



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/1345 - What strong it seems to me! (¡Qué fuerte me parece!)

M.H. Vidal Giménez^a, M.J. Fernández Rodríguez^b, M.M. de la Torre Olivares^b, P. Rodríguez Lavado^a, R. Román Martínez^c, T.R. Álvarez Balseca^b, A. Egea Huertas^a, F.J. Fernández Valero^a y G. Alonso Sánchez^b

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Calasparra. Murcia. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Caravaca de la Cruz. Murcia. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Águilas-Sur. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Paciente inglesa de 71 años que de forma mensual, acude a consulta para que le hagamos recetas de tratamiento crónico, existe una importante barrera idiomática. Uno de esos días nos refiere que “I have a cancer” en seguimiento en su país por lo que le pedimos que nos traiga un informe clínico para entender de que se trata y dejar constancia en su historia clínica. Cuando aporta la documentación vemos que está afectada por la enfermedad von Hippel-Lindau.

Exploración y pruebas complementarias: Nuestra paciente presenta quistes renales, pancreáticos y a nivel cervical presenta una lesión que causa compresión medular originando dificultades a la hora de utilizar el brazo derecho, con pérdida de sensibilidad asociada.

Juicio clínico: Enfermedad de von Hippel-Lindau.

Diagnóstico diferencial: Neoplasia endocrina múltiple, neurofibromatosis, enfermedad poliquística renal, esclerosis tuberosa, síndrome de Birt-Hogg-Dube, y síndromes feocromocitoma-paraganglioma hereditarios, asociados a mutaciones de la subunidad succinato deshidrogenasa.

Comentario final: La enfermedad de von Hippel-Lindau es una patología hereditaria que se caracteriza por el desarrollo de tumores en distintas partes del cuerpo, como los ojos, los riñones, las glándulas suprarrenales, el páncreas, el encéfalo y la médula espinal. Esta alteración anormal de los tejidos surge como consecuencia de un defecto en el gen vHL (en el cromosoma 3), responsable de suprimir la formación de tumores. Su prevalencia es de entre 1 y 35 enfermos por cada 100.000 habitantes, se clasifica dentro de las enfermedades raras. El diagnóstico prenatal es posible si se ha identificado la mutación responsable en un miembro afecto de la familia. El patrón de herencia es autosómico dominante y debe ofrecerse consejo genético.

Bibliografía

1. Chew E, et al. Von Hippel-Lindau disease: clinical considerations and the use of fluorescein in potentiated argon laser therapy for treatment of retinal angiomas. *Seminars in Ophthalmology*. 1992;7:182-91.
2. Lonser RR, et al. Surgical Management of Spinal Cord Hemangioblastomas in patients with von Hippel-Lindau disease. *J. Neurosurg*. 2003;98:106-16.
3. Butman JA, et al. Neurologic manifestations of von Hippel-Lindau disease. *JAMA*. 2008;300:1334-42.

4. Choo DI, et al. Endolymphatic Sac Tumors in von Hippel-Lindau Disease. J. Neurosurg. 2004;100:480-7.
5. Lonser RR, et al. Tumors of the Endolymphatic Sac in von Hippel-Lindau Disease. NEJM. 2004;350:2481-6.

Palabras clave: Enfermedad rara. Von Hippel-Lindau.