeo:**

- Lesiones cutáneas características (fibrofoliculomas y/o tricodiscomas)
- Enfermedad pulmonar quística sin causa evidente
- Neumotórax espontáneo primario.
- Cáncer renal: de inicio temprano (<50 años) , multifocal, bilateral y/o con formas histológicas características (forma híbrida de oncocitoma y cromóforo o formas puras)
- Familiar de primer grado con alguna de las características previas.