



V-068 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE VON HIPPEL LINDAU ATENDIDOS EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS COORDINADA ENTRE DOS CENTROS DEL PAIS VASCO

N. López- Oslé¹, L. Ceberio Hualde¹, I. Gómez Garate², S. Ruiz Zamora¹, R. Llarena Ibarburen³, M. Egurbide Arberas¹ y L. Ceberio Hualde en representación del Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias

¹Medicina Interna, ³Urología. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya). ²Medicina Interna. Hospital Txagorritxu. Vitoria-Gasteiz (Álava).

Resumen

Objetivos: Las enfermedades minoritarias (EM) son definidas en la UE como aquellas con una prevalencia menor de 1 caso por 2.000 habitantes. La falta de conocimiento específico sobre ellas conlleva problemas en el diagnóstico y tratamiento. Para abordar dichos problemas, algunos servicios de Medicina Interna han creado consultas monográficas. En el Hospital Universitario Cruces en 2009 se creó la primera consulta con dicho objetivo y en 2015 se incorporó el S. de Pediatría acompañado de los mismos servicios del H. Universitario Álava, iniciándose un plan asistencial para la atención conjunta de pacientes en la transición a la edad adulta. Una de estas, es la enfermedad de Von Hippel Lindau (VHL), compuesta por tumores benignos y malignos en retina, hemangioblastoma cerebeloso y espinal, carcinoma de células renales (CCR), feocromocitoma, quistes pancreáticos, cistoadenomas epididimarios y quistes en otros órganos. Tiene una prevalencia de 1/53.000, con herencia autosómica dominante por mutaciones en el gen VHL (3p25.3). Los hemangioblastomas retinianos son la forma de presentación más común seguidos de los hemangioblastomas del SNC. Los quistes renales múltiples tienen riesgo elevado de desarrollo a carcinoma de células claras (70%). El diagnóstico puede establecerse por la presencia de un único tumor típico e historia familiar positiva o por la presencia de múltiples tumores. El tratamiento exige un enfoque multidisciplinar coordinado, siendo la cirugía de los tumores el principal tratamiento.

Material y métodos: Revisión de las historias clínicas de los pacientes atendidos en la Consulta de EM desde el 10/04/2009 hasta el 30/05/2016. Comentar que a partir de enero 2015 se realiza la atención de forma compartida por ambos centros.

Resultados: Se revisaron 11 pacientes pertenecientes a 3 familias diferentes, 6 eran varones (55%) y 5 mujeres (45%) con una edad media en el momento del diagnóstico de 27 años. Todos ellos tenían estudio genético realizado. La afectación orgánica en orden de mayor frecuencia fueron los quistes pancreáticos benignos (90,9%), seguida de la afectación renal donde predomina el carcinoma de células claras (72,7%), neurológica con hemangioblastomas de repetición (63,6%), retiniana con angiomas retinianos (27,2%), y con menor frecuencia afectación hepática/esplénica con quistes benignos (9,09%) y un caso afectación tímica. A pesar de que la manifestación inicial más frecuente descrita en la literatura sea la patología ocular, en nuestra serie, la patología inicial más prevalente fue la neurológica (36,3%) seguida de la renal, retiniana y pancreática, uno de los casos se encuentra asintomático. Una de las pacientes con antecedente de carcinoma de células claras durante el seguimiento ha presentado metástasis peritoneales del mismo y se encuentra en

tratamiento con sunitinib. Todos los pacientes precisan de un seguimiento estricto con realización de pruebas complementarias y valoración por diferentes especialistas entre los que cabe destacar Urología, Neurocirugía, Oftalmología y Digestivo. No exitus durante seguimiento.

Discusión: Se objetiva un mayor riesgo de malignización de los tumores que en otras neurofibromatosis cutáneas, por lo que se precisa de un seguimiento estricto y multidisciplinar por varios especialistas realizando pruebas complementarias para conseguir un diagnóstico precoz de las lesiones que conlleve un tratamiento dirigido y por lo tanto un aumento en la calidad de vida y en la supervivencia.

Conclusiones: Destacar, la importancia de la creación de Unidades de EM y del médico internista como encargado de dirigir el equipo multidisciplinar de especialistas, realizando protocolos de actuación ante estas enfermedades y manteniendo una buena comunicación y colaboración por el bienestar del paciente.