

Σύνδρομο Von-Hippel Lindau και χρόνια αυτοάνοση γαστρίτιδα. Απλή σύμπτωση;

Καραβίτη Ε¹, Σπύρογλου Α¹, Βιολέτης Ο¹, Παπανικολάου Ι^{1,2,3}, Πούλια ΚΑ^{1,4}, Κωνσταντάκου Π¹, Βούλγαρης Θ³, Κυριακόπουλος Γ⁶, Λύρα Σ⁷, Λάχανης Σ⁸, Κατσίκας Α⁵, Μπράμης Κ¹, Μπάρκας Κ⁵, Αντωνάκης Π¹, Κωνσταντουλάκης Μ¹, Μαστοράκος Γ^{1,9}, Αλεξανδράκη Κ¹

1. Β' Χειρουργική Κλινική, Αρεταίειο Νοσοκομείο, ΕΚΠΑ, 2. Μονάδα Ηπατογαστρεντερολογίας, Β' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική, ΕΚΠΑ, 3. Μονάδα Ενδοσκοπήσεων, Β' Πανεπιστημιακή Χειρουργική Κλινική, Αρεταίειο Νοσοκομείο, ΕΚΠΑ, 4. Εργαστήριο Διαιτολογίας και Ποιότητας Ζωής, Τμήμα Επιστήμης Τροφίμων και Διατροφής του Ανθρώπου, Γεωπονικό Πανεπιστήμιο Αθηνών, 5. Νευροχειρουργική Κλινική, Γενικό Κρατικό Νοσοκομείο Νίκαιας-Πειραιά "Άγιος Παντελεήμων", Αθήνα, 6. Παθολογοανατομικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών "Ο Ευαγγελισμός", Αθήνα, 7. Ακτινολογικό Τμήμα, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών "Κοργιαλένιο - Μπενάκειο" ΕΕΣ, Αθήνα, 8. Ακτινολογικό Τμήμα, Ιατρόπολις, Αθήνα, 9. Τμήμα Ενδοκρινολογίας, Σακχαρώδη Διαβήτη και Μεταβολισμού, Β' Μαιευτική - Γυναικολογική Κλινική, ΕΚΠΑ

Εισαγωγή:

- Το **σύνδρομο Von-Hippel-Lindau (VHL)** αποτελεί σπάνιο αυτοσωμικό επικρατές γενετικό νόσημα (1:36.000).
- Πολυσυστηματική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από:
 - **κύστεις** (όπως νεφρικές, παγκρεατικές, επιδιδυμίδος)
 - **καλοήθεις και κακοήθεις όγκους** σε διάφορα όργανα (όπως αιμαγγειοβλαστώματα του κεντρικού νευρικού συστήματος και του αμφιβληστροειδούς, όγκους του ενδολεμφικού σάκου του ωτός, φαιοχρωμοκυτώματα, καρκινώματα νεφρικών κυττάρων, νευροενδοκρινή νεοπλασμάτα του παγκρέατος).

Πρόσφατα περιγράψαμε μια 23χρονη γυναίκα με VHL και πολλαπλά γαστρικά νευροενδοκρινικά νεοπλασμάτα (gNEN) τύπου 1 στο πλαίσιο χρόνιας αυτοάνοσης γαστρίτιδας (CAG).

Σκοπός της μελέτης: Να διερευνηθεί εάν υπάρχει συσχέτιση της VHL με την CAG.

Μέθοδος – Υλικά:

Παρουσίαση 9 περιπτώσεων VHL από την ενδοκρινολογική μας μονάδα, με διαθέσιμα επίπεδα γαστρίνης και αντισωμάτων κατά των τοιχωματικών κυττάρων του στομάχου (APCA).

Αποτελέσματα:

Από το σύνολο 9 ασθενών με νόσο VHL:

- **2/9 ασθενείς (22%):** παρουσίασαν θετικό τίτλο APCA και αυξημένα επίπεδα γαστρίνης.

	ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ 1	ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ 2	Φυσιολογικές τιμές
ΦΥΛΟ	ΘΗΛΥ	ΘΗΛΥ	
ΗΛΙΚΙΑ	28	26	
ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ	c.484 T>C	c.332 G>A	
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ	08/2020	12/2020	
ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ	Αιμαγγειοβλαστώματα ΚΝΣ, συριγγομυελία, παγκρεατικές κύστεις	Αιμαγγειοβλαστώματα ΚΝΣ και αμφιβληστροειδούς, καρκινώματα νεφρικών κυττάρων, παγκρεατικές κύστεις	
ΓΑΣΤΡΙΝΗ	1295 pg/ml	606 pg/ml	<115 pg/ml
APCA	+	1/320	<1/20
CgA	540	353	<110 ng/ml
NSE	11.2	18.8	<16,3 μg/l
ΙΣΤΟΛΟΓΙΑ	Πολλαπλά gNEN Τύπου 1 (Grade 2)	Υπερπλασία ECL-κυττάρων	
ΑΥΤΟΑΝΟΣΟ ΝΟΣΗΜΑ	Νόσος Graves (TSI +)	-	

- **7/9 ασθενείς (78%):** παρουσίασαν αρνητικό τίτλο APCA και επίπεδα γαστρίνης 17-98 pg/ml χωρίς ύπαρξη αυτοάνοσου νοσήματος στο ατομικό τους ιστορικό.



ΓΑΣΤΡΟΣΚΟΠΗΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ 1
Πολλαπλά gNEN Τύπου 1 (Grade 2)



ΓΑΣΤΡΟΣΚΟΠΗΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ 2
Υπερπλασία ECL-κυττάρων

Συμπεράσματα:

- Η συσχέτιση μεταξύ VHL και CAG αναδείχτηκε μη στατιστικά σημαντική στην παρούσα μελέτη.
- Είναι σημαντική η διεξαγωγή περαιτέρω μελετών με μεγαλύτερες μελέτες κοορτής ασθενών με VHL για την επιβεβαίωση της συγκεκριμένης συσχέτισης.