Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):877

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EM-017 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL SÍNDROME DE VON HIPPEL LINDAU (VHL) EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Cañabate Figuerola, F. Alberti Vich, A. Ferre Beltrán, A. Arteaga Luján, M. Díaz Cañestro, C. Nadal Martí, M. Fullana Barceló y M. Bosch Rovira

Medicina Interna. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con VHL.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de una familia con VHL en seguimiento en consulta de enfermedades minoritarias de Medicina Interna del Hospital Universitario Son Espases.

Resultados: Caso 1: mujer de 65 años diagnosticada de VHL, presenta como antecedentes familiares madre fallecida a los 72 años por un tumor del sistema nervioso central (SNC) no especificado. La paciente a los 31 años inicia episodio de mareos, ataxia y cefalea intensa por lo que se realizó un TAC craneal que mostró un tumor cerebeloso, que fue resecable confirmándose que se trataba de un hemagioblastoma. Posteriormente se realizó estudio por oftalmología (OFT) hallándose varios angiomas retinianos que fueron tratados con fotocoagulación. Se realizó estudio genético encontrándose gen VHL mutado, c463+1G > 7 en exón 2 del cromosoma 3 en heterocigosis, confirmándose así el diagnóstico. A lo largo de la evolución de su enfermedad ha ido presentando diferentes manifestaciones: angiomas retinianos de repetición, hemangioblastomas cerebelosos y medulares, múltiples tumores serosos quísticos pancreáticos y quistes renales bilaterales. La paciente tiene 5 hermanos, 3 de ellos fallecidos, dos hermanas por tumores en SNC a los 26 y 23 años, una hermana libre de mutación y otro hermano que rechazó estudio genético pero no ha presentado clínica. Tiene 6 hijos, 3 con una pareja libres de mutación, y 3 con otra pareja que son portadores. Caso 2 (hija): mujer de 41 años fue diagnostica en el 2013 a raíz de estudio genético, presentando la mutación familiar. Debutó con un hemangioblastoma cerebeloso detectado durante el seguimiento que pudo ser resecado. También presenta angiomas retinianos, quistes pancreáticos y renales bilaterales. Hace 3 años se le detectó carcinoma renal múltiple de células claras (CRCC) en riñón izquierdo que fue tratado con nefrectomía parcial. Exámenes ORL normales y metanefrinas anuales negativas hasta el momento. Tiene dos hijos, una libre de mutación y un hijo portador en seguimiento por Pediatría. Caso 3 (hija): mujer de 36 años diagnosticada por estudio genético. Actualmente en diálisis por nefrectomía bilateral por CRCC. Ha presentado además: hemangioblasmas cerebelosos y medulares múltiples, quistes renales bilaterales, varios cistoadenomas serosos y múltiples quistes pancreáticos y tumor neuroendocrino pancreático. Caso 4 (hijo): varón de 31 años asintomático y normotenso hasta el momento. El estudio inicial de FO, catecolaminas urinarias, RM de cerebro y TAC de abdomen fueron normales. El estudio genético fue positivo para la mutación por lo cual continúa en seguimiento.

Discusión: El síndrome VHL es una enfermedad rara con una incidencia de 1:36.000 RN. Es causado por mutaciones en el gen supresor tumoral VHL localizado en el cromosoma 3p25-26, que se hereda de forma AD con penetrancia elevada y gran variabilidad clínica intra e interfamiliar (20% mutaciones de novo). Se asocia con un mayor riesgo de desarrollar varios tumores como hemangioblastomas capilares retinianos y hemangioblastomas del SNC, feocromocitomas, quistes renales y carcinomas renales de células claras, tumores del saco endolinfático, quistes y tumores neuroendocrinos pancreáticos y cistadenomas del epidídimo y ligamento ancho. Las principales causas de muerte son el CRCC metastásico y el hemangioblastoma del SNC. El diagnóstico implica también a los familiares que deben ser estudiados presenten o no sintomatología.

Conclusiones: Destacamos la importancia de un enfoque interdisciplinario de los pacientes con VHL y su seguimiento por parte de diferentes especialidades (OFT, MIR, ORL, NRL). Debe enfatizarse la necesidad de conocer sus manifestaciones por parte de los médicos generales ya que su diagnóstico precoz y seguimiento posterior, tanto del paciente como de los familiares, mejora notablemente la mediana de la supervivencia.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.