

Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΔΕΡΜΑΤΟΣΚΟΠΗΣΗΣ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ BIRT-HOGG-DUBÉ

Δέσποινα Παπαθεμελή¹, Μυρτώ-Γεωργία Τρακατέλλη¹, Αικατερίνη Πατσατσή¹, Ζωή Απάλλα¹, Αιμίλιος Λάλλας²

¹ Β' Πανεπιστημιακή Κλινική Δερματικών και Αφροδισίων Νοσημάτων Α.Π.Θ., Νοσοκομείο Παπαγεωργίου

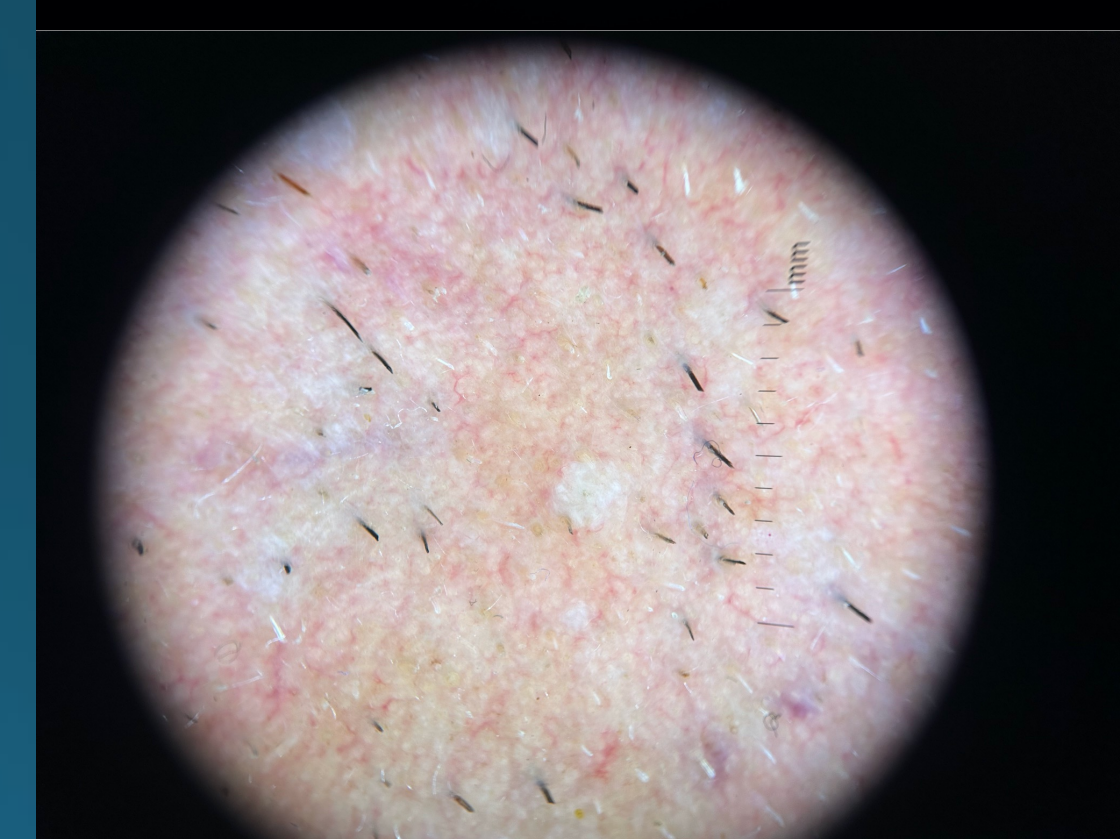
