



# SOCIALSTYRELSEN

Von Hippel-Lindaus sygdom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## Von Hippel-Lindaus sygdom

Andre betegnelser: VHL

Beskrivelse Von Hippel Lindaus sygdom (VHL) er en sjælden arvelig sygdom, som er karakteriseret ved dannelse af knuder (tumorer) i forskellige organer - hyppigst lillehjernen, øjets nethinde, rygmarven, nyrer og binyrer.

De første symptomer viser sig som regel først efter puberteten. Der er stor variation i sygdommens sværhedsgrad og forløb.

Sygdommen blev første gang beskrevet i 1926 og er opkaldt efter den tyske læge Eugen von Hippel og den svenske læge Arvid Lindau.

### Generel karakteristik

Ved VHL er tumorerne i centralnervesystemet (hjerne, rygmarv og øjets nethinde)



# SOCIALSTYRELSEN

opstået som følge af abnorm vækst af små blodkar. Normalt vokser de små blodkar ved at forgrene sig, men hos patienter med VHL optræder små knuder eller garnnøgler af blodkar. Disse tumorer kaldes hæmangioblastomer (eller angiomer i øjets nethinde). Hæmangioblastomer i sig selv er godartede og spreder sig ikke, men de kan trykke på vigtige strukturer. Andre former for tumorer, kan optræde i andre organer og kan i nyrerne udvikle sig ondartet.

Sygdommen viser sig typisk i årene efter puberteten, men der er stor forskel på i hvilken alder sygdommen viser sig. Sygdommen er i få tilfælde konstateret hos børn, ligesom den i sjældne tilfælde først viser sig efter 50 års alderen.

Symptomer på VHL afhænger af tumorernes type, lokalisation og størrelse. For alle tumorformerne ved VHL gælder, at de tidligt i forløbet ofte er uden symptomer.

## **Symptomer fra hjernen**

Den hyppigste tumorform ved VHL er hæmangioblastom i lillehjernen. Der er ofte væskefyldte hulrum (cyster) rundt om hæmangioblastomet. Symptomer kan være tilbagevendende eller konstant hovedpine, opkastninger, svimmelhed, gang og balanceproblemer.

## **Symptomer fra rygmarven**

Hæmangioblastomer i rygmarven kan give rygsmerter, vandladningsproblemer samt følelsesløshed og muskelsvaghed i arme og/eller ben.

## **Symptomer fra øjnene**

Hæmangioblastomer i nethinden giver sjældent symptomer tidligt i forløbet, men kan give indskrænkning af synsfeltet og nedsat synsevne. Hvis angiomerne opdages og behandles tidligt er prognosen god. Ubehandlet kan angiomer i nethinden give anledning til blødning og nethindeløsning, der kan føre til nedsat synsevne og i værste tilfælde blindhed.



# SOCIALSTYRELSEN

## **Symptomer fra nyrerne**

Cyster i nyrerne er hyppigt forekommende og giver kun sjældent symptomer. I cystens væg eller i det omgivende nyrevæv er der risiko for, at der kan danne sig tumorer, som kan udvikle sig til ondartet svulst (renalcellekarcinom). Nyretumorer er ofte symptomløse tidligt i forløbet men kan evt. give blod i urinen, langvarig feber eller sjældnere smerter. Renalcellekarcinom optræder almindeligvis først omkring 40 års alderen eller senere, men kan optræde allerede i 20 års alderen. Det ser ud til, at der i nogle familier hyppigere optræder renalcellekarcinom end i andre. På denne baggrund kan man opdele VHL i undertyper afhængig af om der er lav eller høj risiko for renalcellekarcinom. Man mener, at denne forskel i risiko kan have sammenhæng med familiens type af mutation.

