



GENÉTICA E SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE

RAFAELA FERNANDES GONÇALVES; GUILHERME NOBRE NOGUEIRA

Introdução: A síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) é uma condição rara de herança autossômica dominante, caracterizada por tumores nos folículos capilares, tumores renais, cistos pulmonares e pneumotórax espontâneo recorrente. As mutações inativadoras no gene da foliculina (FLCN) estão associadas ao desenvolvimento da síndrome, destacando a importância da compreensão molecular para a gestão clínica. **Objetivos:** Avaliar manifestações cutâneas, pulmonares e renais, por meio da investigação da discrepância entre diagnósticos clínicos prévios e detecção genética de variantes associadas ao BHD. **Metodologia:** Utilizamos uma abordagem genética em uma população do sistema de saúde para estimar a frequência de variantes P/LP no gene FLCN. Analisamos a prevalência dessas variantes e a penetrância de fenótipos associados ao BHD. A comparação entre diagnósticos clínicos e detecção genética permitiu uma avaliação abrangente das manifestações da síndrome. **Resultados:** A frequência de variantes P/LP truncadas do FLCN foi 60 vezes maior do que as prevalências anteriormente relatadas. A maioria dos indivíduos positivos para variantes apresentava fenótipos relacionados ao BHD, embora uma minoria tivesse sido clinicamente diagnosticada anteriormente. Manifestações cutâneas, pneumotórax e câncer renal ocorreram em frequências mais baixas do que em coortes clínicas, sugerindo a importância de uma abordagem genética na identificação precoce. A detecção genética aumentou a identificação de variantes do FLCN, mesmo em casos onde manifestações clínicas eram menos evidentes. A educação sobre a associação entre variantes do FLCN e doença pulmonar cística pode aprimorar o reconhecimento clínico da síndrome e promover a avaliação para o BHD, especialmente em casos subdiagnosticados. **Conclusão:** Este estudo destaca a relevância da genética na síndrome de Birt-Hogg-Dubé, evidenciando a disparidade entre diagnósticos clínicos e detecção genética. A implementação de estratégias genéticas em contextos de saúde pode ser crucial para uma identificação precoce e uma gestão mais eficaz da síndrome, influenciando positivamente a avaliação clínica e a conscientização sobre o BHD.

Palavras-chave: **SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ; FENÓTIPOS; FOLICULINA; MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS; DETECÇÃO GENÉTICA**