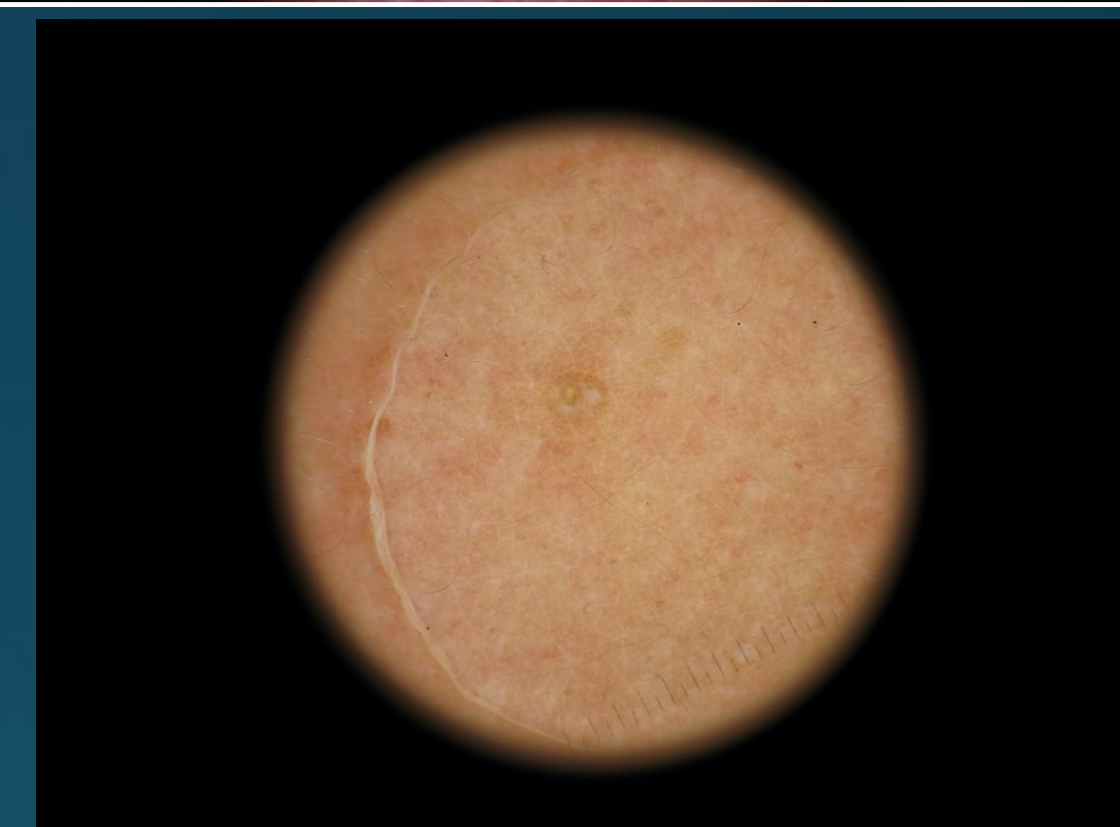
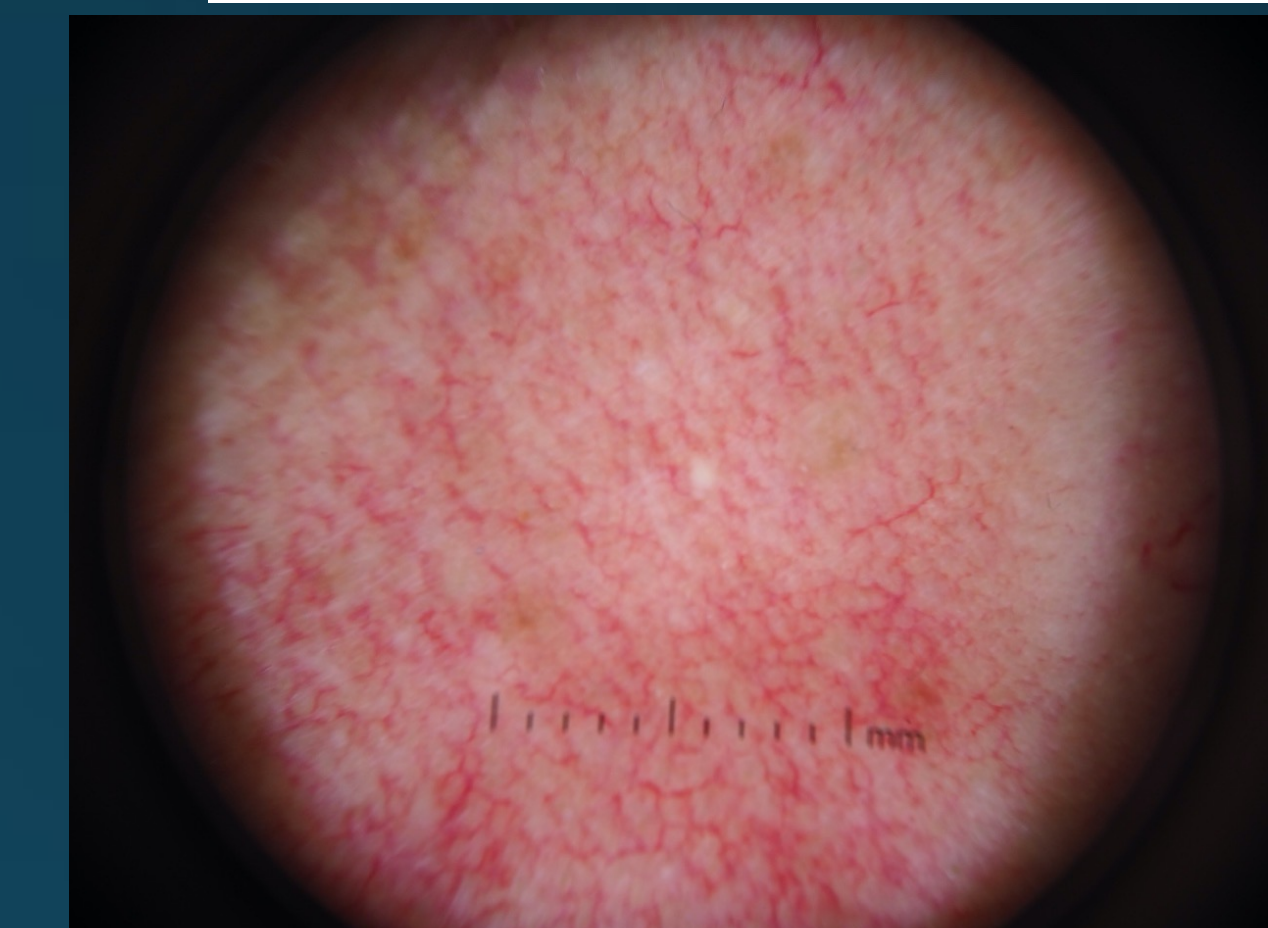
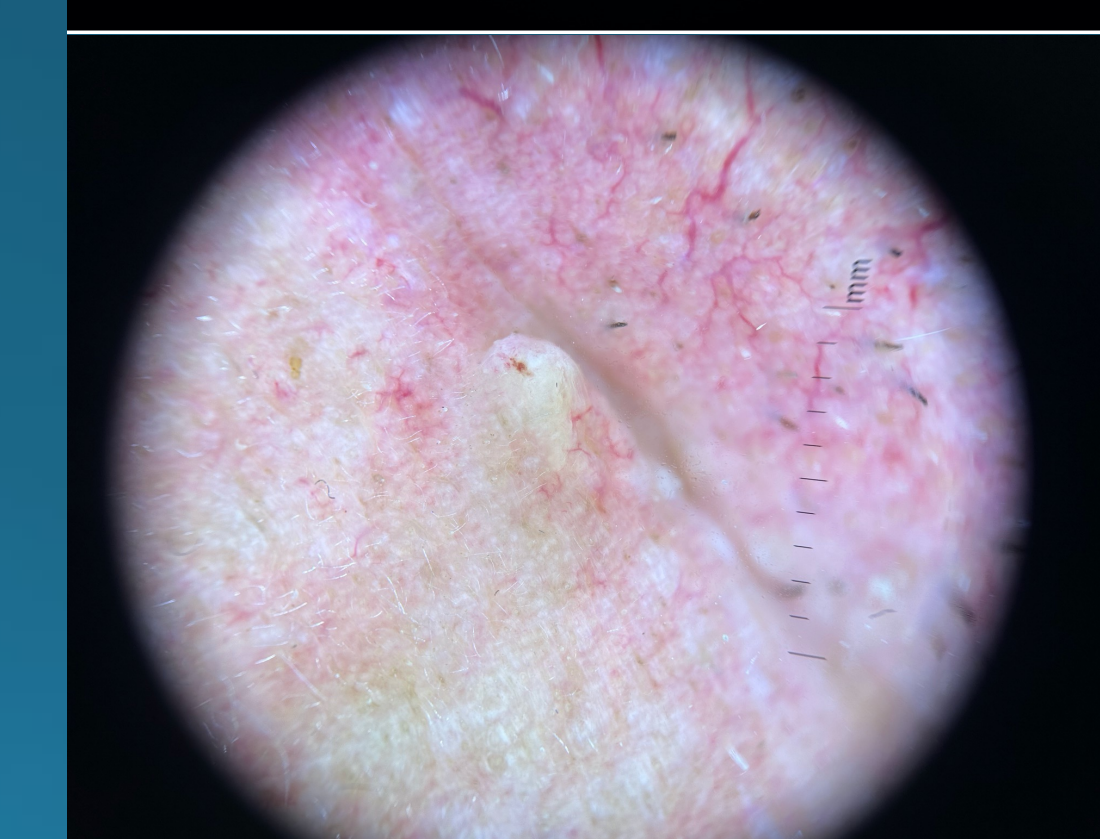
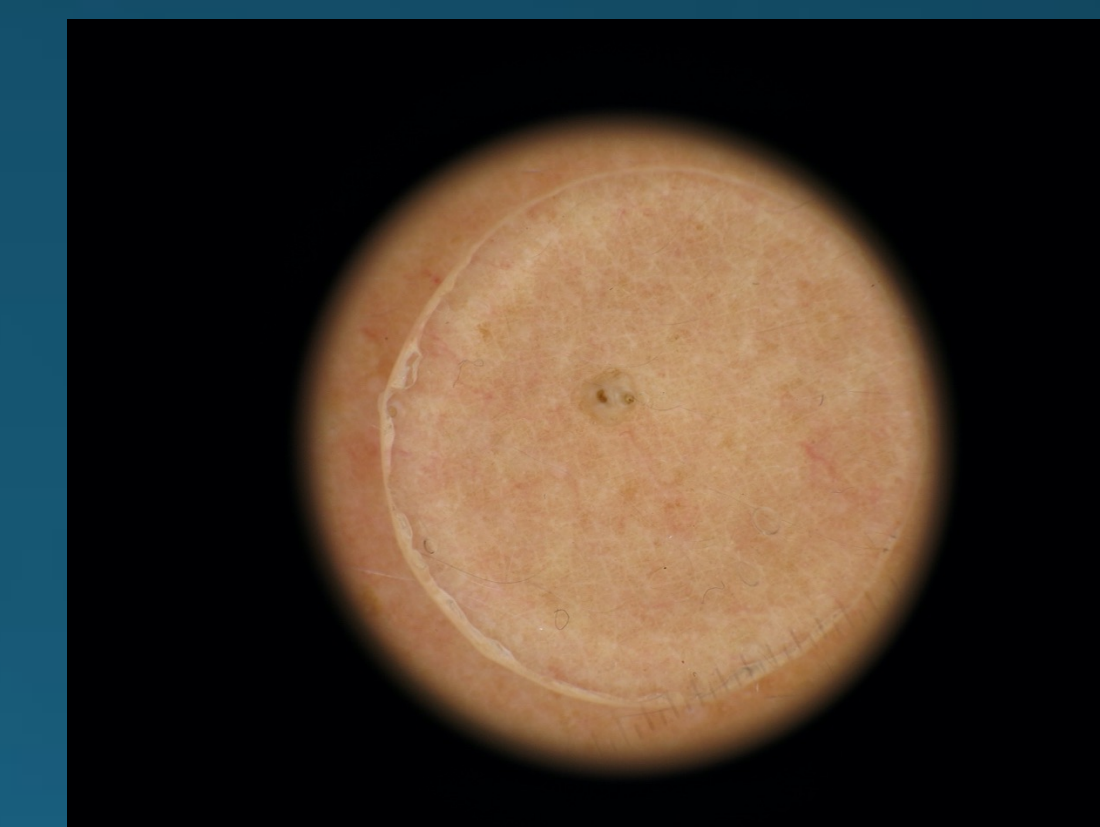
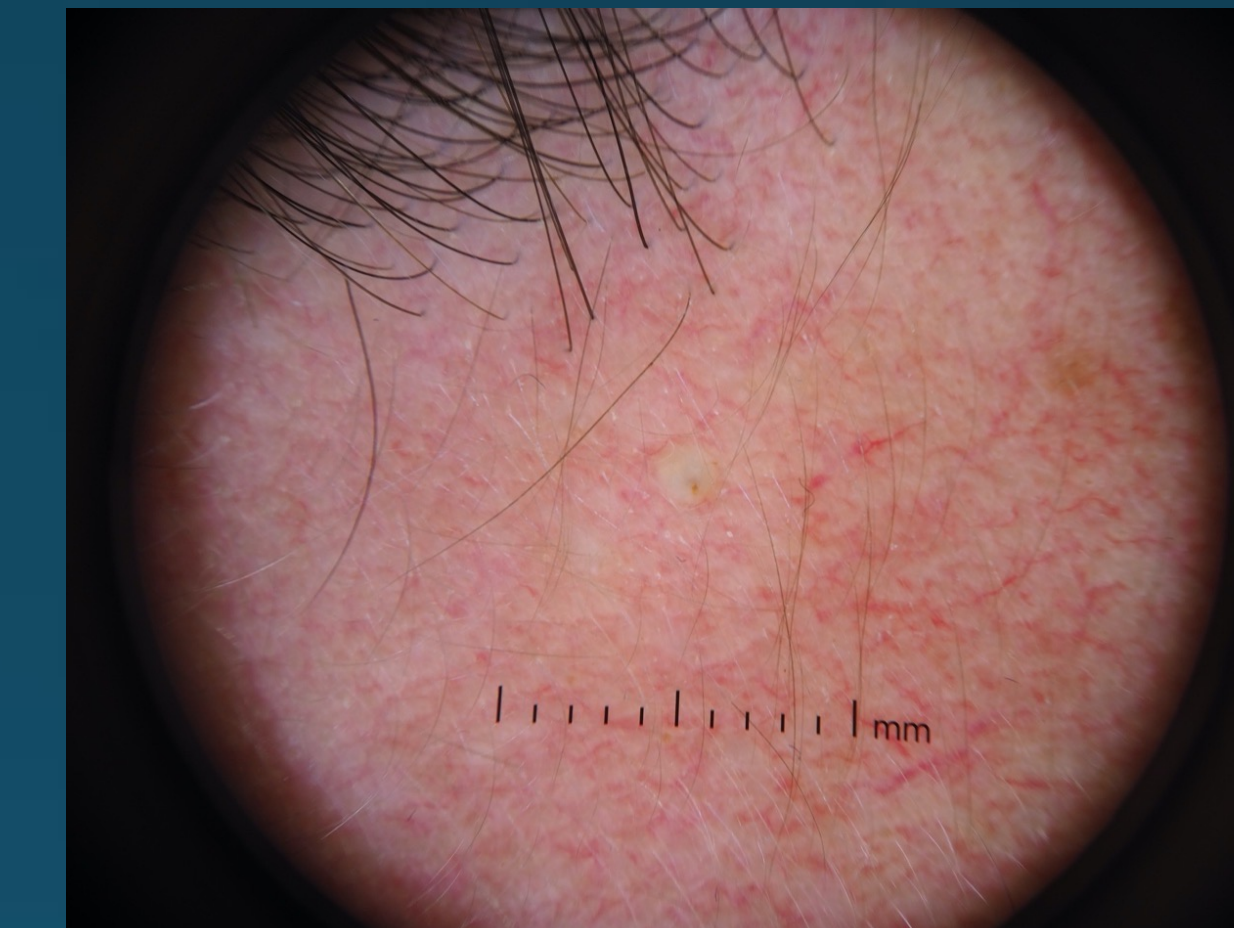
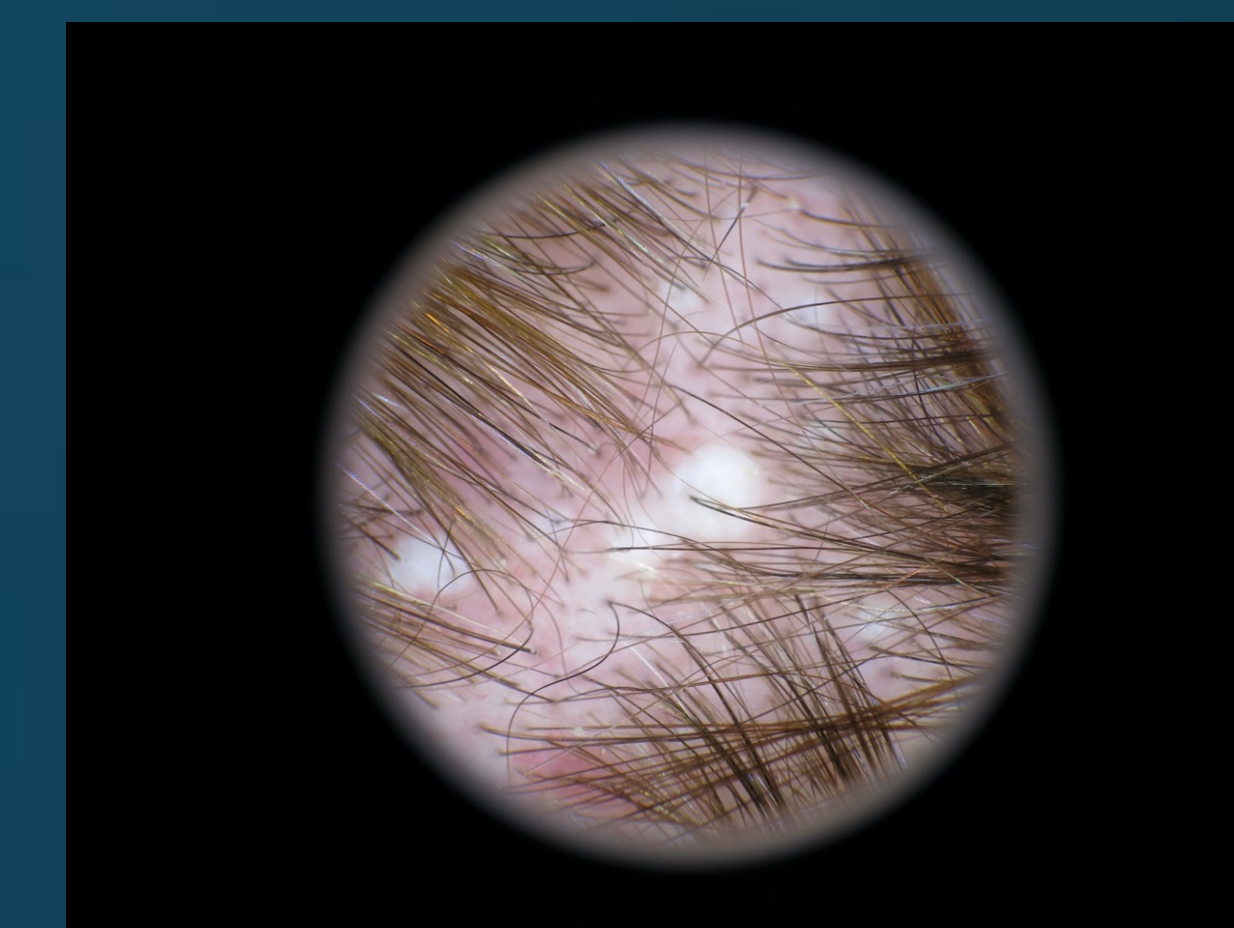
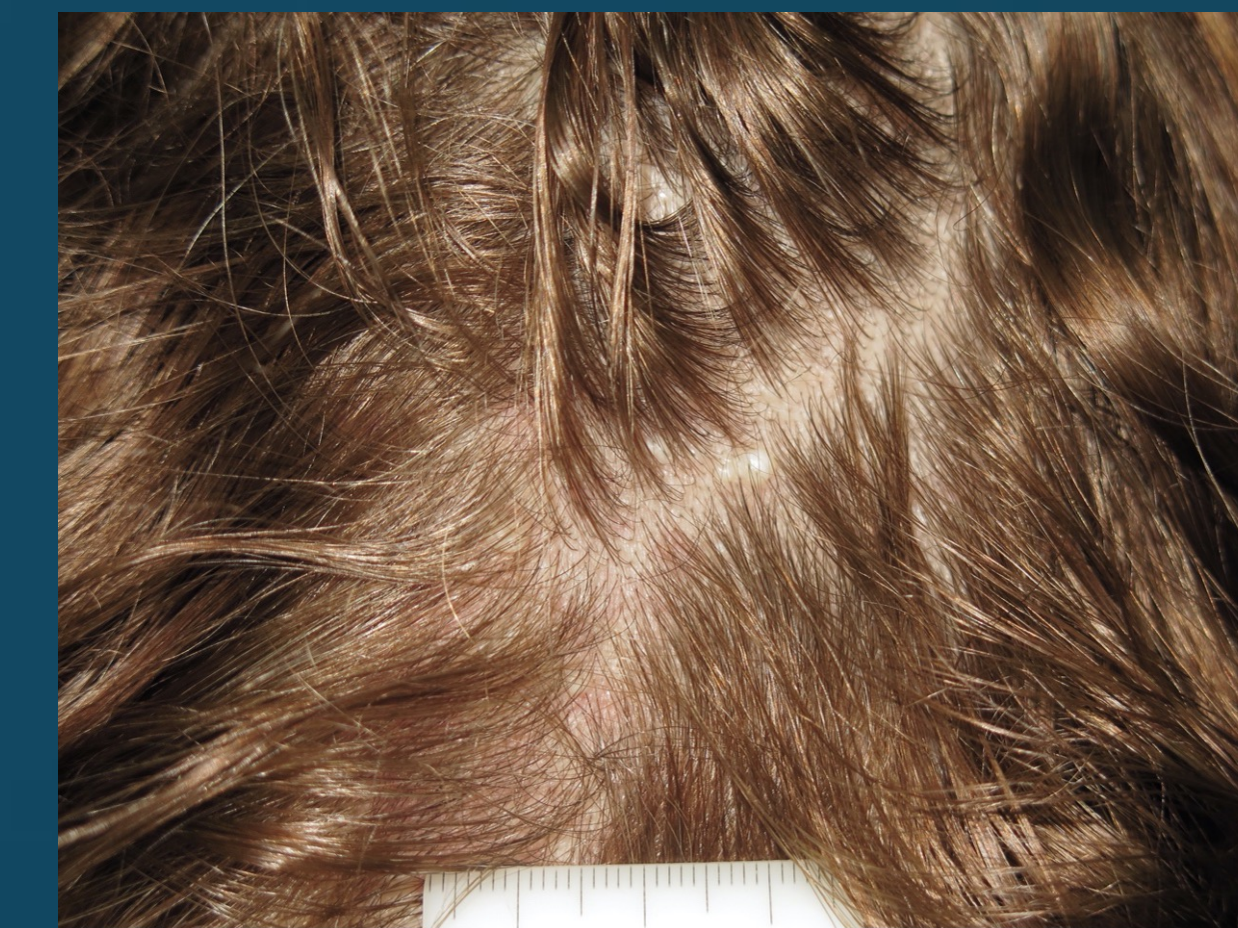
² Α' Πανεπιστημιακή Κλινική Δερματικών και Αφροδισίων Νοσημάτων Α.Π.Θ., ΝΑΔΝΘ