## **Symptomer fra binyrerne**

En særlig hormonproducerende tumorform, som kaldes fæokromocytom, kan optræde i den ene eller begge binyrer. Fæokromocytomet bevirker en overproduktion af hormonerne adrenalin og noradrenalin, og som følge deraf ses konstant eller episoder med forhøjet blodtryk, samt anfaldsvis hovedpine, hjertebanken og svedudbrud. Fæokromocytom udvikler sig yderst sjældent til ondartet svulst. Det ser ud til, at der i nogle familier hyppigere optræder fæokromocytom end i andre. På denne baggrund kan man opdele VHL i undertyper afhængig af om der er lav eller høj risiko for fæokromocytom. Man mener, at denne forskel i risiko kan have sammenhæng med familiens type af mutation.

## **Symptomer fra andre organer**

Godartet tumor (cystadenom) i mandens bitestikler er relativt hyppigt forekommende og giver kun sjældent symptomer. Det er dog muligt at mærke forandringer ved undersøgelse.

Cyster i bugspytkirtlen (pancreas) forekommer ved VHL, men giver sjældent symptomer. I sjældne tilfælde kan cysterne i bugspytkirtlen være så udbredte, at produktionen af fordøjelsesenzymer og insulin bliver nedsat. Der kan da ses fordøjelsesbesvær og eventuelt sukkersyge. Egentlig tumordannelse i bugspytkirtel er sjælden.



Tumordannelse i det indre øre (endolymfatisk sæk tumor) kan optræde og kan give hørenedsættelse og evt. svimmelhed og øresusen.

#### **Diagnosekriterier**

Ved mistanke om VHL gennemføres følgende undersøgelser: Øjenundersøgelse, urinundersøgelse, ultralydsundersøgelse af nyrer, binyrer og pancreas samt MR scanning af hjerne og rygmarv.

Diagnosen stilles ved forekomst af hængangioblastom i enten hjernen eller øjets nethinde samt mindst én typisk VHL manifestation i et andet organ i kroppen. I familier, hvor VHL er kendt, stilles diagnosen, når blot manifestation fra ét organ kan påvises.

Ved mistanke om VHL tilbydes genetisk rådgivning og genundersøgelse.

#### **Årsag og arvegang**

VHL skyldes en fejl (mutation) i *VHL* genet, der sidder på kromosom nr. 3. *VHL* genet er et såkaldt tumorsuppressorgen. Det betyder, at dets normale funktion i cellen er, at hæmme ukontrolleret vækst og celledeling. Hvis der er en mutation i genet er dets cellevæksthæmmende effekt formindsket eller helt tabt.

Sygdommen nedarves dominant. Det betyder, at en person med sygdommen har 50 % risiko for at videregive sygdomsanlægget til sit barn.

Oftest er sygdommen arvet fra en af forældrene, men kan også optræde for første gang i slægten. I disse tilfælde nedarves sygdommen i de efterfølgende generationer, som hvis sygdommen var arvet fra den ene af forældrene.

#### **Genetisk rådgivning**

Genetisk rådgivning bør tilbydes alle personer, der med sikkerhed har eller er mistænkt for at have sygdommen, har fået et barn med sygdommen eller hvor der i øvrigt forekommer tilfælde i slægten.



# SOCIALSTYRELSEN

Hos næsten alle med sygdommen kan påvises en mutation i *VHL* genet. Hvis man har påvist mutation i *VHL* genet, er det muligt at tilbyde raske risikopersoner (patientens børn, søskende, forældre) gentest. Stort set alle personer med mutation i *VHL* genet vil med tiden udvikle sygdommen. Debuttidspunkt og sværhedsgrad kan dog ikke forudsiges. Hos de som har mutationen iværksættes kontrolprogram med henblik på tidlig opsporing og behandling af sygdomsmanifestationer. Familiemedlemmer, som viser sig ikke at have mutationen, er ikke længere risikopersoner og kan derfor heller ikke videregive sygdommen til sine børn. De kan dermed undgå livslang kontrol med gentagne undersøgelser.

