



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en VHL

Enfermedad de von Hippel-Lindau

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **VHL**. Esto significa que tienes la enfermedad de von Hippel-Lindau, una condición hereditaria que causa tumores, la mayoría benignos, en distintos órganos: retina, cerebro y médula espinal, riñones, glándulas suprarrenales y páncreas. Saberlo es una gran ventaja: los controles periódicos, que comienzan en la infancia, permiten detectar y tratar estos tumores antes de que causen daño. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo alto de desarrollar tumores en varios órganos, la mayoría benignos.
- Un programa de controles desde la infancia permite tratarlos a tiempo.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es la enfermedad de von Hippel-Lindau?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **VHL**. Este gen ayuda a las células a "medir" la cantidad de oxígeno. Cuando no funciona, las células actúan como si les faltara oxígeno y producen señales que estimulan el crecimiento de vasos sanguíneos y de tumores.

Los tumores más característicos son los hemangioblastomas (tumores benignos de vasos sanguíneos) de la retina, el cerebelo y la médula espinal; el cáncer de riñón de células claras y los quistes renales; los feocromocitomas; los tumores neuroendocrinos y quistes del páncreas; y los tumores del saco endolinfático del oído interno. En los hombres pueden aparecer quistes benignos en el epidídimo.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en VHL
Hemangioblastoma de la retina	muy raro	25–60%
Hemangioblastoma del cerebelo, tronco cerebral o médula	muy raro	45–80%
Cáncer de riñón (células claras)	~2%	25–70%
Feocromocitoma o paraganglioma	muy raro	10–20% (más en algunas variantes)
Tumores neuroendocrinos del páncreas	muy raro	5–17%
Quistes del páncreas o del riñón (benignos)	—	frecuentes
Tumor del saco endolinfático (oído)	muy raro	~10%



Cifras de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026) y del NCI. Casi todas las personas con la enfermedad presentan alguna manifestación antes de los 65 años, pero su número y gravedad varían mucho, incluso dentro de una familia. El riesgo de feocromocitoma depende del tipo de variante.

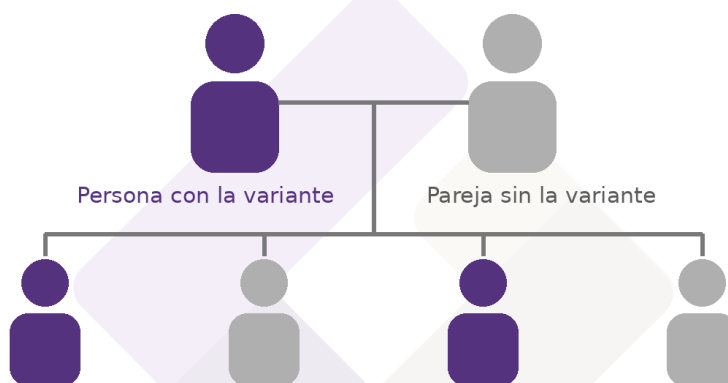
Recuerda: la mayoría de los tumores de la enfermedad de von Hippel-Lindau son benignos, y detectarlos a tiempo permite tratarlos conservando la visión, la función de los riñones y del sistema nervioso.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.

En cerca de 1 de cada 5 personas, la variante aparece por primera vez en ellas.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026) y de la VHL Alliance y el consenso internacional (Daniels 2023), a los que remite NCCN para los demás órganos.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Desde la infancia		
Examen físico completo, incluido el neurológico	1 año	Anual
Examen de retina con pupila dilatada, por un especialista en retina	Antes del año	Cada 6–12 meses hasta los 30 años; luego anual
Control de presión arterial	2 años	En cada control médico
Metanefrinas en sangre (libres) u orina de 24 horas	5 años	Anual
Resonancia de cerebro y columna (hemangioblastomas)	11 años	Cada 2 años
Audiometría (tumor del saco endolinfático)	11 años	Cada 2 años
Resonancia de abdomen (riñones, páncreas y suprarrenales)	15 años	Cada 2–3 años
Resonancia de alta resolución del oído interno	15–20 años	Una vez
Todas las personas		
Antes de una cirugía, anestesia o parto: descartar feocromocitoma	Siempre	Cada vez



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Consultar ante cambios en la visión, dolor de cabeza persistente, alteración del equilibrio, pérdida de audición, zumbido o vértigo	Siempre	Siempre
No fumar (aumenta el riesgo de cáncer de riñón)	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Recomendaciones de presión arterial, metanefrinas y resonancia de abdomen según NCCN 2026; las de retina, cerebro, columna y oído según la VHL Alliance (2020) y el consenso internacional (Daniels 2023). Durante el embarazo se recomienda control de retina y resonancia sin contraste si es necesaria.

Si tienes o tuviste un tumor

Los tumores del riñón suelen vigilarse hasta que el más grande alcanza unos 3 cm, y entonces se operan conservando la mayor parte del riñón. Los hemangioblastomas de la retina se tratan con láser o frío, y los del sistema nervioso con cirugía cuando dan síntomas o crecen. Existe un medicamento oral, el belzutifán, aprobado para tumores de riñón, del sistema nervioso y del páncreas asociados a esta enfermedad que no requieren cirugía inmediata. El comité oncológico definirá el mejor tratamiento para tu situación.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas deben estudiarse en los primeros meses de vida, porque el examen de retina comienza antes del año. Si no tienen la variante, no necesitan estos controles.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

Casi todas las personas con la enfermedad desarrollan algún tumor, pero la mayoría son benignos. El cáncer de riñón es el más importante; detectado a tiempo, se trata con cirugía que conserva el riñón.



¿Por qué tantos exámenes?

Porque la enfermedad puede afectar varios órganos a distintas edades. Los controles permiten tratar los tumores cuando son pequeños, antes de que afecten la visión, el sistema nervioso o los riñones.



¿Qué es el belzutifán?

Es un medicamento oral que bloquea la señal que hace crecer estos tumores. Puede reducir su tamaño y evitar o postergar cirugías. Puede causar anemia y no debe usarse en el embarazo. Tu equipo evaluará si te corresponde.



4

¿Puedo embarazarme?

Sí, pero conviene planificarlo: antes del embarazo se recomienda completar los controles (incluido descartar un feocromocitoma), y durante el embarazo se controla la retina.

5

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un centro con experiencia en von Hippel-Lindau, con oftalmólogo de retina, neurocirujano, urólogo, endocrinólogo, otorrinolaringólogo y genetista.

6

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias, como la **VHL Alliance**, que tiene información en español.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Neuroendocrine and Adrenal Tumors. Versión 1.2026.

Daniels AB, Tirosh A, Huntoon K, et al. Guidelines for surveillance of patients with von Hippel-Lindau disease: consensus statement of the International VHL Surveillance Guidelines Consortium and VHL Alliance. Cancer. 2023;129(19):2927-2940.

VHL Alliance. VHL Handbook y recomendaciones de vigilancia activa. 2020.

Jonasch E, Donskov F, Iliopoulos O, et al. Belzutifan for renal cell carcinoma in von Hippel-Lindau disease. N Engl J Med. 2021;385(22):2036-2046.

National Cancer Institute. Von Hippel-Lindau Disease (PDQ®), versión para profesionales de la salud.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.