Το σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή που κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατή χαρακτήρα. Προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο FLCN που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 7p11.2 και συνήθως εκδηλώνεται κλινικά από την 3η δεκαετία ζωής. Χαρακτηρίζεται από πολλαπλά ινοθυλακώματα, τριχοδισκώματα και ακροχόρδωνες, που εκδηλώνονται ως ασυμπτωματικές βλατίδες στο χρώμα του δέρματος, διαμέτρου 2-4 mm και εντοπίζονται στο κεφάλι, την τραχηλική περιοχή και τον άνω κορμό. Συχνά είναι πολλαπλά αλλά μπορεί να είναι και μονήρη.

Τριχοδισκώματα, ινοθυλακώματα και περιθυλακικά ινώματα, αντιπροσωπεύουν παραλλαγές του ίδιου όγκου και χαρακτηρίζονται δερματοσκοπικά από λευκές βλατίδες/σφαιρίδια (που αντιστοιχούν σε επιθηλιακούς κλώνους με ινώδες περίβλημα και φυσιολογικό συνδετικό ιστό στην ιστολογική εξέταση) με κεντρική κιτρινωπή/καφέ κηλίδα (αντιστοιχεί στο διευρυμένο θυλακικό άνοιγμα).

Τα ινοθυλακώματα με κεντρικό ανοιχτό φαγέσωρα αποτελούν διαγνωστική ένδειξη του συνδρόμου Birt-Hogg-Dubé. Επιπλέον, τα ινοθυλακώματα μπορεί να