

## Relato de caso

# Hemangioblastoma cerebelar associado à Síndrome de Von Hippel-Lindau: um relato de caso

*Cerebellar hemangioblastoma associated with Von Hippel-Lindau Syndrome: a case report*

**Phatryck Lhoran Pinheiro Ferreira<sup>1</sup>, Luiza Mancini Faria Emmanuel<sup>1</sup>, Letícia Manhães Rebelo Pereira<sup>1</sup>, Kevin Fernandes Barreto da Silva<sup>1</sup>, Hiago Teles Siqueira Nunes<sup>1</sup>, Ramon Gonçalves Romano Cruz Ribeiro<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Acadêmicos no Curso de Graduação em Medicina, Faculdade de Medicina de Campos (FMC), Campos dos Goytacazes, RJ, Brazil.

<sup>2</sup> Médico Neurocirurgião do Hospital Escola Álvaro Alvim (HEAA), Campos dos Goytacazes, RJ, Brazil.

Autor correspondente: Phatryck Lhoran Pinheiro Ferreira

Contato: phatryck007@gmail.com

### Palavras-chave:

Doença de von  
Hippel-Lindau.  
Hemangioblastoma.  
Neurocirurgia.

### Keywords:

Hemangioblastoma.  
Neurosurgery.  
Von Hippel-Lindau  
Disease.

## RESUMO

A síndrome de von Hippel-Lindau está associada a alterações genéticas autossômicas dominantes, em que há crescimento de tumores raros, como o hemangioblastoma, em diversos sítios do corpo humano, incluindo o sistema nervoso central. Os sintomas se desenvolvem a partir das regiões acometidas e dos tumores em associação. O objetivo deste trabalho é descrever um caso de Hemangioblastoma cerebelar associado à síndrome de Von Hippel-Lindau. Uma paciente de 37 anos, procurou o ambulatório de neurocirurgia devido a vertigem e cefaleia occipital, sem outras queixas ou comorbidades conhecidas. O exame neurológico não revelou alterações significativas, mas a ressonância magnética identificou uma lesão cerebelar à direita com características sugestivas de hemangioblastomas. Submetida a uma craniotomia suboccipital para exérese da lesão, a paciente desenvolveu fístula liquórica, que regrediu espontaneamente após 30 dias. A análise histopatológica confirmou a suspeita inicial, revelando Síndrome de von Hippel-Lindau. Uma pequena lesão intramedular na coluna cervical foi identificada, indicando acompanhamento e exame genético, sem necessidade imediata de intervenção cirúrgica. Os exames de imagem, como a tomografia computadorizada e a ressonância magnética, tem papel fundamental no diagnóstico e seguimento destes pacientes. O principal tratamento para essa situação é a ressecção cirúrgica, que possibilita uma sobrevida maior.

## ABSTRACT

*The Von Hippel-Lindau syndrome is associated with autosomal dominant genetic alterations, leading to the growth of rare tumors, such as hemangioblastomas, in various parts of the human body, including the central nervous system. Symptoms develop based on the affected regions and the associated tumors. This study aims to describe a case of cerebellar hemangioblastoma associated with Von Hippel-Lindau syndrome. A 37-year-old patient sought the neurosurgery outpatient clinic due to vertigo and occipital headache, without other known complaints or comorbidities. Neurological examination showed no significant changes, but magnetic resonance imaging identified a right cerebellar lesion with features suggestive of hemangioblastomas. Underwent suboccipital craniotomy for lesion excision, the patient developed a cerebrospinal*



Esta obra está licenciada sob uma Licença Creative Commons. Os usuários têm permissão para copiar redistribuir os trabalhos por qualquer meio ou formato, e também para, tendo como base o seu conteúdo, reutilizar, transformar ou criar, com, propósitos legais, até comerciais, desde que citada a fonte.

