



0 - LESIONES NEUROLÓGICAS ATÍPICAS ENCONTRADAS EN PACIENTES CON VON HIPPEL LINDAU

J.A. Flores Méndez, F. Menor Serrano, J.J. Collado Sánchez, A. Pacheco Usmayo, A. Montoya Filardi y J.J. Delgado Moraleda

Hospital La Fe, Valencia, España.

Resumen

Objetivos: La enfermedad Von Hippel Lindau (VHL) es un trastorno autosómico dominante producido por un defecto del brazo corto del cromosoma 3 (3p25–26), con una incidencia de 1 caso por cada 39.000 nacidos. El objetivo fundamental del trabajo se centra en dos pilares: A. Descripción de lesiones atípicas. B. Detallar el manejo, distribución y prevalencia de los hemangioblastomas.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo, desde el año 2000 al 2014, en el que se han diagnosticado a 16 pacientes (8 hombres/8 mujeres) con VHL, todos confirmados por pruebas genéticas y evaluados por resonancia magnética en equipos de 3T y 1,5T (GE MedicalSystems, Milwaukee, WI, EEUU).

Resultados: En tres pacientes se han detectado lesiones córtico-subcorticales en lóbulos frontales y temporales, de morfología triangular o pseudonodular, con aumento de señal en potenciaciones T2 y baja señal en potenciaciones T1, sin realce tras la administración de contraste. Las lesiones permanecieron estables en los controles de seguimiento, entre 8 a 10 años en estos pacientes. De significado clínico e histológico incierto, pero con hallazgos de imagen similares a las lesiones corticales descritas en el complejo esclerosis tuberosa (CET). En nuestra serie hemos detectado una prevalencia de 87,5% (14/16 pacientes) de lesiones compatibles con hemangioblastomas, con afectación exclusiva del cerebelo en el 75% (12/16 pacientes) y una afectación conjunta de cerebelo-médula espinal en el 12,5% (2/16 pacientes).

Conclusiones: La neuroimagen tiene un rol fundamental en la detección y seguimiento de las lesiones del Von Hippel Lindau y además permite describir expresiones fenotípicas desconocidas de esta enfermedad.