Síndrome de Von Hippel-Lindau

La enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) es una anormalidad rara causada por cambios (mutaciones) en el gen VHL. VHL es hereditaria, esto quiere decir que los padres se la pueden pasar a los hijos. Cada niño con padres con VHL tiene un 50%, es decir 1 de cada 2, de posibilidades de heredar la mutación del gen VHL.

VHL puede afectar varios órganos del cuerpo y afecta a cada persona de manera diferente. VHL puede causar quistes y tumores de:

- Retina (parte interna del ojo)
- Cerebro
- Médula espinal
- Riñón
- Páncreas
- Oído interno

Los pacientes también pueden tener feocromocitomas (tumores usualmente benignos de las glándulas suprarrenales)

Síntomas

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad. La edad en que los síntomas aparecen por primera vez y los tipos de síntomas puede ser muy diferente entre los individuos y las familias. VHL puede causar problemas con la visión a cualquier edad, aún en los niños menores de cinco años. Otros síntomas de VHL pueden incluir dolores de cabeza y cambios en el equilibrio y fuerza.

Los pacientes pueden experimentar cambios en la presión arterial y sofocos si hay un feocromocitoma presente.

Detección precoz, pruebas y chequeo para VHL

La detección precoz puede prevenir, demorar o ayudar a tratar los síntomas serios causados por VHL. Las pruebas genéticas y chequeos anuales están incluidos en las medidas de detección precoz.

Pruebas genéticas

Las pruebas genéticas realizadas con una muestra de sangre pueden ayudar a diagnosticar VHL y a determinar si otros familiares tienen VHL.

© 2005, 2010 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 05/28/10

Chequeos anuales

Se recomiendan los chequeos anuales para los individuos con VHL. Estas pruebas pueden incluir exámenes físicos, pruebas de sangre, y diagnóstico por imágenes. La frecuencia con la cual hay que realizar estas pruebas dependerá de la edad del paciente, su historia familiar y médica. Un equipo de especialistas trabaja con las familias para desarrollar un plan de chequeos y revisar los resultados.

Los chequeos detallados pueden resultar en la detección más temprana de los tumores y quistes que pueden ocurrir con VHL, permitiendo un tratamiento temprano y más y eficaz.

Tratamiento para VHL

Actualmente, no hay cura para VHL. Sin embargo, el diagnóstico temprano y tratamiento de los síntomas causados por VHL pueden mejorar mucho la calidad de vida del paciente.

Retina

Los oftalmólogos (médicos especializados en el tratamiento de los ojos) usan terapia con rayos láser para disminuir la pérdida de la visión ocasionada por VHL.

Cerebro y médula espinal

Los neurocirujanos (médicos especializados en cirugía del cerebro y médula espinal) y los especialistas en radioterapia atienden y tratan los tumores del cerebro y de la médula espinal. El planeamiento y tratamiento cuidadoso pueden prevenir o minimizar la pérdida de coordinación o movilidad.

Riñones

Los oncólogos y urólogos (médicos especializados en los órganos de tracto urinario) son los que tratan los tumores en los riñones. El tratamiento para los tumores de riñón está diseñado para mantener la mayor parte posible de la función renal. Una forma de tratamiento es la cirugía mínimamente invasiva.

Páncreas y glándulas suprarrenales

Los expertos en endocrinología quirúrgica y médica (médicos especialistas en glándulas y hormonas en el cuerpo) trabajan juntos para manejar y tratar a los pacientes con síntomas pancreáticos y suprarrenales. El equipo médico puede recetar medicinas para que el paciente tome antes y después de la cirugía.

Niños con VHL

Los niños con VHL tienen necesidades especiales que deben ser manejadas por un pediatra familiarizado con trastornos hereditarios. El pediatra tiene un papel importante en el equipo de especialistas que trabajan juntos para evaluar, chequear y tratar niños que viven con VHL.

© 2005, 2010 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 05/28/10

El VHL Clinical Center en el M. D. Anderson Cancer Center

La misión del VHL Clinical Center es brindar a los pacientes una atención compasiva por parte de médicos y consejeros especializados. Los pacientes reciben un plan de atención desarrollado para satisfacer sus necesidades específicas. Seguidamente, los pacientes realizan los chequeos, tratamiento y visitas de seguimientos necesarias para su atención a corto y largo plazo.

El VHL Clinical Center está especialmente capacitado para atender a los pacientes que viven con VHL. El equipo médico incluye expertos en muchas especialidades oncológicas distintas que están entrenados para cuidar y tratar a los pacientes que viven con VHL. Para mas información sobre el VHL Clinical Center, póngase en contacto con un asesor genético llamando al 713-745-7391.

© 2005, 2010 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 05/28/10