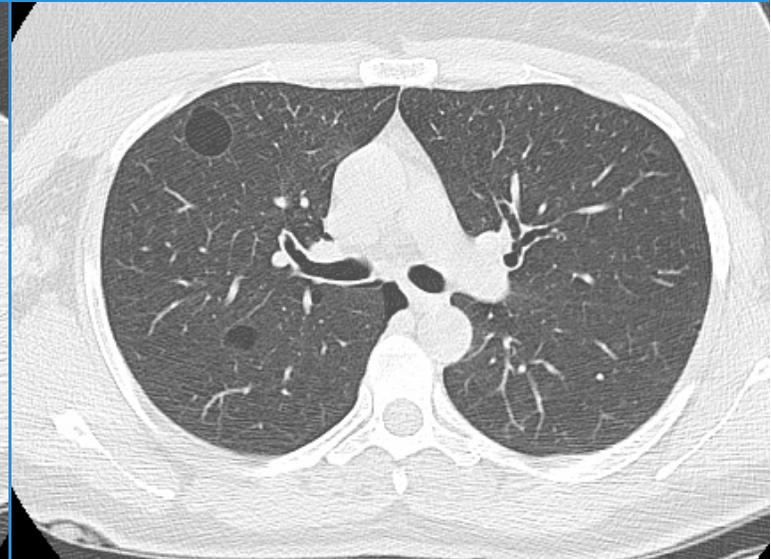
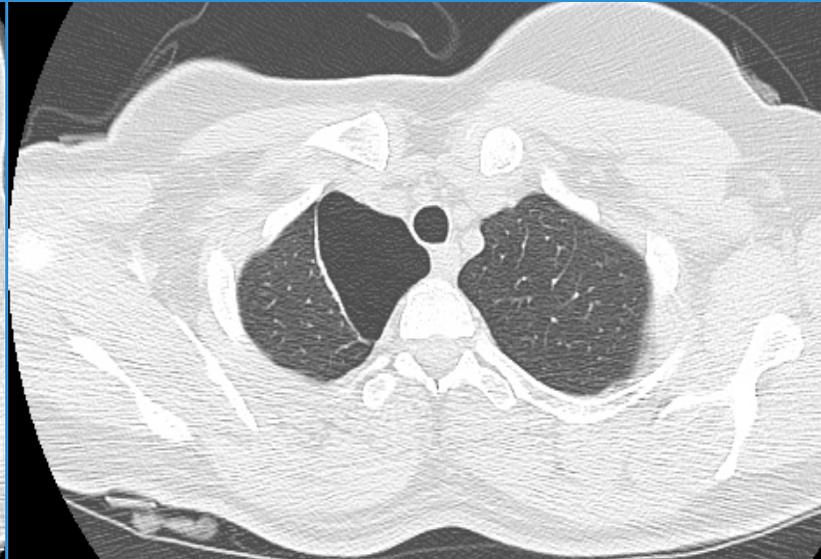
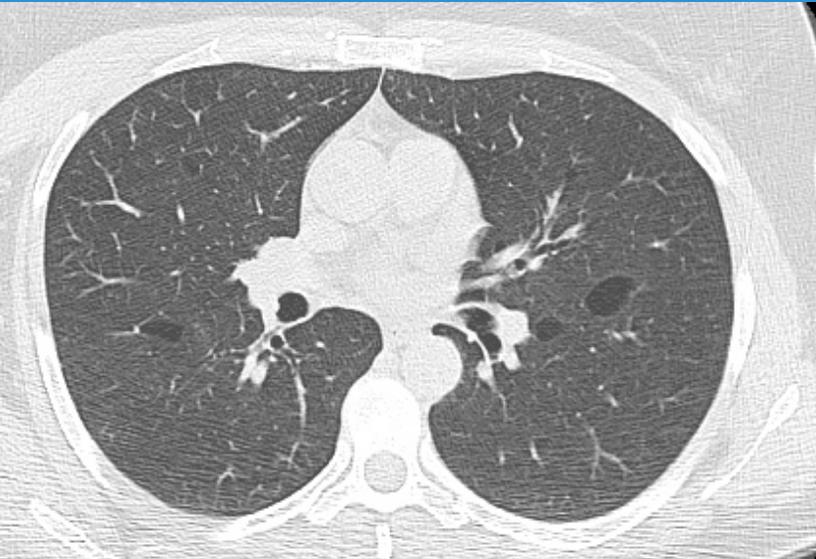


