

Presentación de un caso

Enfermedad de Von Hippel Lindau

Autores: Avellaneda, A; Rojo, D; Eguillor, C; Stancich, C; García, N.

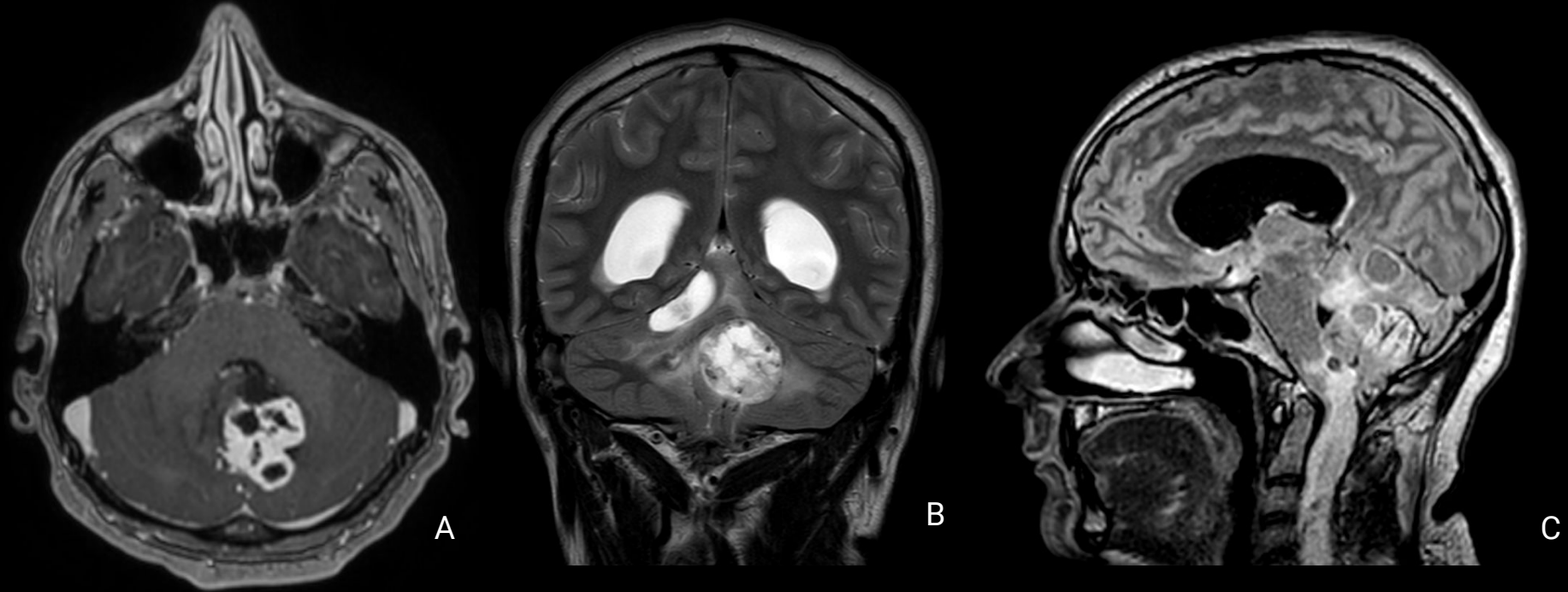
Antecedente de Enfermedad Actual

Paciente masculino de 33 años de edad consulta por guardia central por presentar cefalea, visión borrosa y mareos de tres semanas de evolución, con valores de laboratorio dentro de parámetros normales.

A la anamnesis y examen físico se constata bradipsiquia e hiperreflexia del miembro inferior izquierdo.

Se solicita RM de cerebro y columna cervical.

Al finalizar el estudio por RM, a raíz de los hallazgos y la sospecha diagnóstica, se decide realizar TC de abdomen y pelvis con contraste endovenoso.



Voluminosa lesión ocupante de espacio a nivel de fosa posterior, abarcando la región vermiana y paravermiana izquierda, de componente sólido quístico, la cual genera obliteración del 4° ventricular con dilatación del sistema ventricular. Se observa otra imagen nodular de iguales características a nivel de la región paravermiana derecha. Imagen A: En la secuencia T1 + contraste se aprecia el intenso realce del componente sólido de la lesión. Imagen B: Secuencia T2 coronal, se observa el componente quístico, hiperintenso, de igual señal al LCR. Imagen C: Secuencia FLAIR donde la lesión se comporta de aspecto heterogénea con importante edema perilesional.

