

VON HIPPEL-LINDAU (VHL): ENFERMEDAD HEREDITARIA MULTISISTÉMICA

Autores: Alejandra Paola Vigliano, Mara Vargas Benitez, Emilia Osa Sanz, Martín Aguilar y Hernán Chaves.

Afiliación: Departamento de Diagnóstico por Imágenes, FLENI, CABA, Argentina.

“Los autores no poseen conflictos de interés”

Mail del autor responsable: alevigliano.12@gmail.com

Presentación del caso

Motivo de consulta

Paciente de sexo masculino, de 22 años, que consulta por disminución de la fuerza del miembro inferior izquierdo y urgencia miccional.

Antecedentes personales

- 2019: Meningitis con internación en UTI.
- Hace 3 meses: traumatismo de pie izquierdo.

Examen físico

Paresia del miembro inferior izquierdo, a predominio proximal.

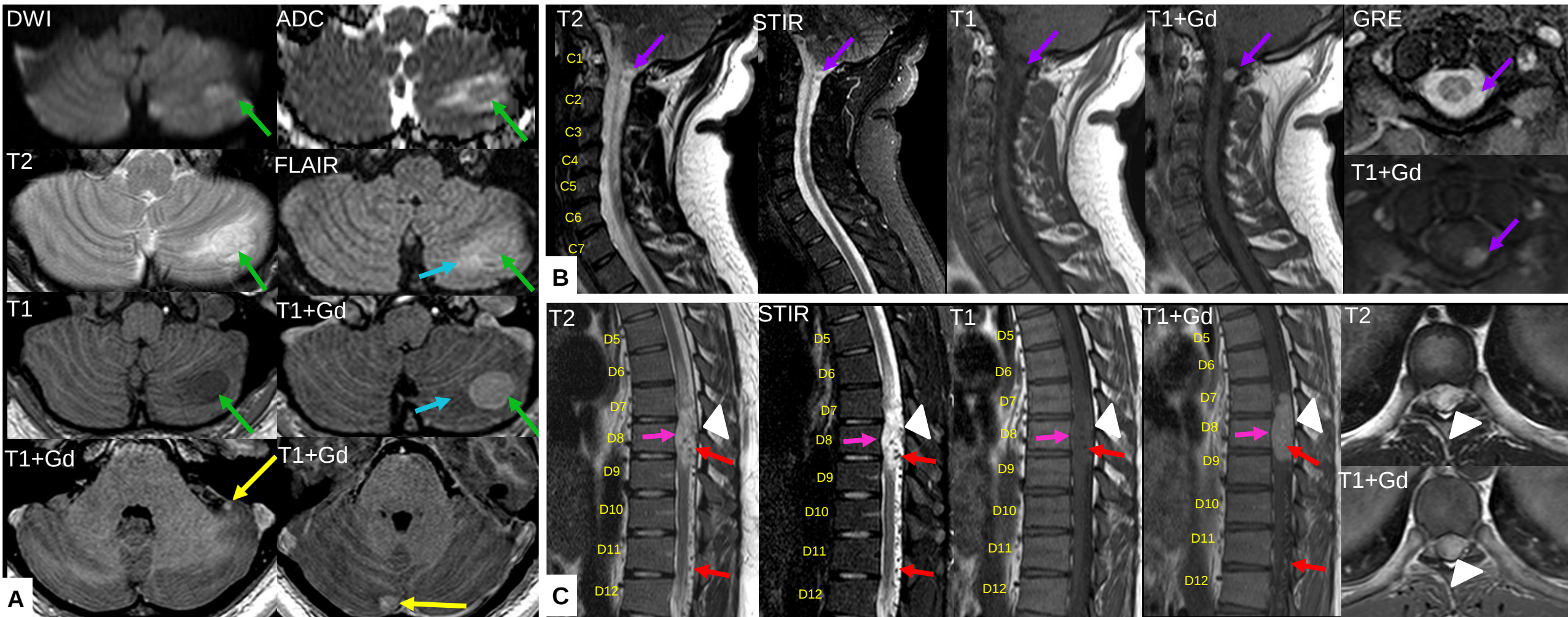


Figura 1. A) RM de encéfalo con contraste EV (axial). A) Lesión intra-axial nodular en hemisferio cerebeloso izquierdo (verde) hiperintensa en T2/FLAIR, sin restricción a la DWI, hipointensa en T1 con realce intenso y homogéneo. Se asocia a edema vasogénico adyacente (celeste). Otras de similar comportamiento post-contraste se observan en dicho hemisferio cerebeloso y en homónimo contralateral (amarillo).

B) RM de columna cervical con contraste EV (sagital; axial). Lesión nodular intradural-extramedular localizada en el sector posterior izquierdo del conducto raquídeo a nivel de C1 (violeta), inmediatamente subyacente al foramen magno, hiperintensa en T2/STIR e isointensa en T1, con realce intenso y homogéneo tras la administración del contraste EV.