Fosterundersøgelse i form af moderkageprøve er mulig, hvis der i familien i forvejen er påvist mutation i *VHL* genet.

## **Forløb og prognose**

VHL udvikler sig forskelligt fra person til person, selv indenfor samme familie. Nogle personer har sygdommen i mild grad, mens andre har hyppige og alvorlige symptomer. Hvilke og hvor mange organer, der rammes, varierer. Selvom visse fællestræk inden for en slægt forekommer, kan et familiemedlem få øjenproblemer, mens et andet kan få nyreproblemer. Ligeledes kan symptomerne opstå på forskellige alderstrin inden for samme familie. Hæmangioblastom i hjernen samt renalcellecarci-nom kan være livstruende. Regelmæssig livslang kontrol af personer med VHL og personer med risiko for at udvikle sygdommen er derfor afgørende for forløbet.

Ligeledes har rådgivning og indsats vedrørende psykosociale forhold betydning for livsforløbet.

## **Særlige funktions- og indsatsområder**

### **Lægelig behandling og kontrol**

VHL kan ikke helbredes, men komplikationer kan mindskes eller helt forebygges. Afhængig af tumorenes lokalisation og størrelse kan disse ofte behandles med godt resultat, især hvis behandlingen finder sted tidligt i forløbet. Regelmæssig livslang



kontrol med henblik på tidlig opsporing af manifestationer er derfor helt afgørende. Denne kontrol tilbydes både personer som har udviklet sygdommen, og personer som har risiko for at udvikle sygdommen.

Der er udarbejdet retningslinier (referenceprogram) for hvorledes den regelmæssige kontrol udføres. For voksne ( $\geq 15$  år) omfatter kontrolprogrammet MR scanning af hjerne og rygmarv hvert andet år og årlig neurologisk undersøgelse, øjenundersøgelse, ultralydsundersøgelse af nyrer, binyrer og bugspytkirtel, urinundersøgelse samt blodtryksmåling. Der er et særligt kontrolprogram for børn. For nærmere beskrivelse af kontrolprogrammet se under Mere viden sidst i beskrivelsen. Det anbefales, at personen med VHL har en fast læge med kendskab til diagnosen. Vedkommende skal koordinere de mange lægespecialer, der er involveret i kontrol og behandling og være ansvarlig for, at kontrollen bliver udført.

Hæmangioblastomer i hjernen og rygmarven vil så vidt muligt blive fjernet ved operation. I dag kan man ofte konstatere tumorerne så tidligt i forløbet, at bivirkninger ved en operation kan være større end generne fra tumoren selv. I sådanne tilfælde kan man vælge at udskyde operation og fortsætte kontrollen, eventuelt intensivt.

Angiomer i øjets nethinde bliver fortrinsvis behandlet med laserstråling.

Cyster og evt. små tumordannelser i nyrerne giver anledning til særlig kontrol, da der er risiko for udvikling af renalcellekarcinom. Cyster alene opereres ikke, men tumordannelser større end 3 cm fjernes sædvanligvis. Ved udbredt tumordannelse i begge nyrer kan det blive nødvendigt at fjerne disse. Personen skal da i dialysebehandling og evt. senere have foretaget nyretransplantation.

Fækromocytom i binyren fjernes operativt.

Den stadig dybere forståelse af baggrunden for tumordannelsen ved VHL giver håb om, at nye behandlingsmuligheder med tiden kan udvikles.

## **Støttebehov i forhold til den sociale lovgivning**

Sker behandling på et tidligt tidspunkt, er resultaterne almindeligvis gode, og der vil derfor generelt ikke være særlige følgevirkninger eller støttebehov.



# SOCIALSTYRELSEN

I de tilfælde, hvor tumorer bliver opdaget sent eller er svære at behandle, kan der opstå behov for social støtte. Disse behov kan være vidt forskellige, da de afhænger af, hvilke organer der bliver ramt. Ved behov for støtte rettes henvendelse til kommunen, hvor også indsats og forskellige tiltag må koordineres. Den sociale indsats må tilpasses funktionsnedsættelserne, som f.eks. kan være nedsat syn, forstyrrelser af gangfunktion og muskelkoordinering, taleproblemer m.m.

