



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Von Hippel-Lindau Tipo 1 Em Adolescente: Relato De Caso

**Autores:** MATHEUS VIEIRA FALCÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA); MELINA PEREIRA FERNANDES (HOSPITAL NAPOLEÃO LAUREANO); ELOISA CARTAXO ELOY FIALHO (HOSPITAL NAPOLEÃO LAUREANO); ANDREA GADELHA NÓBREGA LINS (HOSPITAL NAPOLEÃO LAUREANO); GLACEANNE TORRES MAMEDE BOMFIM (HOSPITAL NAPOLEÃO LAUREANO)

**Resumo:** Introdução: A doença de Von Hippel-Lindau (DVHL) é uma síndrome caracterizada pela presença de cistos e neoplasias múltiplas, transmissível de forma autossômica dominante com alta penetrância (100% aos 65 anos). Descrição do caso: Paciente 17 anos, masculino, com queixas de vômitos e parestesia em membro superior esquerdo e membro inferior direito há 15 meses. Uma ressonância magnética evidenciou lesão expansiva em encéfalo e coluna, sendo realizada cirurgia para ressecção tumoral na fossa posterior. O diagnóstico anatomopatológico foi de hemangioblastoma na região do 4o ventrículo. Sem outras comorbidades, possui história familiar de um irmão e dois tios com história semelhante. Com exame físico normal, foi procedida investigação laboratorial e imaginológica de DVHL tipo 1, sem alteração de exame oftalmológico, sem sinais de feocromocitoma, cistoadenoma de epidídimo ou tumor pancreático, mas com a presença de múltiplos cistos em rim direito na tomografia computadorizada de abdome. Foi encaminhado para a radioterapia adjuvante na região cervical (L6-T1) devido ao aumento progressivo da tumoração após a cirurgia. Atualmente acompanhado ambulatorialmente, sem queixas. SNC Discussão: Com prevalência de 1:36.000 pessoas, os casos familiares da DVHL são maioria em relação aos esporádicos (11-14:1), sendo diagnosticado com 2 hemangioblastomas de SNC e/ou retina, ou 1 hemangioblastoma somado a outra lesão característica, como os cistos renais. Apesar do hemangioblastoma de SNC estar presente em 60-80% dos pacientes com esta doença, a média de idade de apresentação é de 39 anos, não sendo comum sua manifestação ainda na faixa etária pediátrica. Conclusão: A DVHL é uma rara síndrome neoplásica hereditária cujo genótipo nem sempre permite prever o fenótipo associado. Por esta razão, é recomendável que se adote um protocolo de seguimento personalizado ao indivíduo com o diagnóstico de DVHL, com o objetivo de detectar e tratar adequadamente as manifestações da doença, melhorando o prognóstico do doente.