C) RM de columna dorsal con contraste EV (sagital; axial). Lesión intramedular que se extiende desde D7 a D8-D9, condicionando importantes cambios en la señal y morfología del cordón medular, con engrosamiento fusiforme del mismo (blanco) que condiciona remodelado de los muros posteriores vertebrales adyacentes (rosa). La lesión descrita se acompaña de ingurgitación de estructuras vasculares perimedulares (rojo) extendiéndose en sentido distal hasta la porción más declive del saco dural. Los hallazgos descritos en A,B y C son compatibles con hemangioblastomas cerebelosos y espinales.

Sin contraste

Fase Arterial

Fase Portal

Fase Tardía

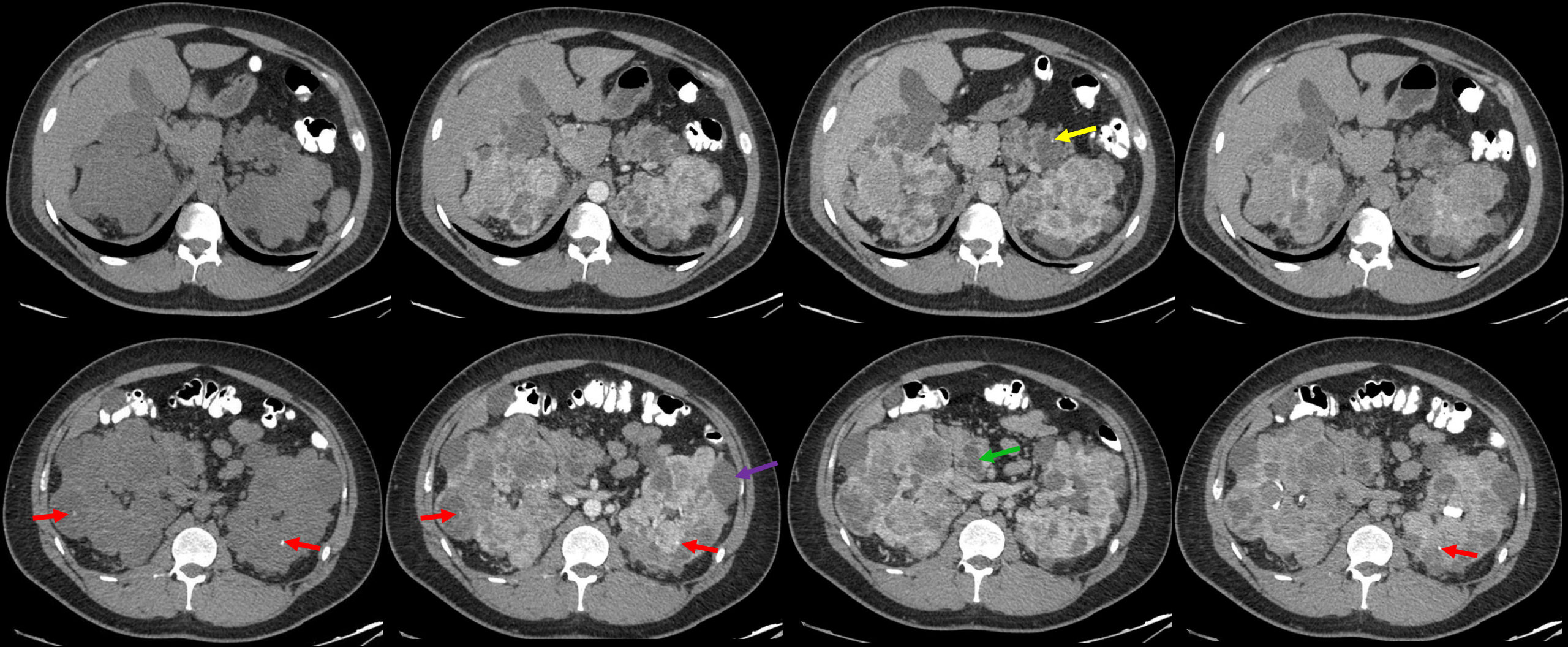


Figura 2. Tomografía computada de abdomen con contraste EV (axial)

