

## **SÍNDROME DE VON RIPPLE LINDAU EM PACIENTE JOVEM: RELATO DE CASO**

**INTRODUÇÃO:** A DOENÇA DE VON RIPPLE LINDAU (VHL) É UMA SÍNDROME HEREDITÁRIA RARA, AUTOSSÔMICA DOMINANTE, QUE SE MANIFESTA POR UMA VARIEDADE DE TUMORES BENIGNOS E MALIGNOS AO LONGO DA VIDA, INCLUINDO CARCINOMA DE CÉLULAS RENAIIS CLARAS, HEMANGIOBLASTOMAS, FEOCROMOCITOMAS E OUTROS TUMORES RAROS. DIAGNOSTICADA EM APROXIMADAMENTE 1 EM 36000 PESSOAS. **OBJETIVO:** DEMONSTRAR CASO DE PACIENTE JOVEM COM SÍNDROME DE VON RIPPLE LINDAU DIAGNOSTICADO EM HOSPITAL TERCIÁRIO DE PERNAMBUCO. **MÉTODO:** RELATO DE CASO DE PACIENTE INTERNADO EM ENFERMARIA DE CLÍNICA MÉDICA. **RELATO DE CASO:** PACIENTE, SEXO MASCULINO, 15 ANOS, SEM COMORBIDADES, COM QUEIXA DE EPISÓDIOS EMÉTICOS HÁ CERCA DE 8 MESES, SEM RESPOSTA A MEDICAÇÕES E PIORA À ALIMENTAÇÃO, ASSOCIADO COM PERDA PONDERAL PROGRESSIVA DE 14KG. RELATAVA TAMBÉM EPISÓDIOS DE CEFALEIA DE CARÁTER LATEJANTE HÁ 1 SEMANA, SEM LOCALIZAÇÃO ESPECÍFICA E SEM ASSOCIAÇÃO COM FOTO OU FONOFOBIA. REPORTAVA AMAUROSE COMPLETA DE OLHO DIREITO DESDE OS 8 ANOS, SEM CARÁTER PROGRESSIVO, ALÉM DE HISTÓRIA FAMILIAR EXPRESSIVA DE CERCA DE 9 PARENTES (INCLUSIVE DE 1º GRAU) QUE FORAM À ÓBITO POR QUADRO CLÍNICO SEMELHANTE. DURANTE INVESTIGAÇÃO MÉDICA, SOLICITADOS EXAMES LABORATORIAIS, SEM ALTERAÇÕES, E EXAMES DE IMAGEM, COMO TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA DE ABDOME TOTAL COM CONTRASTE QUE EVIDENCIOU PRESENÇA DE TRÊS IMAGENS CÍSTICAS PANCREÁTICAS DE CARACTERÍSTICAS SEMELHANTES E CARÁTER INDETERMINADO DEVIDO SUAS DIMINUTAS DIMENSÕES NA CAUDA, CORPO PANCREÁTICO E NA PORÇÃO CEFÁLICA; RESSONÂNCIA MAGNÉTICA (RNM) DE ENCÉFALO COM ACHADOS SUGESTIVOS DE HEMANGIOMAS NO 4º VENTRÍCULO E RETINIANO BILATERAL COM DESCOLAMENTO DE RETINA À DIREITA E FORMAÇÃO EXPANSIVA SÓLIDO-CÍSTICA E CENTRADA, OBSTRUINDO AS VIAS DE SAÍDA DO 4º VENTRÍCULO, COMPATÍVEL COM HEMANGIOBLASTOMA E RNM DE COLUNA CERVICAL E TORÁCICA COM HEMANGIOMA MEDULAR AO NÍVEL DE C3-C4 DE CERCA DE 0,5 CM, DE ASPECTO INTRADURAL E INTRA-MEDULAR. DIANTE DO QUADRO CLÍNICO DO PACIENTE, DA HISTÓRIA FAMILIAR PRÉVIA, DOS ACHADOS DE HEMANGIOMA RETINIANO BILATERAL, NO 4º VENTRÍCULO E MEDULAR, ALÉM DOS CISTOS PANCREÁTICOS, SUGERIU-SE A SÍNDROME DE VON RIPPLE LINDAU. DECIDIDO POR ABORDAGEM CIRÚRGICA COM RESSECÇÃO DE TUMOR CEREBRAL E IMPLANTE DE DERIVAÇÃO VENTRICULAR EXTERNA. **CONCLUSÃO:** É IMPORTANTE O DIAGNÓSTICO PRECOCE DA SÍNDROME DE VHL E SUA VIGILÂNCIA CLÍNICA COM TRATAMENTO DE TUMORES ASSOCIADOS QUE PODEM CAUSAR INCAPACIDADE GRAVE OU ÓBITO, ALÉM DE ACOMPANHAMENTO INDIVIDUALIZADO COM EQUIPE MULTIDISCIPLINAR E ACONSELHAMENTO GENÉTICO.

**PALAVRAS-CHAVE:** HEREDITARIEDADE; NEOPLASIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL; HEMANGIOMA