**SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU QUANDO SUSPEITAR: RELATO DE CASO**

Enzo Rocha Garcez Macedo¹\*

Luiza Nunes Pamplona¹

Isabela Porto Pinheiro Marques¹

Catarina Cavalcanti Studart da Fonseca¹

Ellaine Doris Fernandes Carvalho1,2

Maria Denise Fernandes Carvalho1,2,3

¹ Centro Universitário Christus (Unichristus)

2 Hospital Geral Dr. Cesar Cals, Departamento de Genética, Fortaleza/CE

3 Universidade Estadual do Ceará (UECE)

**Objetivos:** A Síndrome de Von Hippel-Lindau (SVHL) consiste em uma síndrome de predisposição hereditária a tumores, de herança autossômica dominante, causada por variantes genéticas patogênicas no gene supressor tumoral *VHL*. Essas neoplasias, são mais conhecidas como hemangioblastomas, que podem acometer especialmente a retina ao início da doença. Porém, também são capazes de atingir o cerebelo e a medula espinhal, podendo levar a convulsões, cefaleia, perda sensorial e motora, vômitos, distúrbios de marcha, ataxia, além de hemorragia vítrea com consequente perda de visão. No sistema urinário, pode levar ao surgimento de cistos e carcinoma de células renais, que ocorrem em cerca de 70% dos pacientes, sendo a principal causa de mortalidade. Além disso, pode cursar com feocromocitoma que, quando funcionante, causa alteração nas catecolaminas, apresentando quadros de palpitação, sudorese, ataque cardíaco e ataque de pânico. Acresça-se, ainda, que tumores do saco endolinfático, quando presentes, podem causar perda auditiva de gravidade variável. Os cistadenomas do epidídimo são relativamente comuns, raramente causam sintomas, a menos que sejam bilaterais, caso em que há a possibilidade de resultar em infertilidade. Dessa forma, este trabalho tem como objetivo relatar o caso de um paciente diagnosticado com Von Hippel-Lindau.

**Relato de Caso:** Paciente do sexo masculino, 26 anos, veio ao ambulatório de Genética Médica para acompanhamento devido à suspeita diagnóstica de SVHL, que foi posteriormente confirmada por meio do estudo molecular que identificou a variante patogênica p.Glu94\* em heterozigose no gene *VHL.* O paciente apresenta histórico familiar de risco, pois sua mãe apresentava hemangioblastoma, nódulos pulmonares e faleceu carcinoma de células renais. O paciente apresenta histórico clínico prévio de hemangioblastoma localizado no cerebelo aos 23 anos, com retirada cirúrgica, além de cistos renais bilaterais e pancreáticos. A ultrassonografia do testículo demonstrou pequenos cistos agrupados localizados nas cabeças dos epidídimos. A ressonância magnética do abdome superior evidenciou os cistos renais bilaterais e os cistos pancreáticos simples. O paciente vem sendo acompanhado rotineiramente por uma equipe multidisciplinar com o intuito de monitorar e tratar os tumores já apresentados e que ainda possam vir a se manifestar.

**Conclusão:** As doenças que possuem incidência rara representam desafios no cotidiano médico. O achado de hemangioblastoma em cerebelo, cistos renais e pancreáticos, associado a histórico familiar neste paciente, levantou alta suspeição do diagnóstico, o qual é importante que ocorra de forma precoce e assim possibilite rastreio prévio dos tumores relacionados, o que já é recomendado desde a primeira década de vida. Assim, pode-se contribuir com a redução da morbimortalidade desses pacientes e também possibilitar um adequado aconselhamento genético, por tratar-se uma síndrome de herança autossômica dominante com possibilidade de 50% de ser transmitida para a prole.

**Palavras-chaves:** Hemangioblastoma; Doença de von Hippel-Lindau; Predisposição Genética para Doença.