*fluid fistula, which spontaneously regressed after 30 days. Histopathological analysis confirmed the initial suspicion, revealing Von Hippel-Lindau syndrome. A small intramedullary lesion in the cervical spine was identified, indicating follow-up and genetic testing without an immediate need for surgical intervention. Imaging studies, such as computed tomography and magnetic resonance imaging, play a crucial role in the diagnosis and follow-up of these patients. The primary treatment for this situation is surgical resection, which improves overall survival.*

## INTRODUÇÃO

Os hemangioblastomas são lesões neoplásicas que podem ser benignas ou malignas, de baixo grau e altamente vascularizadas, que ocorrem com maior frequência na fossa posterior, afetando também a região do cerebelo e medula espinhal. Muitas vezes, essa neoplasia está associada à síndrome de Von Hippel-Lindau, que nada mais é do que uma doença genética autossômica dominante, na qual temos a presença de múltiplos tumores em diversas regiões do corpo, sendo o sistema nervoso central (SNC) a região mais comum<sup>1-6</sup>.

É uma patologia potencialmente rara, pois representa cerca de 1-3% dos tumores primários do SNC. Há uma predileção em relação a pacientes do sexo masculino, ocorrendo principalmente em indivíduos com idade entre 35 e 45 anos. São lesões potencialmente curáveis, porém os pacientes com hemangioblastomas cerebelares apresentam como principais sintomas: ataxia, descoordenação motora e aumento da pressão intracraniana<sup>6,7</sup>.

Este é um estudo de relato de caso sobre hemangioblastoma cerebelar associado à síndrome de Von Hippel-Lindau por meio de análise do prontuário da paciente. O levantamento bibliográfico ocorreu a partir de buscas nas plataformas Pubmed, Scientific Eletronic Library Online (SciELO), Literatura Latino-Americana e Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). O estudo foi realizado em cumprimento com as resoluções para Pesquisas envolvendo seres humanos do Conselho Nacional de Saúde. A privacidade e a confidencialidade dos dados foram garantidas durante todas as etapas do estudo e este trabalho foi submetido ao Comitê de Ética e Pesquisa (CEP), com CAAE de número: 74799223.4.0000.5244.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente de 37 anos, sexo feminino, parida, natural de Campos dos Goytacazes-RJ, comparece ao ambulatório de neurocirurgia devido a quadro de vertigem e cefaleia occipital. Não apresentava outras queixas. Nega comorbidades. Ao exame neurológico, não apresentava alterações dignas de nota com força e sensibilidade preservadas. Ressonância Magnética de encéfalo evidenciou lesão cerebelar à direita cística com nódulo central captante de contraste sugestivo de hemangioblastomas (**Figura 1**). Realizado pro-



**Figura 1.** Imagem em corte axial T1 com contraste demonstrando lesão cística em hemisfério cerebelar esquerdo na paciente.

cedimento cirúrgico de exérese da lesão através de craniotomia suboccipital a direita. Evoluiu com fístula liquórica contida com regressão espontânea após 30 dias. A análise histopatológica da biópsia confirmou a hipótese inicial (**Figura 2**), sendo seguida a investigação do neuroeixo e a avaliação genética. A ressonância magnética de coluna cervical demonstrou pequena lesão intramedular em nível de C3 menor que 3mm, com indicação de acompanhamento e o exame genético confirmou a Síndrome de Von Hippel Lindau, sugerindo um acompanhamento das lesões sem necessidade de novas abordagens cirúrgicas até o momento.