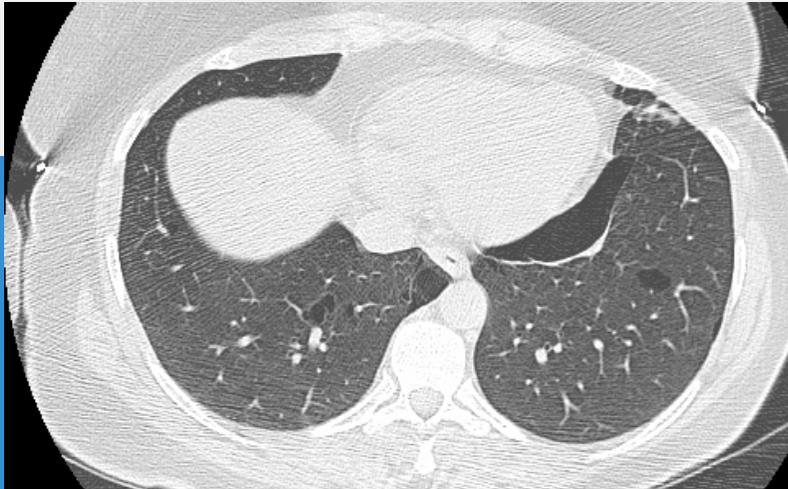
Cas N°1

- Dyspnée d'effort modérée
- Examen non contributif
- EFR :
 - CVF : 1.54 (51%)
 - VEMS : 1.34 (52%)
 - C.Tiffeneau et CPT normaux
 - GDS : normaux
- Mise sous Symbicort, effet très positif:
 - CVF : 2.46 (84%)
 - VEMS : 2.160 (86%)
 - C. Tiffeneau et CPT normaux

Cas
N°1

Femme de 50 ans
tabagisme (20 PA)





- 2 sœurs et 1 nièce: pathologie respiratoire identique (pneumothorax)
- Dosage alpha1 Antitrypsine normal
- Aspect cutané très évocateur: Quel est votre diagnostic ?



SYNDROME DE BIRT HOGG DUBÉ

EXPLORATION MOLÉCULAIRE DU GÈNE *FLCN* CODANT LA FOLLICULINE

(Genbank mRNA : NM_144606, Genbank protein : NP_653207)

Séquençage de la séquence codante et des jonctions exons introns

(Big Dye terminator v1.1 - Life Technologies)

Le 15 septembre 2014,

Nom et prénom: CHRISTINE
(Nom de jeune fille):
Date de naissance: 19/04/64
Sexe: féminin
Situation : Apparentée
Date de réception du prélèvement: 24/06/14
Type de prélèvement: O2724sang total
Numéro de l'échantillon: BHD 00431/O2724
Numéro de famille: ONC 04542
Indication de l'analyse: Exploration familiale dans le cadre d'un syndrome de Birt Hogg Dubé
Mutation identifiée chez le cas index : c.616A>T (p.Lys206*)

Résultats: Présence de la mutation c.616A>T (p.Lys206*) à l'état hétérozygote dans l'exon 6 du gène *FLCN*.

Conclusion :

Présence de la mutation familiale responsable du syndrome de Birt Hogg Dubé.

Attention : ce résultat doit être confirmé sur un deuxième prélèvement indépendant



Syndrome de Birt-Hogg-Dubé

- 1^{ère} description en 1977
- Transmission autosomique dominante; mutations variées dans un gène en 17p11.2 (bras court chromosome 17)
- Association
 - de lésions cutanées (fibro-folliculomes 90%)
 - de kystes pulmonaires avec pneumothorax dans 40%
 - et de tumeurs rénales (entre 15/34%)
qui justifient une surveillance rigoureuse



Signes TDM de la maladie de Birt-Hogg-Dubé

- Kystes multiples de taille variable dans un parenchyme normal par ailleurs.
- Topographie plutôt moyenne et inférieure à prédominance sous pleurale.
- Pneumothorax complet, localisé, interlobaire.
- Parfois séquelles du traitement d'un pneumothorax.

