



Centre de Référence PREDIR

Hôpital Européen Georges Pompidou – AP-HP
20 rue Leblanc, 75015 Paris

Coordination :

Pr Nelly BURNICHON, *Oncogénétique moléculaire*
Pr Laurence AMAR, *Endocrinologie*
Courriel : predir.egp@aphp.fr

Centres de Compétence PREDIR :

AUVERGNE RHONE ALPES

- **Clermont-Ferrand**
Dr Mathis LEPAGE - Oncogénétique
Centre de lutte contre le cancer Jean Perrin
- **Grenoble**
Dr Clémentine LEGRAND - Oncogénétique
CHU Grenoble Alpes
- **Lyon**
Dr Stéphane PINSON - Génétique
Groupement Hospitalier Est, HCL

BRETAGNE

- Rennes**
Dr Louise CRIVELLI - Oncogénétique
Centre de lutte contre le cancer Eugène Marquis

GRAND EST

- Nancy**
Dr Marie MULLER - Hépatogastro-Entérologie
Hôpitaux de Brabois, CHRU de Nancy

HAUTS DE FRANCE

- Lille**
Dr Catherine CARDOT-BAUTERS – Endocrinologie
Hôpital Huriez, CHU Lille

NORMANDIE

- Rouen**
Pr Claude HOUDAYER - Génétique
CHU Rouen

NOUVELLE AQUITAINE

- Bordeaux**
Dr Julie TINAT - Génétique Médicale
Hôpital Pellegrin, CHU Bordeaux

OCCITANIE

- **Montpellier**
Dr Isabelle COUPIER - Oncogénétique
Institut du cancer & CHU Montpellier
- **Toulouse**
Pr Dominique CHAUVÉAU - Néphrologie
Hôpital Rangueil, CHU Toulouse

PAYS DE LA LOIRE

- Nantes**
Dr Caroline ABADIE - Oncogénétique
Institut de Cancérologie de l'Ouest

PROVENCE ALPES COTE D'AZUR

- Marseille**
Dr Hélène ZATTARA-CANNONI - Génétique Médicale
Hôpital de la Timone, AP-HM

Réseau National de Référence pour cancers rares de l'adulte PREDIR

« PREDIpositions aux tumeurs du Rein »
Labellisé par l'Institut National du Cancer (INCa)

Site web: <http://www.predir.org>

Recommandations de surveillance clinique pour le syndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD)

Le syndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) (OMIM 135150) est une affection autosomique dominante (risque de 50% de transmission à la descendance quel que soit le sexe) qui touche environ 1 personne sur 100.000 et est dû à des mutations constitutionnelles du gène suppresseur de tumeur *FLCN*.

Les caractéristiques cliniques de ce syndrome sont définies par :

- des fibrofolliculomes cutanés qui apparaissent en général dans la troisième décennie et qui touchent environ 75% des patients. Il s'agit de lésions parfaitement bénignes qui ne nécessitent aucun traitement particulier sauf lorsqu'il existe un éventuel préjudice esthétique. Des trichodiscomes et des acrochordons, également bénins, peuvent également s'observer.

- des kystes pulmonaires qui touchent 80% des patients et qui sont à l'origine de pneumothorax spontanés parfois récidivants chez 25% des patients. Ceci contre-indique formellement la consommation de tabac ainsi que les sports en hyperpression tels que la plongée sous-marine.

- un risque de tumeur du rein qui est estimé à 20%. Il s'agit le plus souvent de carcinomes rénaux chromophobes et de tumeurs hybrides chromophobes-oncocytomes, qui sont en général moins agressifs que dans d'autres syndromes de prédisposition héréditaire.

- un risque accru dans certaines familles de polypes et de cancers colorectaux.

Il existerait également un risque accru de nodules thyroïdiens, mais il n'y a pas à l'heure actuelle suffisamment d'arguments bibliographiques pour recommander un suivi systématique.

L'apparition de symptômes dans l'enfance est rare (pneumothorax) et le test génétique chez les apparentés asymptomatiques n'est effectué qu'à partir de l'âge de 18 ans.

Une surveillance régulière est fortement recommandée pour éviter les complications dues à l'évolution des lésions potentielles de la maladie. Etant donné la spécificité et la rareté de cette pathologie, une prise en charge pluridisciplinaire et encadrée par un centre expert est indispensable. Pour cela, le réseau PREDIR a été créé. Il s'agit d'un réseau de référence national pour les cancers rares de l'adulte, labellisé depuis 2014 par l'Institut National du Cancer (INCa) dédié aux prédispositions aux tumeurs du rein. Ce réseau comporte un Centre de Référence en Ile de France, (Hôpital européen Georges Pompidou et 5 autres hôpitaux de l'AP-HP) et douze Centres de Compétence en France (liste sur <https://www.predir.org>).

Recommandations de suivi en cas de mutation constitutionnelle du gène *FLCN* - A partir de l'âge de 18 ans :

- IRM abdominale systématique tous les 3 ans en alternance avec une échographie abdominale annuelle dans l'intervalle en l'absence de lésion. Si une ou des lésion(s) sont détectées, la fréquence des IRM peut être à adapter en fonction de la taille et du nombre des lésions.

Un scanner abdominal n'est à effectuer qu'en cas de lésion à mieux caractériser ou avant une intervention chirurgicale éventuelle.

- Scanner thoracique de référence (demander un ultra low dose) et première consultation avec un pneumologue référent. Surveillance clinique à adapter ensuite selon les recommandations du pneumologue (pas de nouveau scanner en l'absence de pneumothorax).

- Examen dermatologique tous les 2 à 3 ans.

- Pas de coloscopie systématique en dehors d'une histoire familiale évocatrice.

Remarque :

Il est indispensable de consulter en cas d'éventuel symptôme.

<p>Centre de Référence PREDIR www.predir.org Courriel : predir.egp@aphp.fr</p>	<p>Association BHD-France www.bhdfrance.org Courriel : contact@bhdfrance.org</p>
---	---