Von Hippel-Lindaus syndrom

Von Hippel-Lindaus Syndrom (VHL) er en sjelden og arvelig betinget sykdom som kjennetegnes av unormal vekst av de minste blodkarene. Karnøster og væskefylte hulrom oppstår i ulike organer. Forekomsten av en bestemt type nyrekreft (hypernefrom) er økt hos voksne med syndromet.

Forekomst

Forekomsten i den norske befolkningen er ikke kjent. I England antas hyppigheten å ligge rundt 1 pr 35 000 til 53 000 personer. I Norge vil dette tilsvare at det blir født ca en person med tilstanden årlig.

Årsak

Von Hippel-Lindaus syndrom skyldes en gendefekt i den korte armen av kromosom 3. Dette genet er et såkalt svulstundertrykkende gen. Gentesten kan bli utført i Norge.

Arvelighet

Tilstanden arves ved autosomal dominant arvegang. Den kan også oppstå som ny mutasjon.

Symptomer, tegn, forløp og komplikasjoner

Sykdommen melder seg vanligvis mellom 10 og 30 år, og oftest med symptomer på blødning i øyet eller netthinneavløsningen.

Godartede svulster bestående av blodkar (hemangiomer) og væskefylte hulrom (cyster) utvikler seg og trykker på omliggende strukturer, som oftest nerver eller hjernevev, for eksempel i øyet eller lillehjernen.

En del har cyster i bukspyttkjertel, lever og nyrer og noen får også hemangiomer i ryggmarg, lever og binyrebark.

Godartede binyremargsvulster (feokromo-ytomer) kan gi seg til kjenne ved betydelige blodtrykksforhøyelser fordi de produserer hormonene adrenalin og noradrenalin i økt mengde.

Sykdomsbildet varier betydelig fra individ til individ, også innenfor samme slekt. Noen kan ha mange og alvorlige symptomer i flere organer, mens andre bare har øyesymptomer eller høyt blodtrykk.

Diagnostikk

Genteknologisk undersøkelse er mulig for å avkrefte eller bekrefte diagnosen.

Etter genetisk utredning, er fosterdiagnostikk tilgjengelig dersom familien skulle ønske det.

Presymptomatisk testing (testing før man kan se noen symptomer) av søsken eller barn er mulig og kan bidra til at personer uten tilstanden slipper unødvendig utredning.

Tidlig diagnose er viktig for å forebygge komplikasjoner, og det er nødvendig med god kartlegging i forhold til lærevansker og synsvansker.

Behandling

Med moderne behandling av komplikasjoner i øye og sentralnervesystem lever de fleste med tilstanden til voksen alder.

Årlig undersøkelse av blodtrykk, øyne og eventuelt indre organer anbefales.

Undersøkelser som MR og CT av ulike organer kan være nødvendig, avhengig av funn og symptomer.

Ultralydundersøkelse av nyrene i voksen alder er spesielt aktuelt.

Det er dessuten viktig å gi psykisk støtte.

Oppfølgingsansvaret hører naturlig hjemme på universitetssykehusenes genetiske avdelinger og på øye- og nevrokirurgiske avdelinger.

Samarbeid med synspedagog og tilrettelgging med synshjelpemidler kan være nødvendig.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet von Hippel-Lindaus syndrom.

Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fag-ersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre nettsider, e-post og telefon.

Mer informasjon om von Hippel-Lindaus syndrom og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu
Sandbakkvn 18,
1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00
Faks 64 85 60 99
E-post: info@frambu.no
www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

Von Hippel-Lindaus syndrom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007