

ENFERMEDAD DE VON HIPPEL LINDAU Y FEOCROMOCITOMA DE LA INFANCIA A LA ADULTEZ.

Presenta: Dra. Isabel Gárate Maudier.
Residente de Endocrinología Pediátrica PUC

Tutor: Dr. Cristián Seiltgens S.
Endocrinólogo Pediátrico, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Colaborador: Dr. Thomas Uslar T
Endocrinólogo Adultos, Pontificia Universidad Católica de Chile
GRUPO PEDIATRÍA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE

Paciente caso 1: Iniciales: ER, 8 años

Historia clínica: previamente sano, consulta por cefalea de un año de evolución asociado a hiperhidrosis. Examen físico: PA: 171/126 mmHg. RR2T, taquicárdico, soplo cardiaco meso sistólico II/VI. Resto del examen físico sin hallazgos patológicos.

Antecedentes familiares: Padre y Abuela paterna con enfermedad de Von Hippel Lindau, variante patogénica c.482G> A Arg 161 Gln en *VHL*.

Estudio inicial: TAC de cerebro con contraste normal, Ecocardiograma VI levemente dilatado, con buena función biventricular. TAC de tórax normal. TAC de abdomen y pelvis gran masa suprarrenal derecha de 4,5 cm hipervascular heterogénea sugerente de feocromocitoma. RM de cerebro y columna total normal. Estudio de función renal normal. Normetanefrinas y 3 metoxitiraminas urinarias mayor al doble del rango normal de referencia.

Manejo: preoperatorio con doxazosina, amlodipino, propranolol. Adrenalectomía Derecha

Analito (unidad de medición)	Valores de referencia	Diagnóstico inicial	1 meses post op	2 meses Post op	6 meses Post op
Metanefrinas urinarias* (ug/24 hrs):					
- Metanefrinas	21-154	140	43.5	48.5	51.3
- Normetanefrinas	32-346	1400	151	115	103
- 3 metoxitiraminas	94-400	949	107	112	

Estudio actual, sin hemangioblastomas de encéfalo, médula espinal y retina, sin quistes renales ni carcinoma de células renales, sin quistes pancreáticos y sin tumores del saco endolinfático

Caso 2: Iniciales: IC, 37 años, GOP0A0

Historia clínica: Paciente con antecedente de Feocromocitoma derecho operado el año 2001. Feocromocitoma izquierdo operado el año 2007 en UC. Insuficiencia suprarrenal tras cirugía, suplementada con hidrocortisona 10 mg am y 10 mg pm. Evoluciona en febrero del 2017 con "crisis adrenérgicas" (palpitaciones, sudoración nocturna, sensación de lipotimia), con metanefrinas negativas, tratada inicialmente con propranolol y doxazosina con escasa respuesta. RM abdominal muestra remanente

suprarrenal derecho y ganglios retroperitoneales. PET Ga DOTATATE revela remanente suprarrenal derecha y nódulo renal izquierdo de 18 mm. Se realiza Holter de presión arterial que resulta normal. En junio del 2017 se realiza procedimiento alternativo con monjes brasileños refiriendo disminución significativa de las crisis. El 2017 se realiza estudio genético que resulta Variante patogénica Heterocigota c.500 G>A (p. R167Q) en *VHL*. La paciente evoluciona con lesiones renales compatibles con carcinoma de células renales bilateral, con lesión mayor a izquierda (38 mm). Se realiza nefrectomía izquierda parcial el año 2021. Se mantiene en seguimiento lesión derecha. Sin antecedentes de hemangioblastomas de encéfalo, médula espinal y retina, sin quistes pancreáticos y sin tumores del saco endolinfático. Se rescata antecedente de madre con feocromocitoma bilateral, con hemangioblastoma del SNC y carcinoma células renales.

Referencias:

- 1.-Binderup ML et al. Von Hippel-Lindau disease: Updated guideline for diagnosis and surveillance European Journal of Medical Genetics 65 (2022) 104538. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2022.104538>
- 2.- Daniels, A. B,et al. (2023). Guidelines for surveillance of patients with von Hippel-Lindau disease: Consensus statement of the International VHL Surveillance Guidelines Consortium and VHL Alliance. Cancer, 129(19), 2927-2940. <https://doi.org/10.1002/cncr.34896>
- 3.- Van Leeuwaarde RS, et al. Von Hippel-Lindau Syndrome. 2000 May 17 [Updated 2024 Feb 29]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>