παρουσιάζουν ένα εμφανές αγγειακό πρότυπο, όπως καμπυλόγραμμο αγγεία που συνδέουν κόκκινες κουκκίδες και σφαιρίδια. Τα τριχοδισκώματα συνίστανται δερματοσκοπικά από λευκές σφαιρικές δομές, μπλε-γκρι φωλιές και θολά γραμμικά αγγεία.

Οι δερματικές βλάβες είναι συνήθως η πρώτη εκδήλωση του συνδρόμου Birt-Hogg-Dubé και η σωστή διάγνωση από τον δερματολόγο με τη συμβολή της δερματοσκόπησης είναι σημαντική γιατί οι ασθενείς με αυτό το σύνδρομο αναπτύσσουν συχνά πνευμονικές κύστες και πνευμοθώρακα και έχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου των νεφρών και του παχέος εντέρου. Επίσης καθώς το συγκεκριμένο σύνδρομο κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατή χαρακτήρα, θα πρέπει να προσφέρεται γενετική συμβουλευτική στα προσβεβλημένα άτομα ενημερώνοντάς τους ότι υπάρχει κίνδυνος 50% να κληρονομήσουν τη διαταραχή τα παιδιά τους.



Στις εικόνες παρουσιάζονται κλινικές και δερματοσκοπικές εικόνες από 5 περιστατικά με επιβεβαιωμένο σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé. Αυτά τα περιστατικά αφορούν 2 γυναίκες και 3 άντρες με μέση ηλικία διάγνωσης τα 50,8 έτη.