



<https://www.revclinesp.es>

1621 - CUANDO LA CLAVE DIAGNÓSTICA RESIDE EN LA FAMILIA: UN CASO DE LOE CEREBELOSA ATÍPICO

Virginia García Bermúdez, Isabel Palomo López, Raquel Campos Redondo, Miguel Alfonso Flor, Celia Lara Montes, Álvaro Ricardo Llerena Riofrío y Cristina Lucía de Ancos Aracil

Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid, España.

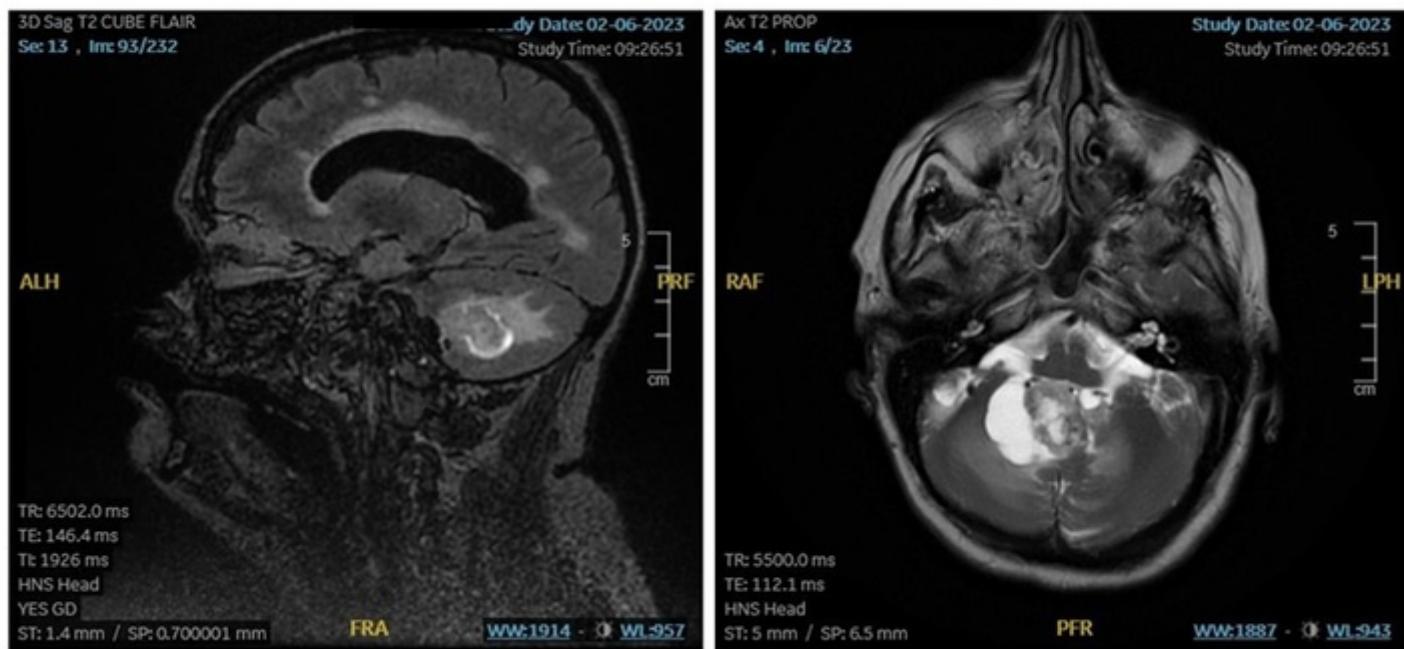
Resumen

Objetivos: Mujer de 67 años con antecedentes personales de ceguera por retinitis pigmentaria, hipoacusia y carcinoma renal de células claras bilateral. Ingresa en Medicina Interna por ataxia de la marcha de 3 semanas de evolución y un episodio de desconexión del medio. Se realiza en urgencias una TAC craneal donde se objetivan dos lesiones cerebelosas que sugieren metástasis como primera posibilidad. Dada la sospecha de tumor primario de origen desconocido, se completa estudio con TAC toraco-abdomino-pélvico sin encontrarse ninguna imagen sugerente de neoplasia. Se realiza RM cerebral que sugiere un diagnóstico alternativo a las metástasis: hemangioblastomas múltiples en el seno de un posible síndrome de Von Hippel Lindau. Se reinterroga a la familia descubriendo que una de las hijas de la paciente fue intervenida en 2011 de un hemangioblastoma en bulbo raquídeo, por lo que se solicita test genético que resulta positivo en ambas para enfermedad VHL. Finalmente, tras biopsia de la lesión, la paciente fallece a causa de múltiples episodios de hemorragia cerebelosa.

Métodos: Acudió a Urgencias por ataxia de la marcha de 3 semanas de evolución y caída con traumatismo craneoencefálico hacia 24 horas con posterior episodio de desconexión del medio sugerente de crisis epiléptica. No refería episodios previos similares, no presentaba otros síntomas por órganos y aparatos. Afebril, FC 63 lpm, TA 129/67 mmHg, SpO₂ 95% basal. Buen estado general, Consciente y orientada. Bien hidratada y perfundidas. Eupneica. Glasgow 15/15. Consciente y orientada. Lenguaje coherente y fluido. Ceguera. Pares craneales sin alteraciones. Fuerza y sensibilidad superficial conservadas y simétricas, no claudicación. Dismetría izquierda en maniobra dedo nariz. Marcha muy inestable con necesidad de apoyo.

Resultados: Se solicitó una TC craneal donde se objetivaron dos lesiones cerebelosas que sugerían metástasis y que producían una hidrocefalia secundaria a compresión del cuarto ventrículo. Ante la sospecha de tumor primario de origen desconocido se realizó TC toraco-abdomino-pélvico donde no se encontraron imágenes sugerentes de tumor. En RM cerebral se confirmaron lesiones intraaxiales infratentoriales, planteándose un diagnóstico alternativo a la metástasis teniendo en cuenta el antecedente de cáncer renal de la paciente: hemangioblastomas múltiples en el seno de un posible síndrome de Von Hippel Lindau (VHL), sin poder descartar metástasis. Una de sus hijas informó de que había sido intervenida en 2011 de un tumor en bulbo raquídeo. En los informes se confirmó que se trataba de un hemangioblastoma. Tras la biopsia cerebelosa presentó varios episodios de sangrado intracraneal, falleciendo por estatus epiléptico. Finalmente, en el estudio genético de la hija y de la paciente se confirmó una mutación diagnóstica de síndrome de VHL.

Figuras 1 y 2.



Conclusiones: La enfermedad de VHL es un síndrome hereditario autosómico dominante que se caracteriza por una variedad de tumores benignos y malignos. Es fundamental hacer una buena historia clínica familiar y tener la sospecha clínica ante antecedentes de tumores del espectro para poder diagnosticarla. En el seguimiento, es fundamental la vigilancia activa de aparición de nuevos tumores para instaurar un tratamiento precoz.

Bibliografía

1. Lonser RR, Glenn GM, Walther M, et al. von Hippel-Lindau disease. Lancet. 2003;361:2059.