CLÍ

INVESTIGACIÓN

NI

CA

MANEJO MULTIDISCIPLINARIO DE LA ENFERMEDAD DE VON-HIPPEL LINDAU CON ALTAS TASAS DE RECURRENCIA EN UN TERCER NIVEL DE ATENCIÓN: REPORTE DE UN CASO Y ESTUDIO DE SEGUIMIENTO A 11 AÑOS.

Chamorro Chamorro, Jorge ^{1,2}.

Benítez Salazar, José María ¹.

Sobrevilla Moreno Nora ²

Universidad Popular Autónoma del Estado de Puebla, Facultad de Medicina, Departamento de Neurología, Puebla, Puebla México.

Instituto Nacional de Cancerología. Departamento de Oncología. Ciudad de México, México.

jorge.chamorro@upaep.edu.mx

Resumen. La enfermedad de Enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) es un trastorno genético autosómico dominante que es causado por la mutación del gen de VHL, se caracteriza por presentar múltiples tumores. Presentamos el caso de una femenina de 44 años que fue referida al Instituto Nacional de Cancerología con dolor en fosa renal derecha. Sin pérdida de peso ni hematuria, con antecedentes familiares sugestivos de VHL incluyendo hemangioblastomas, carcinomas renales y pancreáticos. Se inició su abordaje realizando un ultrasonido que reveló la presencia de un tumor renal izquierdo. Una urotomografía confirmó neoformaciones sospechosas de carcinoma renal y múltiples quistes pancreáticos que se dejaron en vigilancia. Se realizó una nefrectomía parcial abierta del riñón izquierdo, encontrando un carcinoma renal localizado de células claras (CRCC).

Estudios genéticos confirmaron una mutación en el gen VHL, por lo que se decidió realizar test en sus familiares, encontrando más casos de VHL. En seguimiento, se detectaron áreas nodulares cerebrales indicativas de hemangioblastoma, las cuales permanecen en seguimiento. Una nueva lesión renal izquierda, la llevó a otra nefrectomía parcial abierta, encontrando CRCC. Durante su vigilancia, una tomografía detectó un tumor renal derecho, y una colonoscopia encontró la presencia de pólipos, que fueron removidos durante el estudio sin complicaciones, con posterior reporte de tumor neuroendocrino bien diferenciado. Posteriormente se presentaron nuevas recurrencias, en donde se realizaron una nefrectomía parcial derecha seguida de una radical derecha y en el último caso una ablación por microondas de lesiones izquierdas porque eran quirúrgicamente irreseccables.

La gestión multidisciplinaria permitió la detección y tratamiento de múltiples recurrencias neoplásicas. La naturaleza hereditaria de VHL subraya la importancia de realizar estudios genéticos en familiares para detección temprana y manejo adecuado, mejorando la supervivencia y reduciendo la mortalidad. El caso destaca la necesidad de investigación continua y evaluación de nuevas terapias, como el Belzutifán y la importancia de un enfoque multidisciplinario para brindar una atención integral a pacientes con enfermedades raras y complejas.

REFERENCIAS

- [1.] Abedalthagafi M. Commentary: Von Hippel–Lindau disease: A clinical and scientific review. *European Journal of Human Genetics*. 2022 Oct;30(10):1103–4.
- [2.] Antony MB, Rompré-Brodeur A, Chaurasia A, Ryan B, Gopal N, Kozel Z, et al. Outcomes of and indications for renal transplantation in patients with von Hippel Lindau disease. *Urologic Oncology: Seminars and Original Investigations*. 2023;41(12):487.e1–6.
- [3.] Fallah J, Brave M, Weinstock C, Mehta GU, Bradford D, Gittleman H, et al. FDA Approval Summary: Belzutifan for von Hippel-Lindau Disease–Associated Tumors. *Clinical Cancer Research*. 2022;28(22):4843–8.
- [4.] Jonasch E, Donskov F, Iliopoulos O, Rathmell WK, Narayan VK, Maughan Benjamin L, et al. Belzutifan for Renal Cell Carcinoma in von Hippel–Lindau Disease. *New England Journal of Medicine*. 2021;385(22):2036–46
- [5.] Cámara de Diputados del H. Congreso de la Unión. Ley General de Salud. Secretaría General Secretaría de Servicios Parlamentarios [Internet]. Disponible en: https://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/pdf_mov/Ley_General_de_Salud.pdf