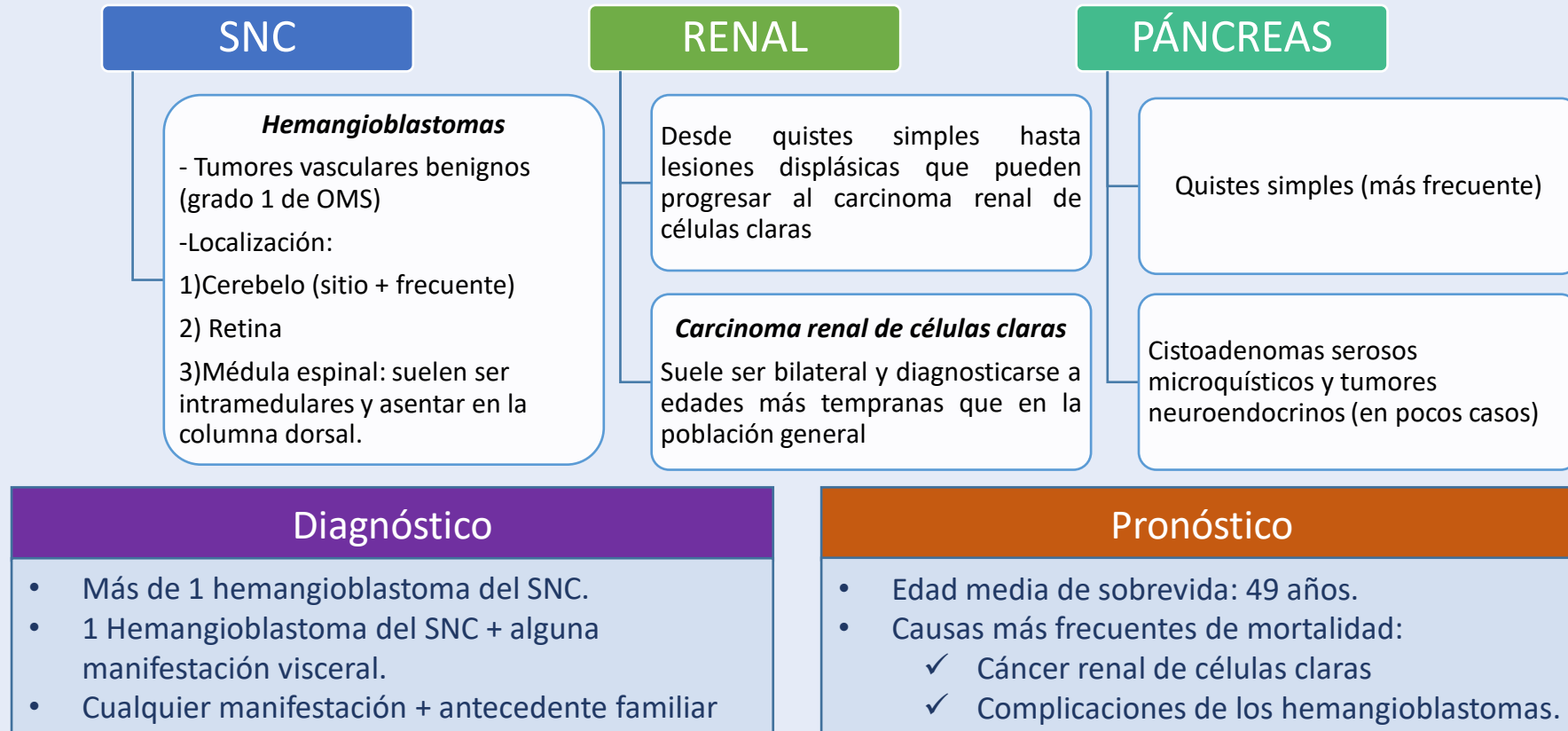
Se visualiza distorsión de la arquitectura de ambos riñones a expensas de múltiples imágenes quísticas, algunas de ellas de aspecto simple (violeta), otras con septos internos y calcificaciones parietales (rojo) con refuerzo heterogéneo post-contraste EV.

Múltiples imágenes quísticas a nivel de la glándula pancreática, algunas de ellas simples (verde) y otras con calcificaciones parietales (amarillo).

Discusión

- La enfermedad de VHL es de herencia autosómica dominante.
- Presenta compromiso multisistémico, con desarrollo de tumores benignos y malignos, por la inactivación del gen supresor tumoral VHL.

MANIFESTACIONES DE LA ENFERMEDAD DE VON HIPPEL LINDAU



Conclusión

Es importante reconocer los hallazgos imagenológicos típicos de la enfermedad de VHL para efectuar un diagnóstico y abordaje clínico-terapéutico temprano.

Bibliografía

- *Ganeshan D, Menias CO, Pickhardt PJ, et al. Tumors in von Hippel-Lindau Syndrome: From Head to Toe-Comprehensive State-of-the-Art Review. Radiographics. 2018;38(3):982. doi:10.1148/rg.2018184005*
- *Leung RS, Biswas SV, Duncan M, Rankin S. Imaging features of von Hippel-Lindau disease. Radiographics. 2008;28(1):65-323. doi:10.1148/rg.281075052*
- *Mourão JLV, Borella LFM, Duarte JÁ, Dalaqua M, Fernandes DA, Reis F. Imaging manifestations of von Hippel-Lindau disease: an illustrated guide focusing on the central nervous system. Radiol Bras. 2022;55(3):188-192. doi:10.1590/0100-3984.2021.0080-en*