



28 DE FEBRERO:
**DÍA MUNDIAL DE ENFERMEDADES
RARAS**

FASEN

*Federación Argentina de Sociedades
de Endocrinología*

La Organización Mundial de la Salud (OMS) convoca cada último día de febrero (por ser también una fecha “rara”, que puede ser tanto el 28 como el 29 del mes) a recordar el Día Mundial de las Enfermedades Raras, aquellas que afectan solamente a menos de cincuenta personas cada 100.000 en promedio. Existen al menos 8.000 patologías consideradas poco frecuentes, siendo incluso desconocidas algunas por los profesionales médicos. Desde el año 2008 y por iniciativa principalmente europea, distintas naciones adhieren a su celebración con el objetivo de proporcionar ayuda a los pacientes, generar educación e investigación sobre las mismas.

Diversas endocrinopatías están incluidas en esta categoría y es por ello que este año la Federación Argentina de Sociedades de Endocrinología (FASEN) convoca a un experto para divulgar información sobre la **Enfermedad de von Hippel-Lindau**.

UN POCO DE HISTORIA....*Dos prestigiosos médicos europeos le dan el nombre a esta rara enfermedad*



- ▶ **Eugen von Hippel** (1867-1939). Oftalmólogo alemán. En 1904 describió una enfermedad rara de la retina y en 1911 estableció sus bases anatómicas. La denominó *“Angiomatosis de retina”*.



- ▶ **Arvid Lindau** (1892-1958). Patólogo y bacteriólogo sueco. En 1926 descubrió la asociación entre la *Angiomatosis de retina de von Hippel* y los hemangioblastomas de cerebelo y otras partes del SNC, *“Angiomatosis del sistema nervioso central”*.

ENFERMEDAD DE VON HIPPEL-LINDAU:

Dra Valeria de Miguel. Médica Endocrinóloga. Coordinadora de la Unidad VHL.

Servicio de Endocrinología y Medicina Nuclear. Hospital Italiano de Buenos Aires.

La enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL) es un síndrome hereditario multisistémico asociado a la mutación de la línea germinal del gen supresor de tumores, localizado en el brazo corto del cromosoma 3p25.

Es considerada una Enfermedad Rara o Poco Frecuente.

Diez características de VHL:

- Es una enfermedad hereditaria y poco frecuente (1 en 36.000 personas).
- Es una condición genética, causada por un defecto del gen VHL que regula el crecimiento celular. La mutación de este gen hace que las células pierdan su capacidad de procesar la información correctamente y que se desarrollen tumores ricos en vasos sanguíneos en distintos órganos.
- El espectro de tumores asociados a VHL incluyen: hemangioblastomas del sistema nervioso central (SNC), angiomas de retina, carcinoma de células claras renales, feocromocitomas, tumores del saco endolinfático, quistes renales, pancreáticos y del sistema reproductor (ligamentos anchos y epidídimo).
- La mayoría de los tumores tienen comportamiento benigno, pero pueden causar síntomas y complicaciones por compresión del tejido circundante. Los tumores de riñón y algunos tumores neuroendócrinos de páncreas (más raros), pueden tener comportamiento maligno.
- Las primeras manifestaciones pueden aparecer entre la adolescencia y los 30 años. Un 10% de los niños pueden tener afectación en la retina y en las glándulas suprarrenales antes de los 10 años. Muchas personas no manifestarán problemas clínicos hasta los 80 años (Alta penetrancia).
- La herencia es autosómica dominante, significa que el riesgo de la enfermedad de VHL pueden pasar de generación en generación en una familia. Habiendo un padre portador existe un 50% de riesgo de tener un hijo afectado, siendo el riesgo igual para cada gestación.

- El estudio genético realizado con una muestra de sangre ayuda a confirmar el diagnóstico clínico y a determinar si otros familiares tienen la mutación del gen VHL.
- Actualmente no existe cura para la enfermedad de VHL. Un mejor entendimiento de la historia natural de los tumores asociados a VHL, el diagnóstico temprano y el tratamiento de los mismos, pueden mejorar mucho la calidad de vida de las personas afectadas.
- Existen protocolos de seguimiento que se realizan anualmente para el diagnóstico temprano de los tumores asociados a VHL.
- El cuidadoso monitoreo, la detección temprana y el tratamiento adecuado, determinan que las consecuencias más perjudiciales del defecto de este gen puedan ser reducidas y en algunos casos incluso evitadas.

Importancia del diagnóstico temprano y la realización de estudios específicos:

En Argentina contamos con la posibilidad de realizar el estudio genético para detectar con certeza este tipo de mutación familiar. Esto permitirá realizar una pesquisa temprana y oportuna de la enfermedad y aplicar el protocolo de seguimiento clínico, según la edad.

El Hospital Italiano de Buenos Aires, el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez y el Hospital Privado de Córdoba, son Centros de Cuidados Clínicos (CCC) para pacientes con enfermedad de von Hippel-Lindau, designados por la VHL Alliance.

Entre los objetivos de los CCC están mejorar el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad y proporcionar la coordinación en la atención de pacientes a través de las distintas especialidades médicas.

La **Asociación Argentina de Familias con Von Hippel-Lindau** es una organización que nuclea a pacientes y familiares con VHL. Nace de la necesidad de tener un punto de encuentro, promover información y difundir las características de esta patología entre sus pacientes y establecer conexión con los profesionales.

Centros Asistenciales y Asociaciones de Familias:

-Hospital Ricardo Gutiérrez. Gallo 1330. CP: 1425.

Dra. Marta Barontini, Dra. Gabriela Sansó y Dra. Ana Vieites

-Estudio genético: Centro de Investigaciones Endocrinológicas “CEDIE”

- Teléfono: **1149635931. Interno: 129.**
- Contacto: gsanso@cedie.org.ar, avieites@cedie.org.ar

-Hospital Italiano de Buenos Aires

Unidad VHL:

Coordinadora: Dra. Valeria de Miguel

Contacto: valeria.demiguel@hospitalitaliano.org.ar

-Hospital Privado de Córdoba.

Coordinador: Dr. Javier de Arteaga

Contacto: Monica Blascetta, Servicio de Nefrología. monicablascetta@gmail.com

-Asociación Argentina de Familias con Von Hippel Lindau:

Director: Sr. Carlos Fredes

asociacion.arg.vhl@hotmail.com <https://www.facebook.com/groups/argentinavhl/>

-VHL Alliance: <https://vhl.org/>

-Alianza Española de Familias con Von Hippel Lindau: <https://alianzavhl.org/>