



707 - EVOLUCIÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICA DE UNA COHORTE DE PACIENTES AFECTOS DE VON HIPPEL LINDAU EN UN CENTRO TERCIARIO

M. Terrones Peinador¹, M. Camprodon Gómez¹, D. Moreno Martínez², A. Tigri Santiña¹, A. Núñez Conde³, À. Valls Villalba³ y M. del Toro Riera¹

¹Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. ²Royal Free Hospital NHS Foundation Trust and University College London. Londres. Reino Unido. ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Von Hippel Lindau (VHL) es una enfermedad minoritaria causada por una mutación en el gen supresor tumoral VHL, que provoca la aparición de múltiples tumores en diferentes órganos, con una importante variabilidad fenotípica. El objetivo de esta presentación es describir la evolución clínica de una serie de pacientes para ampliar el conocimiento de esta enfermedad.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de una cohorte de pacientes con VHL de un centro terciario. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos y radiológicos desde la primera visita en el centro hasta el 31/05/2021.

Resultados: Se analizaron 10 pacientes con VHL, siendo el 70% (7) mujeres, con una edad media de 44 años (± 15). La edad media de debut fue de 26 años (± 18), siendo los tumores más frecuentes al inicio los hemangioblastomas retinianos (30%) y cerebelosos (30%). Durante el seguimiento, el 80% (8) de los pacientes desarrollaron hemangioblastomas cerebelosos, requiriendo el 62,5% (5) al menos una intervención quirúrgica por síntomas (ataxia, vértigo, hidrocefalia). A nivel medular, el 80% (8) de los pacientes presentaron hemangioblastomas. De ellos, el 100% (8) presentaron afectación cervical, asociando en el 50% (4) afectación dorsal y en el 12% (1) lumbar. Dos pacientes requirieron cirugía descompresiva por compresión medular. El 60% (6) presentaron hemangioblastomas retinianos, causando en el 50% (3) de ellos ceguera total monocular. El 90% (9) de los pacientes presentaron afectación renal. El 55% (5) en forma de carcinoma de células renales (CCR), requiriendo dos pacientes nefrectomía parcial, radiofrecuencia en un tercero, y realizando los dos pacientes restantes seguimiento por imagen. El 20% (2) de los pacientes desarrollaron feocromocitoma, uno de ellos suprarrenal y otro en forma de paraganglioma retroperitoneal. Todos los pacientes presentaron enfermedad a nivel pancreático; en el 70% (7) en forma de quistes pancreáticos múltiples y el 40% (4) con uno o varios tumores neuroendocrinos (un paciente realiza tratamiento con análogo de somatostatina, con estabilización de la progresión tumoral). El 30% (3) de los pacientes presentaron hemangiomas hepáticos. Únicamente el 20% (2) presentó tumor del saco endolinfático, habiendo requerido uno de ellos cirugía.

Complicación

Evaluación/frecuencia

Lesiones SNC	RM cráneo-medular cada 2 años
Lesiones viscerales	Ecografía abdominal anual RM abdominal (riñones, páncreas y suprarrenales) cada 2 años
Feocromocitoma	Metanefrinas en orina de 24 h o plasma anual
Lesiones retinianas	Control oftalmológico anual
Tumor saco endolinfático	Audiometría cada 2-3 años Si síntomas, RM peñasco

Discusión: Por a la frecuencia y morbilidad de las complicaciones del VHL, es fundamental realizar un seguimiento estructurado. La tabla muestra las recomendaciones actuales. Consideramos esencial el abordaje multidisciplinar, enfocado en el manejo precoz de las complicaciones, debido a la ausencia de tratamiento específico en la actualidad. Se están llevando a cabo estudios con nuevos tratamientos (p. ej. sunitinib), que podrían en un futuro cambiar manejo clínico y el pronóstico de los pacientes.

Conclusiones: En nuestra cohorte, el órgano más frecuentemente afectado es el páncreas, aunque con escasa repercusión clínica. En segundo lugar, se encuentra la afectación renal, siendo en más de la mitad de los casos en forma de CCR. En tercer lugar, encontramos los hemangioblastomas cerebelosos, requiriendo en más de la mitad de los casos de intervención quirúrgica, por lo que se considera la afectación que genera más morbilidad en la cohorte.