

Von Hippel Lindau sindroms: feohromacitoma un hemangioblastoma. Diagnostika un ārstēšana

*Pēteris Vaganovs¹, Kristaps Bokums¹, Edvīns Miklaševičs²,
Juris Plonis¹, Lauma Zariņa¹, Liene Pūķe¹,
Jānis Gardovskis², Egils Vjaters¹*

¹ Paula Stradiņa Klīniskā universitātes slimnīca, Uroloģijas centrs, Latvija

² Rīgas Stradiņa universitāte, Latvija

Ievads. Von Hippel Lindau sindroma (VHLs) sastopamības biežums populācijā ir vidēji 3 : 100 000 iedzīvotāju. VHLs sindroma samērā retā sastopamība un klīnisko simptomu variabilitāte bieži apgrūtina sindroma diagnostiku. Biežākās VHLs sindroma izpausmes ietver hemangioblastomu attīstību centrālajā nervu sistēmā, nieru angiomas, nieru šūnu vēzi un feohromacitomu attīstību.

Darba mērķis. Analizējot konkrēto klīnisko gadījumu, parādīt plašo klīnisko sūdzību variabilitāti, kas izraisa diagnostiskas grūtības.

Materiāls un metodes. Retrospektīva pacienta klīniskās vēstures, laboratoriskās atradnes, radioloģisko izmeklējumu un pielietotās terapijas analīze.

Rezultāti. 2008. gadā 23 gadus veca sieviete nonāca P. Stradiņa Klīniskās universitātes slimnīcas uzņemšanas nodaļā sakarā ar sinkopes epizodi. Datortomogrāfijas un magnētiskās rezonanses izmeklējumu rezultāti atklāja hemangioblastomu labajā temporālajā daivā, un aizdomīgu veidojumu kreisajā virsnierē. Hemangioblastoma tika izoperēta P. Stradiņa Neuroķirurģijas klīnikā, un pēcoperācijas periods norisinājās veiksmīgi. Sakarā ar aizdomīgo veidojumu virsnierē P. Stradiņa KUS Uroloģijas centrā konsilijā ar diagnostiskās radioloģijas onkoloģijas un staru terapijas speciālistiem tika pieņemts lēmums veikt laparoskopisku kreisās puses adrenalektomiju. Sakarā ar multiplu orgānu iesaisti un ģimenes anamnēzi (pacientes māte mirusi 42 gadu vecumā ar centrālās nervu sistēmas hemangioblastomu) izteiktas aizdomas par iespējamu VHLs sindroma attīstību. Pacientei veikts VHLs skrīnings, kurš bijis pozitīvs. Pacientes mātes brāļa skrīnings uz VHLs bija negatīvs. Bija aizdomas, ka mutācija radusies pacientes vectēva spermatoģenēzē. Paciente tomēr nedeva atļauju veikt sava dēla skrīningu uz VHLs.

2010. gadā pacientei tika veikta laparoskopiska kreisās puses adrenalektomija, histoloģiski apstiprināta feohromacitoma. Pēcoperācijas periods bija gluds, tomēr apmēram 2011. gadā pacientei radās sūdzības par nogurumu, sliktu dūšu, ēstgribas trūkumu, svara zudumu. Tomēr, veicot radioloģiskos izmeklējumus, patoloģijas netika atrastas. Tika atklāts, ka ilgstošā ārstēšana pacientei izraisījusi depresiju. Šobrīd paciente lieto serotonīna atpakaļsaites inhibitorus un atrodas psihiatra, ģenētiķa un urologu uzraudzībā.

Secinājumi. Radioloģiski diagnosticētām hemangioblastomām jāapdomā iespējams VHLs sindroma skrīnings. Ilgstoša ārstēšanās var izraisīt garīgās veselības problēmas, kas simulē VHLs sindroma dažādas izpausmes. Pastāv jautājums, vai bērniem ir tiesības veikt VHLs sindroma skrīningu, ja vecāki to nevēlas.