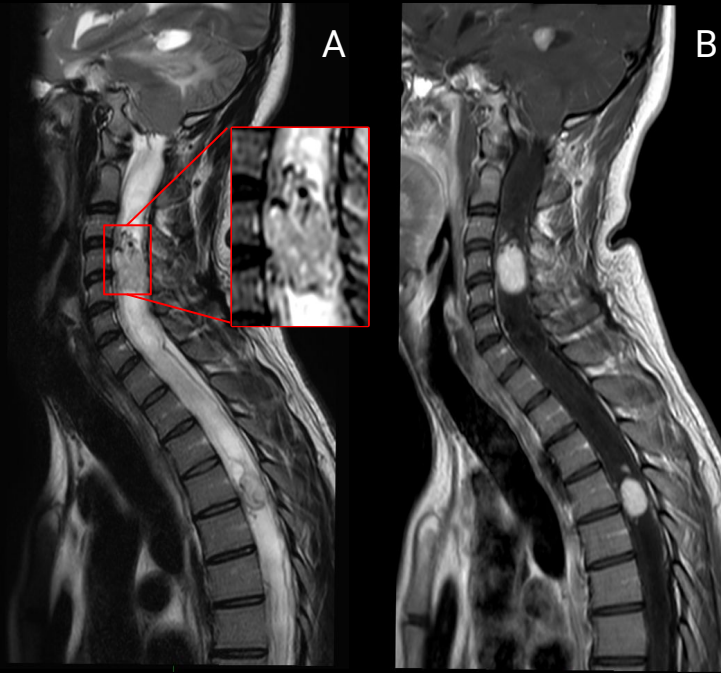
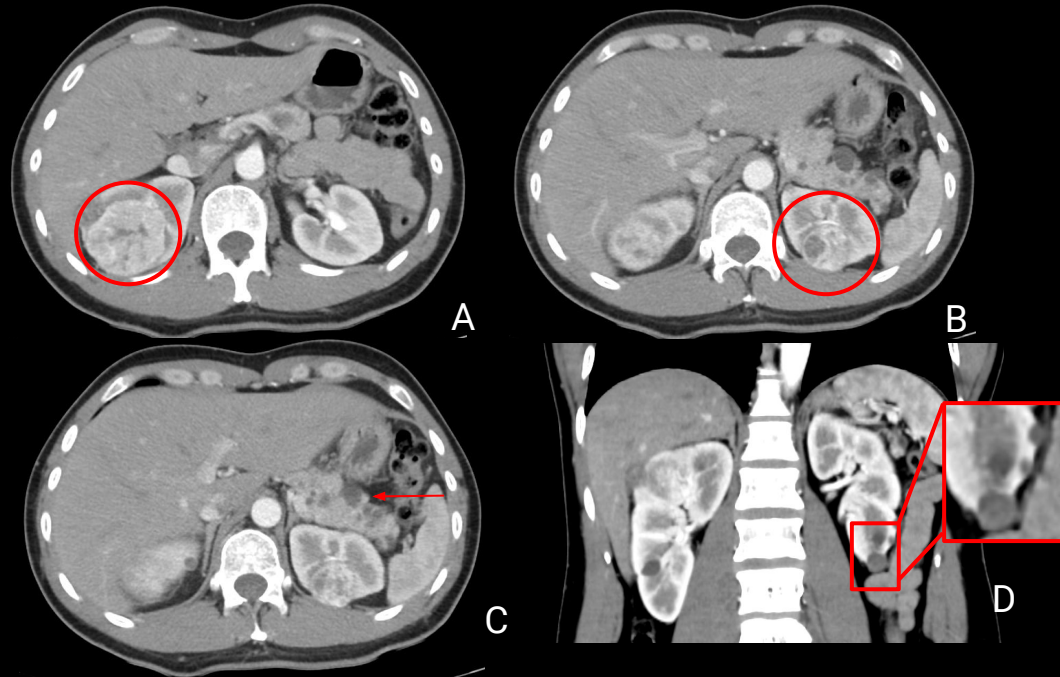


Imagen A: En secuencia T2, a nivel de la médula espinal, se identifican dos lesiones nodulares con estructuras vasculares en su interior dilatadas de aspecto serpiginoso, asociadas a marcado engrosamiento del cordón medular con edema y borramiento de espacios perimedulares a nivel cervicodorsal.

Imagen B: Tras la inyección de contraste las lesiones nodulares refuerzan de manera intensa y homogéneas.

Imágenes A y B: TC con contraste muestra imágenes nodulares sólidas renales (círculo) con captación de contraste de aspecto heterogéneo. Imagen C: múltiples formaciones quísticas simples (flecha) que comprometen de forma difusa al Páncreas. Imagen D: múltiples quistes renales simples (flechas) corticales bilaterales infracentimétricos.



Discusión:

El síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL) es una enfermedad tumoral hereditaria autosómica dominante en la cual los pacientes pueden desarrollar múltiples tumores benignos y malignos que involucran varios sistemas de órganos, incluyendo hemangioblastomas (HB) retinianos, HBs del sistema nervioso central (SNC), tumores del saco endolinfático, tumores neuroendocrinos pancreáticos, cistoadenomas pancreáticos, quistes pancreáticos, carcinomas de células claras renales, quistes renales, feocromocitomas, paragangliomas y cistoadenomas del epidídimo y del ligamento ancho. El diagnóstico de VHL puede hacerse clínicamente cuando se han manifestado la historia clínica y los hallazgos característicos, como la presencia de dos o más HB del SNC.

Conclusión:

Cuando los hallazgos imagenológicos de múltiples HB del SNC se presentan en un paciente, se debe sospechar la enfermedad de VHL, y como especialistas debemos continuar los estudios en busca de la asociación con diversos y múltiples tumores que pueden determinar el diagnóstico de esta enfermedad.

Bibliografía:

1. Seizinger BR, et al. Von Hippel Lindau disease maps to the region of chromosome 3 associated with renal cell carcinoma.
2. Latif F, et al. Identification of the von Hippel-Lindau disease tumor suppressor gene.
3. Taouli B, et al. Spectrum of abdominal imaging findings in von Hippel-Lindau disease. AJR Am J Roentgenol 2003.
4. Hes FJ, Feldberg MA. Von Hippel-Lindau disease: strategies in early detection. Eur Radiol 1999;9(4):598– 610.
5. Karsdorp N, et al. Von Hippel Lindau disease: new strategies in early detection and treatment. Am J Med 1994;97(2): 158–168.