



*LA SINDROME DI
VON HIPPEL-LINDAU*

*Conoscere
per
Curare*

La malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)

1) Che cos'è VHL ?

La sindrome di Von Hippel-Lindau è una rara malattia a carattere ereditario che determina una predisposizione allo sviluppo di neoplasie benigne e maligne, che possono colpire diversi organi.

La prevalenza della malattia è di 1/53.000 casi e l'incidenza annuale alla nascita è 1/36000.

I due sessi sono interessati in eguale misura e l'età media alla diagnosi è 26 anni (con esordio dal periodo neonatale alla 7° decade).

L'incidenza è maggiore intorno ai 30-40 anni, anche se può manifestarsi a qualunque età.

La trasmissione è autosomica dominante, anche se esistono casi in cui la mutazione del gene è acquisita senza nessuna trasmissione genetica (circa il 20% dei casi).

E' quindi di fondamentale importanza la consulenza genetica, i familiari a rischio devono sottoporsi a un programma di screening sin dall'infanzia, a meno che la VHL non sia esclusa dai test molecolari.

Essa prende il nome dall'oftalmologo tedesco Eugen Von Hippel e del patologo svedese Arvid Lindau.

Responsabile della malattia è il gene oncosoppressore VHL localizzato sul braccio corto del cromosoma 3. La malattia di VHL viene trasmessa geneticamente dai soggetti malati alle generazioni successive ed è causata da un gene di tipo dominante (gene VHL). In altre parole esiste un 50% di rischio che il genitore portatore della malattia di VHL (cioè del gene VHL difettoso) trasmetta la malattia ad ogni figlio/a. Solo coloro che hanno ereditato il gene difettoso saranno in grado di trasmettere a loro volta la malattia.

La malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)

2) Quali sono le manifestazioni cliniche di VHL ?

Il segno più comune sono gli emangioblastomi della retina (multipli e bilaterali in circa il 50% dei casi). Di solito sono asintomatici, ma possono causare distacco della retina, edema della macula, glaucoma e perdita della vista.

Gli emangioblastomi del sistema nervoso centrale (SNC) sono presenti in circa il 40% dei casi. Si localizzano spesso nel cervelletto, ma possono interessare anche il tronco encefalico e il midollo spinale. Sono benigni, ma possono essere sintomatici, a causa della compressione del tessuto nervoso adiacente. Nel cervelletto, si associano spesso ad aumento della pressione intracranica, cefalee, vomito, atassia del tronco e degli arti.

Sono molto comuni le cisti renali multiple e la mortalità da RCC è molto elevata. Alcuni pazienti sono affetti da feocromocitomi, che possono essere asintomatici, ma causare ipertensione.

Sono inoltre presenti cisti e cistoadenomi epididimali e cisti pancreatiche multiple (nella maggior parte dei pazienti) e, in un limitato gruppo di casi (circa il 10%), tumori del sacco endolinfatico (ELST). Sono rari i paragangliomi della testa e del collo (0,5%).

L'età media alla diagnosi dei tumori nella VHL è molto più giovane rispetto a quella descritta negli stessi tumori sporadici. È presente marcata variabilità intrafamiliare.

La malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)

3) Quando e come si può diagnosticare VHL ?

E' possibile diagnosticare VHL con criteri clinici se sono presenti segni e sintomi ormai evidenti.

Un semplice test genetico individua la mutazione del gene e permette di arrivare ad una diagnosi sicura o di escluderla, anche in soggetti con un quadro clinico dubbio o con un rischio dovuto alla presenza di altri membri affetti nella famiglia.

4) Come si cura

Al momento la malattia non si può prevenire; tuttavia si può cercare di evitare, con il trattamento chirurgico, che le tipiche lesioni VHL producano danni in organi vitali. Un attento monitoraggio nel tempo ci consente di individuare e rimuovere lesioni che, per dimensioni, posizione o crescita, possano produrre danni ad organi vitali.

Criteri di intervento:

- Lesioni spinali sintomatiche
- Lesioni cerebrali sintomatiche o in rapida evoluzione
- Neoplasie solide renali > 3 cm
- Neoplasie solide pancreatiche > 3 cm

Il trattamento richiede un approccio multidisciplinare coordinato è inoltre fondamentale avviare un programma di sorveglianza che possa prevenire le complicanze delle lesioni VHL.

La malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)

5) L'Associazione

L'Associazione Italiana Famiglie VHL Onlus è costituita da persone che in un modo o nell'altro hanno a che fare con la Sindrome di Von Hippel-Lindau. Siamo persone affette dalla malattia, siamo famigliari ed amici, siamo medici, siamo insomma un gruppo di persone di ogni parte d'Italia, con un unico comune denominatore: la VHL (Von Hippel-Lindau).

6) Informazioni utili

Qual é l'ospedale migliore? Dove vado a farmi curare? Dove posso fare il test genetico?

All'angoscia per una diagnosi di VHL, spesso ne segue un'altra, legata alla scelta dei medici e delle strutture più adatte per la terapia, o per l'intervento chirurgico. Scegliere diventa davvero difficile se non si ha una conoscenza diretta degli ospedali, delle loro attrezzature e dello staff.

Contattateci, l'Associazione Italiana Famiglie VHL può darvi consigli utili e può accompagnarvi in questo cammino.



Aiutaci con il



x mille

Dona il tuo 5x1000 all'Associazione
Italiana Famiglie VHL
Indicando
il C.F. **92162720285**
nella tua dichiarazione dei redditi

ASSOCIAZIONE ITALIANA FAMIGLIE VHL ONLUS

Cod. Fisc.: 92162720285

Sede legale:

Corso Siccardi n. 11 – 10122 Torino
tel.: 011.53.53.53 – fax: 011.53.72.30

E-mail: vhl@vhl.it - Sito web: www.vhl.it

Conto Corrente Postale n.ro: 53499174
(IBAN: IT-48-Z-07601-01000-000053499174)