## DISCUSSÃO

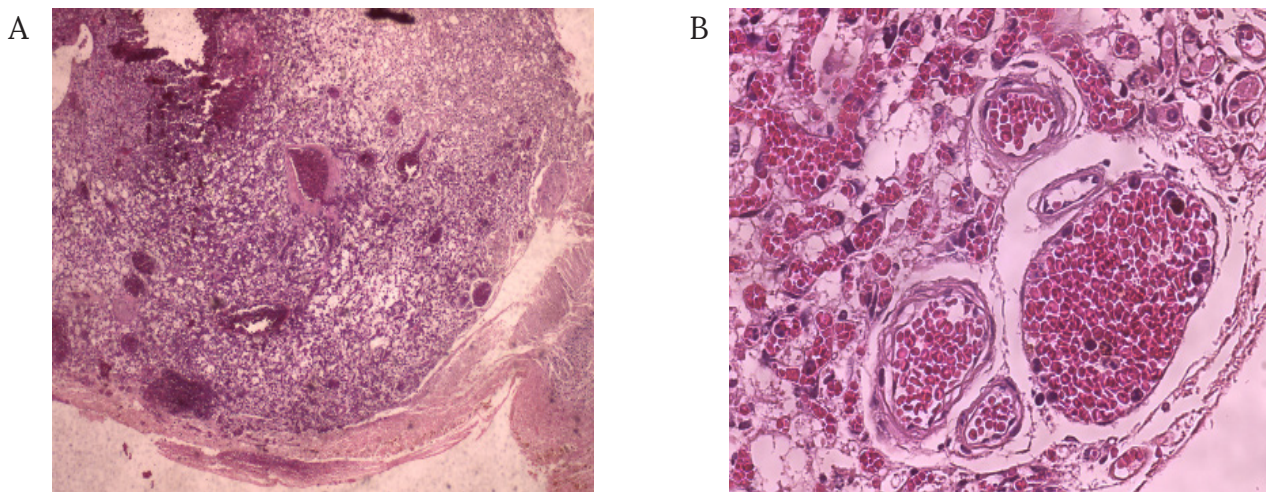
A síndrome de Von Hippel-Lindau é uma doença genética autossômica dominante no gene *VHL*, que se localiza no braço curto do cromossomo 3. A presença de variantes, patogênicas ou possivelmente patogênicas, levam a ausência do transcrito e consequentemente da proteína que em situações normais funcionaria suprimindo o tumor, por sua vez, não o faz, favorecendo a tumorigênese<sup>1, 4, 8, 9</sup>.

Dessa forma, o paciente acometido por

essa síndrome pode apresentar, em seu quadro clínico, sinais diversos a depender da localização dos tumores, porém, na sua maioria, são sintomas clássicos de hipertensão intracraniana (cefaleia, vômito) e sinais cerebelares, como a ataxia de marcha e tronco, além de instabilidade motora, tremores involuntários, dismetria e diplopia<sup>2, 9-11</sup>.

A classificação da síndrome está relacionada com os fenótipos e os genótipos particulares. De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), os hemangioblastomas podem ser classificados em: tipo ou grau 1: que são aqueles tumores que possuem baixa capacidade proliferativa e após ressecção cirúrgica, possibilitam a cura, e acima de tudo, se caracterizam pela ausência de feocromocitoma associado; e tipo ou grau 2: caracterizado pela presença de feocromocitoma associado<sup>2, 3, 11</sup>.

O diagnóstico é feito por meio de aspectos clínicos, a partir de história familiar positiva, presença de dois ou mais hemangioblastomas na retina e outros tumores relacionados à síndrome. No entanto, os exames de imagem têm papel importante e fundamental no diagnóstico e seguimento dos pacientes. A tomografia computadorizada (TC) evidenciou cistos homogêneos com paredes bem definidas e nódulo mural excêntrico



**Figura 2.** Características histopatológicas confirmando o diagnóstico de hemangioblastoma. (A) Hemangioblastoma formando borda bem circunscrita com o parênquima cerebelar(aumento de 4X). (B) Aspectos histopatológicos principais do Hemangioblastoma cerebelar: proliferação de numerosos vasos e células estromais vacuoladas (aumento de 10X).



e isodenso no estudo pré-contraste e com intenso realce pós-contraste. Com a ressonância magnética (RM), os hemangioblastomas apresentaram componentes císticos hipointensos em T1 e isointensos ou hiperintenso em T2<sup>4, 11-14</sup>.

Por fim, a opção de tratamento para tumores tão vascularizados e maiores que 3 cm é a ressecção, principalmente na presença de um tumor de grau 2, com alta produção de catecolaminas, levando à hipertensão arterial, taquicardia e palpitações, trazendo melhor qualidade de vida ao paciente. É importante salientar que o tratamento desse paciente é multidisciplinar<sup>2, 15</sup>.

