



64 - MANEJO MULTIDISCIPLINARIO DEL SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU: PECULIARIDADES DE UN SÍNDROME PECULIAR

J.S. Napky Rajo¹, P. Tomás Gómez¹, R. Gómez Almendros¹, C. Lozano Aida¹, M. Silva Fernández¹, D. Cepero García¹, V. Bravo Matilla¹ y H.M. Ramos Zaldívar^{2,3}

¹Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería. ²Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago de Chile. ³Grupo de Investigación Médica de la Universidad Católica de Chile, Universidad Católica de Honduras.

Resumen

Introducción: El síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL) es una enfermedad hereditaria que resulta de la mutación de la línea germinal del gen supresor de tumores VHL situado en el cromosoma 3p25-26 favoreciendo el desarrollo de neoplasias y quistes, como hemangioblastomas retinianos y espinocerebelosos, carcinomas renales, feocromocitomas y tumores neuroendocrinos pancreáticos (PanNET).

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de una mujer de 27 años con síndrome de VHL, con la variante genética c.500G>A (p.Arg167Gln) en el gen VHL, además de la variante c.1412C>T (p.Ser471Phe) en el gen CHEK2, inusual en este síndrome. El estudio genético se realizó durante screening familiar. En la primera consulta la paciente era asintomática. Se realizó despistaje de tumores encontrando un feocromocitoma bilateral, hipercaptante a los radiofármacos ¹⁸F-fluoro-L-dihidroxifenilalanina y ¹²³I-metayodobencilguanidina a pesar de presentar catecolaminas y metanefrinas normales; y un PanNET de 4cm hipermetabólico a la ¹⁸F-fluorodesoxiglucosa. En RMN se hallaron hemangioblastomas en cerebelo, dorso medular y en cola de caballo, que causaron hidrocefalia que tuvo que ser intervenida de urgencia. Tras su recuperación, se realizó, con previo bloqueo alfa y betaadrenérgico, una suprarrenalectomía subtotal (parcial derecha y total izquierda) endoscópica retroperitoneal posterior. Finalmente, fue sometida a un procedimiento de Whipple. La anatomía patológica concluyó que se trataba de un PanNET bien diferenciado variante de célula clara, infrecuente en este tipo de tumores.

Discusión: Es imprescindible en casos con variantes genéticas atípicas y expresión fenotípica compleja, el manejo individualizado en el seno de un comité multidisciplinar para la detección temprana y tratamiento de las complicaciones asociadas, preservando al máximo la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

Este caso ha sido presentado en la Reunión de Casos Clínicos 'Carlos Santos' 2023 de la SAEDYN.