Définition

- Hyperlarté parenchymateuse sphérique à paroi fine (<2 mm) entourée de poumon sain

Nombreuses étiologies (1/2)

- Histiocytose langerhansienne et non langerhansienne
- Lymphangiomeiomyomatose sporadique ou associée à une sclérose tubéreuse de Bourneville
- Associé aux syndromes lymphoprolifératifs: pneumonie interstitielle lymphocytaire secondaire ou idiopathique, maladie des dépôts des chaînes légères des immunoglobulines, amylose.
- D'origine génétique /congénitale : syndrome de Birt-Hogg-Dubé, syndrome de Protée, neurofibromatose, syndrome d'Elhers-Danlos, maladie adénomatoïde kystique, dysplasie bronchopulmonaire.

Nombreuses étiologies (2/2)

- Induits par le tabac (hors histiocytose) : pneumonie desquamative, bronchiolite respiratoire avec atteinte interstitielle.
- Pneumonie d'hypersensibilité subaiguë.
- Causes infectieuses: pneumocystis jirovecii, staphylococcie, papillomatose, coccidioïdomycose.
- Origine néoplasique: métastases kystisées (sarcome, ADK digestif, cancer épidermoïde ORL, col utérin, vessie, rein).
- Divers: post-traumatique, post-SDRA, poumon des cracheurs de feu, post-ischémie (Embolie pulmonaire chronique, cardiopathies congénitales).

Contrôler le rein

devant toute maladie kystique pulmonaire

Maladie kystique pulmonaire et lésion rénale

- Lymphangiomeiomyomatose
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Métastases kystisées d'une néoplasie rénale
- Syndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Syndrome de Protée



-Lung cysts, spontaneous pneumothorax and genetic associations in 89 families with Birt-Hogg-Dubé syndrome.

Toro JR., Pautler SE., Stewart L., Glenn GM., Weinrich M., Toure O., et al.

Am J Respir Crit Care

Med 2007;175:1044-1053.

-Pneumothorax itératifs et spontanés révélant un syndrome de Birt-Hogg-Dubé.

A. Van Denhove, I. Guillot-Pouget, S. Giraud, S. Isaac, N. Freymond, A. Calender, Y. Pacheco, G. Devouassoux.

Revue des Maladies Respiratoires.

Volume 28, numéro 3. 355-359 (mars 2011).

-Birt-Hogg-Dubé syndrome. State-of-the-art review with emphasis on pulmonary involvement. Dal Sasso AA and all.

Respir. Med. 2014 Dec 9.

S0954-6111(14)00415-6.

-Pulmonary manifestations of Birt-Hogg-Dubé syndrome. Gupta N, Seyama K, McCormack FX. *Fam Cancer. 2013 Sep; 12(3):387-96.*

-Pulmonary cysts of Birt-Hogg-Dubé syndrome : a clinicopathologic and immunohistochemical study of 9 families. Furuya M, Tanaka R, Koga S, Yatabe Y, Gotoda H, Takagi S, Hsu YH, Fujii T, Okada A, Kuroda N, et al.

Am J Surg Pathol. 2012 Apr;36(4):589-600.

Contributeurs au programme :

Imagerie de la Pathologie Infiltrative Pulmonaire



www.clubthorax.com

Les auteurs, membres du Club Thorax

Sébastien BOMMARD, Marie-Pierre DEBRAY, Gérard DURAND, Mostafa EL HAJJAM,
Pierre FAJADET, Benoit GHAYE, Jacques GIRON, Antoine KHALIL,
Alexis LACOUT, Pierre-Yves MARCY, Liliane METGE, Grégoire PRÉVOT.

ASSOCIATION « CLUB THORAX » - Service de Radiologie – Hôpital Ambroise Paré
9, avenue Charles de Gaulle - 92100 Boulogne-Billancourt.



Réalisé avec le soutien de Roche



Réalisation