Conclui-se com este trabalho que o conhecimento acerca da síndrome de Von Hippel-Lindau está em crescimento nos últimos anos e, com isso, torna-se possível identificar e agir com muito mais facilidade. O prognóstico varia muito para cada indivíduo e, dentre os pacientes acometidos por essa doença, aqueles que apresentam feocromocitoma associado, tem maior indicação de tratamento, para assim, evitar sequelas e morte por outros fatores sistêmicos. Dessa forma, estudos como este são importantes para a formulação de protocolos em unidades terciárias que auxiliam no tratamento.

## REFERÊNCIAS

1. Fonseca GSGB, Freire VMLM, Bonfim LL, Penha ECdS, Guimarães JVA, Pereira REL, et al. Analysis of the prevalence of von Hippel-Lindau Syndrome in patients with hemangioblastomas of the Central Nervous System. *Research, Society and Development*. 2022;11(2):e44311226018.
2. dos Santos VM, Bazi LS, Uchoa M, Santos MdC, Watanabe C, Dutra MVF. Síndrome de von Hippel-Lindau - relato de caso. *Revista de Medicina e Saúde de Brasília*. 2020;8(3):247-55.
3. Crespigio J, Berbel LCL, Dias MA, Berbel RF, Pereira SS, Pignatelli D, et al. Von Hippel-Lindau disease: a single gene, several hereditary tumors. *J Endocrinol Invest*. 2018;41(1):21-31.
4. Costa LML, Bedin AP, Coutinho NR, Lago RAFd, Oliveira TNM, Zia VAdA. Síndrome de von Hippel-Lindau em um Serviço Privado de Câncer em São Paulo: Relato de Caso. *Revista Brasileira de Cancerologia*. 2023;69(1):e-122686.
5. Santos B, Brito J, Araújo E, Araújo I, Azevedo M. Hemangioblastoma Puramente Extradural Simulando Meningioma: relato de caso e revisão de literatura. *JBNC - JORNAL BRASILEIRO DE NEUROCIROURGIA*. 2019;29:697-702.
6. Campero A, Ajler P, Fernandez J, Isolan G, Paiz M, Rivadeneira C. [Hemangioblastomas of the posterior fossa: Report of 16 cases and literature review]. *Surg Neurol Int*. 2016;7(Suppl 36):S855-S860.
7. Conway JE, Chou D, Clatterbuck RE, Brem H, Long DM, Rigamonti D. Hemangioblastomas of the central nervous system in von Hippel-Lindau syndrome and sporadic disease. *Neurosurgery*. 2001;48(1):55-62; discussion -3.
8. Latif F, Tory K, Gnarr J, Yao M, Duh FM, Orcutt ML, et al. Identification of the von Hippel-Lindau disease tumor suppressor gene. *Science*. 1993;260(5112):1317-20.
9. Maher ER, Sandford RN. von Hippel-Lindau Disease: an Update. *Current Genetic Medicine Reports*. 2019;7(4):227-35.
10. Kim JJ, Rini BI, Hansel DE. Von Hippel Lindau syndrome. *Adv Exp Med Biol*. 2010;685:228-49.
11. Mourão JLV, Borella LFM, Duarte JÁ, Dalaqua M, Fernandes DA, Reis F. Manifestações de imagem da doença de von Hippel-Lindau: um guia ilustrado com foco no sistema nervoso central. *Radiologia Brasileira*. 2022;55.
12. Ganeshan D, Menias CO, Pickhardt PJ, Sandrasegaran K, Lubner MG, Ramalingam P, et al. Tumors in von Hippel-Lindau Syndrome: From Head to Toe-Comprehensive State-of-the-Art Review. *Radiographics*. 2018;38(3):849-66.
13. Schwingel R, Duarte SB, Oshima MM, Mesquita JV, Reis F. Which is your diagnosis? *Radiol Bras*. 2015;48(2):XI-XIII.
14. Dornbos D, 3rd, Kim HJ, Butman JA, Lonser RR. Review of the Neurological Implications of von Hippel-Lindau Disease. *JAMA Neurol*. 2018;75(5):620-7.
15. Varshney N, Kebede AA, Owusu-Dapaah H, Lather J, Kaushik M, Bhullar JS. A Review of Von Hippel-Lindau Syndrome. *J Kidney Cancer VHL*. 2017;4(3):20-9.