



Síndrome de Von Hippel-Lindau

Von Hippel-Lindau syndrome

Mario de Jesús Díaz Sánchez,* José Castro Sánchez,* Benjamín Conde Castro,*
Luis Piña Ramírez,* Carlos Valencia Arana,* Elizabeth Mina Romero,‡
Adriana Vadillo Santos,‡ Aarón Gaxiola Mascareño*

Citar como: Díaz SMJ, Castro SJ, Conde CB, Piña RL, Valencia AC, Mina RE, Vadillo SA, Gaxiola MA. Síndrome de Von Hippel-Lindau. Acta Med GA. 2023; 21 (2): 167-169. <https://dx.doi.org/10.35366/110266>

Resumen

Introducción: la enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) es un trastorno hereditario, que predispone al desarrollo de una variedad de tumores que afectan principalmente el sistema nervioso central, riñón y páncreas. Debido a su posibilidad de desarrollar carcinoma de células renales y tener consecuencias clínicas en páncreas es necesaria su vigilancia por imagenología para identificar de forma oportuna estas manifestaciones. **Caso clínico:** mujer de 23 años, con diagnóstico reciente de enfermedad de VHL y evidencia de hemangioblastoma en cerebelo que requirió tratamiento quirúrgico, acude asintomática para realización de resonancia magnética de abdomen como parte de sus estudios de tamizaje. **Conclusión:** los estudios de imagenología son necesarios en los pacientes con diagnóstico de enfermedad de VHL, para realizar un diagnóstico oportuno de las posibles afectaciones en los órganos más frecuentemente relacionados con la enfermedad.

Palabras clave: síndrome de Von Hippel-Lindau, resonancia magnética, imagenología diagnóstica, síndromes neoplásicos, quistes renales, quistes pancreáticos.

Abstract

Introduction: Von Hippel-Lindau disease (VHL) is an inherited disorder that predisposes the development of various tumors that mainly affect the central nervous system, kidney, and pancreas. Due to its possibility of developing renal cell carcinoma and having clinical consequences in the pancreas, imaging surveillance is necessary to identify these manifestations promptly. **Clinical case:** a 23-year-old female patient, recently diagnosed with VHL disease and evidence of hemangioblastoma in the cerebellum that required surgical treatment, presented asymptotically for an abdominal MRI as part of her screening studies. **Conclusion:** imaging studies are necessary for patients diagnosed with VHL to make a timely diagnosis of the possible affectations in the organs most frequently related to the disease.

Keywords: Von Hippel-Lindau syndrome, magnetic resonance imaging, diagnostic imaging, neoplastic syndromes, renal cysts, pancreatic cysts.

INTRODUCCIÓN

El trastorno hereditario autosómico dominante de la enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) es causado por mutaciones de la línea germinal en el gen supresor de tumores, localizado en el brazo corto del cromosoma 3

(locus 25-26), estas mutaciones predisponen al desarrollo de una variedad de tumores como hemangioblastoma de retina y del sistema nervioso central, carcinoma de células renales de células claras, feocromocitoma, tumores de los islotes pancreáticos y tumores del saco endolinfático.¹

* Médico radiólogo de Salud Digna, A.C. México.

‡ Médico radiólogo del Hospital Angeles Pedregal. México.

Correspondencia:

Mario de Jesús Díaz Sánchez

Correo electrónico: mario.diaz@salud-digna.org



Las manifestaciones pancreáticas en la enfermedad de VHL incluyen cistoadenomas, quistes y tumores neuroendocrinos pancreáticos. Las alteraciones renales se presentan en 50-70% de los casos como quistes, generalmente múltiples, tanto simples como complejos y en pocas ocasiones comprometen la función renal, el epitelio de revestimiento puede ser displásico o desarrollar carcinoma *in situ* dando lugar a carcinoma de células renales.²

Los pacientes que tienen diagnosticada la enfermedad de VHL, requieren de vigilancia anual para identificar de forma oportuna y temprana la enfermedad tumoral maligna. El cribado radiológico puede incluir resonancia magnética (RM) con contraste, de utilidad para identificar enfermedad temprana, secuelas o posibles complicaciones relacionadas con la enfermedad de VHL. Recientemente se ha sugerido un protocolo abreviado de RM de cuerpo entero, con duración aproximada de 35 minutos y con una sola inyección de gadolinio con el

objetivo de reducir el tiempo e incrementar la utilidad del estudio.³

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Mujer de 23 años con diagnóstico reciente de enfermedad de VHL y evidencia de hemangioblastoma en cerebelo que requirió tratamiento quirúrgico, acude asintomática para realización de RM abdominal como parte de sus estudios de tamizaje, en donde se evidenciaron quistes complejos en ambos riñones (*Figura 1*) y en páncreas (*Figura 2*).

