



EM-017 - UNA ENFERMEDAD DESCONOCIDA "VON HIPPEL-LINDAU"

I. Cimadevilla Fernández, M.J. Pascual Pérez, F.J. Monreal Periañez, A.E. Fuentes Caraballo, T.F. Galeano Fernández y A. Pijierro Amador

Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas de los pacientes con diagnóstico de von Hippel-Lindau (VHL) en nuestro medio.

Métodos: Se realiza un estudio descriptivo retrospectivo de tres casos de pacientes con diagnóstico de VHL en la provincia de Badajoz seguidos por Medicina Interna. Se recogen los datos de la Historia Clínica electrónica del Sistema Extremeño de Salud.

Resultados: En los 3 casos, el primer tumor diagnosticado fueron hemangiomas a nivel del SNC, que motivo la sospecha diagnóstica de VHL, por lo que se realizó estudio genético demostrándose en los 3 casos que nos encontrábamos ante portadores heterocigóticos, con mutaciones a nivel del gen VHL. Otras complicaciones comunes en todos nuestros pacientes fue la existencia de tumores a nivel renal (angiomiolipomas, hipernefoma, feocromocitoma). Además uno de ellos, presentó hemangioma retiniano y los otros dos tumores testiculares (metástasis de cáncer renal y cistoadenoma papilar).

Discusión: La entidad de VHL se considera una enfermedad minoritaria con una incidencia de aproximadamente 1/36.000 habitantes, de carácter autosómico dominante, que cursa con múltiples tumoraciones que suelen comenzar a edad temprana. Los hemangioblastomas a niveles cerebelosos y espinales así como a nivel retinianos son muy frecuentes. El carcinoma renal y el feocromocitoma son también dos tipos de tumores habituales en estos pacientes. Otro tipo de tumores que podemos encontrar con frecuencia son los cistoadenomas. Al igual que lo encontrado en la literatura, todos nuestros pacientes cursaron de forma precoz con hemangiomas a nivel del SNC. Además, los tumores renales estuvieron presentes en nuestros tres casos, así como otros tipos de tumores (hemangiomas retinianos, cistoadenomas).

Conclusiones: Dada la prevalencia de tumoraciones en estos pacientes y la importancia que supone el diagnóstico precoz y su tratamiento para la supervivencia global, es fundamental un estrecho seguimiento con una visión integral del paciente, siendo la figura del médico internista fundamental para coordinar el seguimiento por las diferentes especialidades y vigilar la aparición de posibles complicaciones asociadas.

Bibliografía

1. Plon SE, Jonash E. Clinical features, diagnosis, and management of von Hippel- Lindau disease, UpToDate. 2020.