

# BETEGTÁJÉKOZTATÓ

## a von Hippel-Lindau betegségről

### *Mi a von Hippel -Lindau betegség?*

A von Hippel-Lindau (**VHL**) betegség egy ritkán előforduló örökletes rendellenesség, amelyet egy hibás gén okoz. A hibás gén még nem jelent betegséget, csak a megbetegedés kockázatát hordozza magában. A betegséget az után a két orvos után nevezték el, akik azt felfedezték. A VHL betegségnek súlyos következményei lehetnek, ha viszont időben felismerik, akkor általában sikeresen kezelhető.

### *Milyen következményekkel járhat a VHL betegség?*

A VHL betegség különböző szerveket érintheti, leggyakrabban a szemben, a kisagyban, a vesében, a gerincben, a mellékvesében, a hasnyálmirigyben és a vérképző szervekben jelentkezhet.

A szemben, a retinán a véredények megnövekedése (érdaganat) következik be és ez **látási zavart** okoz, amelynek, ha nem veszik észre időben, és nem kezelik, súlyos következményei (akár vakság is) lehetnek.

Ciszták és jóindulatú érdaganatok (haemangioblastoma) a kisagyban, az agyban vagy a gerincben is keletkezhetnek, amelyek **tartós fejfájást, szemfenéki vérzést, hányást, végtaggyengeséget és járásbizonytalanságot** okozhatnak. Ezeket a cisztákat CT vagy MR vizsgálat során lehet megtalálni.

Gyakoriak a vese ciszták, amelyek nem okoznak tünetet. Néhány beteg esetében vesedaganat is kifejlődhet, amelyet, ha időben eltávolítanak nem jelent problémát.

Bizonyos esetekben a mellékvesén képződik jóindulatú daganat (pheochromocytoma), amely adrenalin termelése révén a nap bizonyos szakaszaiban **kiugróan magas vérnyomást** okoz, ami szélsőséges esetekben **látási zavarokat** és megmagyarázhatatlan **rosszullétet, hányingert** idéz elő.

A betegséget gyakran a vörösvértetek számának emelkedése jelzi.

A VHL betegség megnyilvánulásai nagyon eltérőek lehetnek még egy családon belül is, az egyik családtagnak pl. szemproblémát, a másik családtagnak veseproblémát okoz ugyanaz a hibás gén. Továbbá, míg az egyik családtagoknál már fiatalon jelentkezik komplikáció, addig a másikonál csak egy sokkal későbbi életkorban.

### *Milyen életkorban léphet fel a VHL-betegség ?*

Az életkor nagyon változó lehet, hiszen a hibás gén jelenléte csak a betegség kialakulásának a lehetőségét hordozza magában. Gyermekkorban ritkán jelentkezik, gyakrabban fordul elő a kamaszkor vége felé, vagy a húszas éveikben, de a legtöbb génhordozó csak 40 év fölött betegszik meg, sőt lehet, hogy 60 éves koráig is tünetmentes marad.

### *Milyen kezelés lehetséges?*

A VHL-betegséget annál könnyebb kezelni, minél hamarabb felismerik. A szemben levő angioma lézerrel kezelhető. Az agyban vagy a gerincben levő daganatot műtétilag távolítják el, ha tünetet okoz. A veseciszták nem igényelnek kezelést, de ha daganat van a vesén, akkor hasonlóan mint a pheochromocytomát műtétil kell eltávolítani.

## ***Hogyan öröklődik a VHL-betegség?***

A betegséget egyetlen hibás gén okozza. A gének párban fordulnak elő a sejtekben és minthogy egy-egy öröklődik a szülőktől, ezért a hibás gént hordozó egyénnek egy beteg és egy egészséges VHL génje van. Így a gyermekei vagy az egészséges, vagy a hibás gént öröklik, tehát a betegség öröklődésének 50%-os esélye van. Ez az 50% természetesen csak átlagot jelent, előfordulhat, hogy egy családon belül mindegyik gyermek örökli a hibás gént, de az is lehet, hogy egyik sem. Ha valaki nem örökölte a hibás gént, akkor az ő családjában később sem fog előfordulni ez a betegség.

## ***Milyen vizsgálatokat célszerű elvégezni?***

### *Ellenőrző vizsgálatok:*

A rendszeres vizsgálatok azért szükségesek, mert a megbetegedés korai felismerése sikeresebbé teszi a kezelést.

Azt a beteget, akinél már megállapították a VHL-szindrómát évente alávetik szemvizsgálatnak, vizeletvizsgálatnak (catecholaminok) és pár évenként hasi és gadolínium kontrasztanyag alkalmazásával agyi MRI vizsgálatnak.

Azt a személyt, akinek a szülőjénél állapították meg VHL-érintettséget szintén rendszeresen felül kell vizsgálni 60 éves korig. Szemvizsgálat már 5 éves kor fölött, vizeletvizsgálat 10, agyi MRI 15 (habár agyműtétre csak panasz esetén kerül sor), vese 20 év fölött ajánlott.

**Természetesen VHL-gént hordozónak bármely tünet fellépése esetén azonnal jelentkeznie kell a kezelő orvosnál! Egyéb betegség esetén is tájékoztatni kell az orvost a VHL érintettségről.**

### *Genetikai vizsgálatok*

Világszerte egyre erőteljesebben folynak a kutatások VHL-szindróma természetének jobb megismerése és gyógyítása céljából. Ezeknek a kutatásoknak az egyik jelentős eredménye, hogy tudjuk, hogy melyik gén felelős a betegség kialakulásáért. Ma már Magyarországon is végeznek genetikai vizsgálatot (Debreceni Orvostudományi Egyetem, Semmelweis Egyetem).

A VHL betegség tudományos kutatásának sikerét, a felismerő és gyógyító munka hatékonyságát és az Ön egészségét nagymértékben szolgálja, ha minél több adat és ismeret áll a tudósok rendelkezésére. Ezért kérünk minden érintettet, hogy a saját és betegtársai érdekében segítse az adatgyűjtést és töltsse ki a kutatáshoz felhasználható kérdőívet.

**Ha további kérdései, problémái vannak kérjük forduljon bizalommal a Magyar VHL Társasághoz.**

Postai cím: Süliné Dr. Vargha Helga 1118 Budapest Szittyá u 8

Email: [suline33@freemail.hu](mailto:suline33@freemail.hu)