DISCUSIÓN

Debido a la alta frecuencia de afectación renal y pancreática relacionadas con la enfermedad de VHL, es necesaria la vigilancia radiológica para identificar la posible existencia de quistes, el número de afecta-

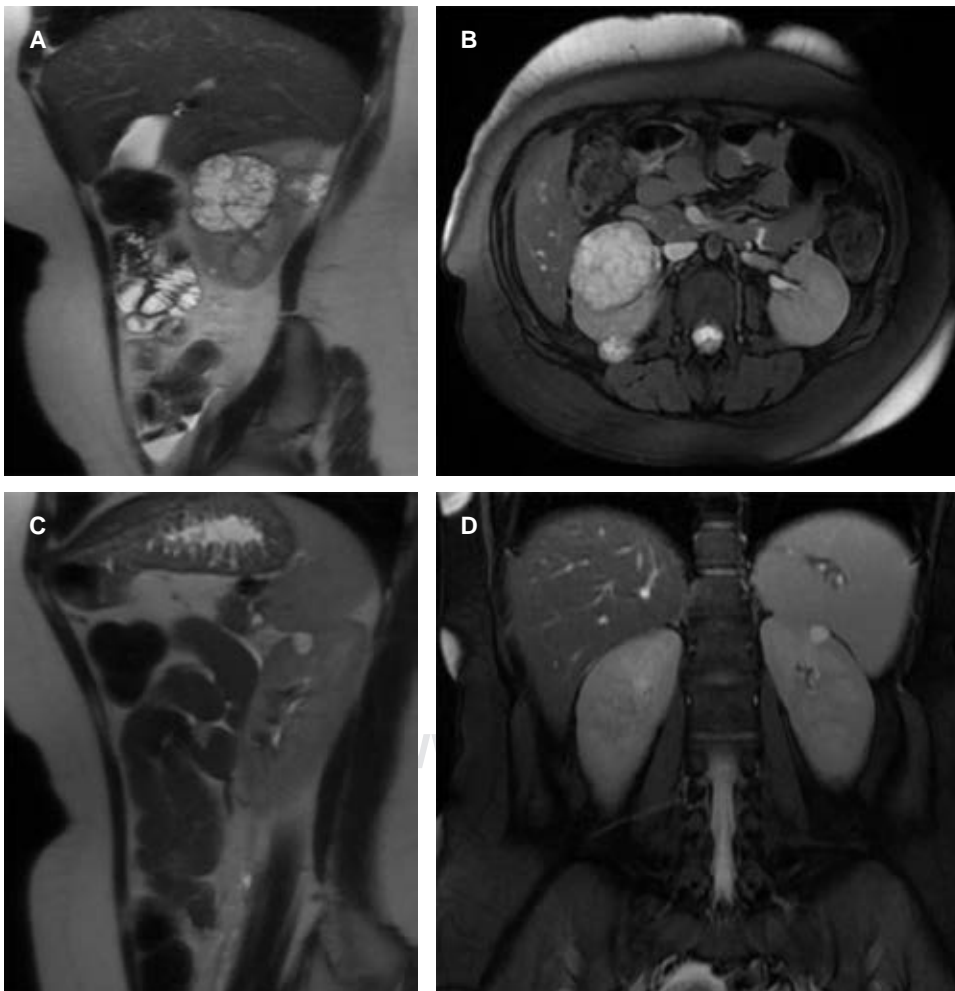


Figura 1:

Resonancia magnética en secuencia T2 con quistes complejos (heterogéneos de predominio hiperintensos) en ambos riñones, el de mayor tamaño en polo superior del riñón derecho en plano sagital y axial (**A y B**), y quistes menores de 3 mm evidenciables en polo superior del riñón izquierdo en plano sagital y coronal (**C y D**).

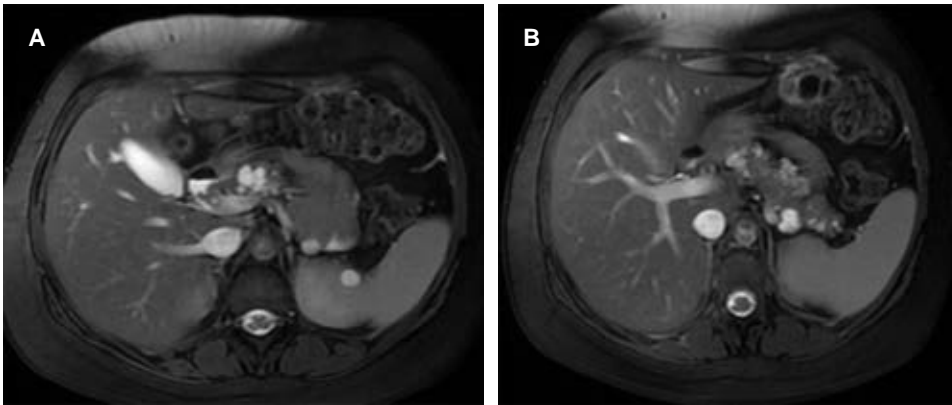


Figura 2:

Resonancia magnética en secuencia T2 en plano axial donde se evidencian quistes simples en páncreas, con mayor afectación en número en región de cola y cuerpo.

ción en cada órgano y caracterizar de forma detallada cada quiste en simple, complejo y complicado, como lo reportado en este caso, en el cual se reconoce la utilidad de realizar estudios que permitan el proceso diagnóstico integral.

CONCLUSIÓN

Es indispensable realizar estudios de imagenología en los casos con diagnóstico de enfermedad de VHL, que permitan la detección y diagnóstico completo de la afectación

relacionada con el síndrome para posibilitar, en caso necesario, un tratamiento oportuno.

REFERENCIAS

1. Maher ER, Neumann HP, Richard S. von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet.* 2011; 19 (6): 617-623.
2. Olea I, Vargas B, Sobrino B, Domínguez E. Manifestaciones abdominales en la enfermedad de von Hippel Lindau en una serie de 7 pacientes y revisión de la bibliografía. *Radiología.* 2009; 51 (2): 198-203.
3. Glasker S, Vergauwen E, Koch CA, Kutikov A, Vortmeyer AO. Von Hippel-Lindau disease: current challenges and future prospects. *Oncotargets Ther.* 2020; 13: 5669-5690.