



A través del Servicio de Neurocirugía en colaboración con oftalmólogos, urólogos y otorrinos del Centro

La Concepción se especializa en el tratamiento de tumores genéticos del sistema nervioso

- Aborda el tratamiento integral de la enfermedad de von Hippel-Lindau que provoca tumores en la médula y otros órganos
- Su diagnóstico requiere un análisis genético en el laboratorio del Centro que se inicia con una sencilla extracción de sangre
- Se manifiesta entre los 20 y 30 años de edad, y afecta aproximadamente a 1.500 personas en España

11,jul,10.- La Clínica Nuestra Señora de la Concepción (Fundación Jiménez Díaz) aborda el tratamiento integral de la enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL). Esta patología rara se caracteriza por el crecimiento anormal de los vasos sanguíneos y la formación de tumores en el sistema nervioso central y órganos como el riñón y la retina. El conocimiento de la variada sintomatología de esta enfermedad, así como la investigación genética permiten que actualmente sea posible establecer diagnósticos precoces antes de la aparición de las complicaciones derivadas de la proliferación de tumores en el organismo.

Cualquier persona que tenga un pariente con VHL tiene riesgo de tener VHL, tanto si el parentesco es de primer grado (padre, madre, hermanas o hermanos), como de segundo grado (primos, tíos/as, abuelos/as, nietos/as, etc). Las únicas maneras de determinar de manera definitiva, si una persona tiene VHL o no, es mediante un análisis genético y un estudio clínico.

Esta información puede ser utilizada en parte o en su integridad sin necesidad de citar fuentes



Y este análisis se inicia con una sencilla extracción de sangre, aunque debe ser procesado en un laboratorio clínico especializado que dispone de los instrumentos, materiales y experiencia necesarios para estudiar el gen de VHL, en el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) en colaboración con la Clínica Nuestra Señora de la Concepción.

La enfermedad de VHL no distingue sexo, edad o raza, y puede manifestarse de manera diferente en cada persona. Incluso, dentro de una misma familia, los afectados pueden presentar uno, varios o ninguno de los síntomas asociados, según advierte el experto en enfermedades familiares neuro-oncológicas (neurofibromatosis y VHL, entre otras) José María de Campos Gutiérrez, jefe del Servicio de Neurocirugía de La Concepción.

Y es que esta enfermedad cancerosa, genética y hereditaria es frecuentemente mal diagnosticada, por lo que se cree que miles de personas pueden tenerla sin saberlo. La edad media de su primera manifestación oscila entre los 20 y 30 años y su incidencia es de 1/36.000; es decir aproximadamente unas 1.500 afectados.

Diagnóstico precoz

Para el neurocirujano y neurólogo José María de Campos “ocasionalmente se dan tendencias en familias concretas, pero sin un modelo fijo. La primera manifestación puede ser diferente en cada persona. Puede acontecer a una edad muy temprana o a edad más avanzada. Cuando aparece, es igualmente impredecible con uno o múltiples síntomas”. Todo ello redundo en la necesidad de efectuar un diagnóstico precoz de esta enfermedad.

Muchos casos estudiados demuestran claramente que la persona con VHL vive sana durante más tiempo si se somete a chequeos médicos regulares, si mantiene siempre la vigilancia y hace un uso sensato de los resultados obtenidos.



Con un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado, la enfermedad de von Hippel-Lindau tiene un pronóstico más favorable que muchos otros procesos tumorales y cancerosos.

Para ello, en la Unidad de Tumores genéticos de la Concepción, el servicio de Neurocirugía trabaja en colaboración con oftalmólogos, urólogos y otorrinos con el fin de dar una respuesta integral a esta enfermedad.

Origen y tratamiento

La enfermedad está causada por un pequeño defecto en uno de los miles de genes del cuerpo. Una vez que surge en una familia, el error se transmitirá de padres a hijos. El hijo de una persona con VHL tiene un 50% de probabilidades de heredar el gen, por lo que el estudio genético es muy importante para el diagnóstico temprano de esta patología, antes incluso de que haya dado los primeros síntomas. Sabiendo que se ha heredado el gen mutado, se puede llevar a cabo las pruebas necesarias para diagnosticar y tratar los tumores a tiempo.

La detección precoz y los controles periódicos son esenciales en el tratamiento. Cuanto antes se descubran los tumores, más fácilmente serán de tratar. Un calendario de revisiones es fundamental para la buena salud de los pacientes con VHL, y con los avances en investigación genética aumenta la esperanza de encontrar un tratamiento eficaz.

Los controles anuales recomendados comprenden un examen de fondo de ojo para determinar alteraciones en la retina, así como ecografías y TAC abdominal con contraste para los riñones, las glándulas suprarrenales y el páncreas, además de resonancia magnética con contraste del sistema nervioso central (cerebro, cerebelo y médula espinal), entre otras pruebas analíticas y de la función auditiva.