

Acabamos de llevar a nuestro hijo de un año al oftalmólogo para que le examine. Aparentemente está bien, pero hay antecedentes familiares del síndrome de Von Hippel Lindau y estamos convencidos de la importancia del diagnóstico y el tratamiento precoz.

Síndrome de Von Hippel Lindau

La enfermedad

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.

El diagnóstico

La manifestación inicial más frecuente es un tumor en la retina o en el cerebelo (hemanangioblastoma); posteriormente pueden aparecer quistes o tumores en la médula espinal, el páncreas, los riñones (feocromocitoma) y, en ocasiones, en el oído interno. Los síntomas dependen del tamaño y la localización del tumor. Por ejemplo, cuando afecta a la retina puede causar su desprendimiento, hemorragias e incluso ceguera; mientras que si afecta al sistema nervioso central suele producir cefalea, inestabilidad de la marcha, vómitos, alteraciones del equilibrio y debilidad en brazos y piernas.

El diagnóstico de sospecha se basa en los síntomas y los antecedentes familiares y se confirma mediante un estudio molecular. Cuando el historial familiar permita suponer la presencia del síndrome, los exámenes deben iniciarse antes de que el niño cumpla los 6 años, empleando técnicas indoloras que no requieran radiación ni inyección de contrastes; también deben incluirse exploraciones oculares y físicas, con especial atención a la tensión arterial y a la evaluación neurológica. Entre los 10 y 12 años se iniciarán exploraciones cerebrales, mediante escáner y resonancia magnética nuclear, ecografía de abdomen y determinaciones analíticas de laboratorio.

Si se desconocen los antecedentes familiares suele diagnosticarse tarde, entre los 20 y 30

años. Lo ideal sería hacerlo antes, ya que los afectados suelen vivir más tiempo y con mejor calidad de vida si mantienen una vigilancia constante y se someten a los exámenes con regularidad.

El tratamiento

En la actualidad el tratamiento más eficaz del síndrome de Von Hippel Lindau es la prevención de complicaciones relacionadas con el crecimiento del tumor. Esto implica un diagnóstico presintomático y un seguimiento por un equipo multidisciplinar. Se basa en la información genética, la terapia con láser de los angiomas y la resección quirúrgica del resto de los tumores. Además, cuando así se precise, deberán tratarse las deficiencias renales, la pérdida de vista y audición y las alteraciones neurológicas. Como es lógico, también habrá que tratar los estados de depresión, ansiedad y angustia que pueden acompañar el desarrollo de la enfermedad.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau (AEF-VHL)

C/ Campoamor 93-95
Centro Cívico Rogelio Soto -
Apartado 5
08204 Sabadell (Barcelona)
Tel: 937 240 358
Internet: www.alianzavhl.org
Correo electrónico:
alianzavhl@alianzavhl.org ■