Der kan blive behov for dækning af merudgifter, tildeling af hjælpemidler, boligændringer, hjemmehjælp m.m.

Ved kontrol og behandling af børn, herunder sygeperioder og hospitalsindlæggelse, kan der blive behov for dækning af tabt arbejdsfortjeneste til forældrene.

Også voksne med en varigt nedsat funktionsevne, som medfører betydelige hjælpeforanstaltninger, kan få dækket merudgifter, der er forbundet med sygdommen. I behandlings- og sygeperioder er der mulighed for økonomisk støtte til dækning af indtægtstab, f.eks. sygedagpenge eller kontanthjælp, afhængig af tilknytningen til arbejdsmarkedet. Ved varige, svære funktionsnedsættelser kan der blive behov for fleksjob eller førtidspension.

Fysioterapi kan efter henvisning fra egen læge dækkes vederlagsfrit efter en særlig sygesikringsordning, når der er tale om et varigt og svært fysisk handicap.

## **Risikoaspektet**

At leve med sygdommens uforudsigelighed og/eller frygt for, at man selv, eller ens børn vil udvikle symptomer er belastende, hvorfor psykologstøtte til familien kan være en god hjælp.

Børn, der er klare over forældres sygdom og dermed måske egen risikosituation, kan ligeledes have behov for støtte, eventuelt fra psykolog.

Denne støtte kan eventuelt ydes af kommunens PPR eller med tilskud fra sygesikringen.



# SOCIALSTYRELSEN

## Referenceprogram

En lægefaglig arbejdsgruppe har i 2005 udarbejdet et referenceprogram for VHL.  
[Download referenceprogrammet hér](#)

Arbejdsgruppen havde følgende sammensætning:

Mette Klarskov Andersen, Afdelingslæge, Klinisk Genetisk Afdeling 4062, Rigshospitalet

Marie Luise Bisgaard, Klinik for Medicinsk Genetik, Panum 24.4, Københavns Universitet

Carsten Brandt, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Vejle Sygehus.

Lennart Friis-Hansen, afdelingslæge, Klinisk Biokemisk Afdeling 4111, Rigshospitalet

Anne-Marie Gerdes, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetssygehus.

Vibeke Harbud, formand for Patientforeningen.

Susanne Kjærgaard, Afdelingslæge, Kennedy Centret

Michael Kosteljanetz, overlæge, Neurokirurgisk Afdeling NK2092, Rigshospitalet.

Thomas Rosenberg, overlæge, Kennedy Centret.

Marianne Schwartz, laboratorieleder, Molekylærgenetisk Laboratorium 4062, Rigshospitalet.

Lone Sunde, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus.

Anslået antal i Danmark: I Danmark har ca. 52 personer fået stillet diagnosen von Hippel Lindaus sygdom. Sygdommen rammer mænd og kvinder lige hyppigt.

Udarbejdet: 1994

Revideret af: Speciallæge i klinisk genetik, dr.med. Susanne Kjærgaard

Revisions dato: 2005

Andre med samme diagnose?: Der findes en forening for denne diagnose: [Forening for VHL patienter og deres pårørende](#)

Betydningen af en god udredning: Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom,





# SOCIALSTYRELSEN

men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering](#)

Gl. Landevej 7  
2600 Glostrup  
Tlf.: 4326 0100

[Rigshospitalet \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Klinisk Genetisk Afdeling  
Afsnit 4062  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 3545 4062

[Københavns Universitet \(Klinik for Medicinsk Genetik\)](#)

Klinik for Medicinsk Genetik  
Bygning 24, 4. sal Panum Institutet  
Blegdamsvej 3,  
2200 København N

[ÅUH, Skejby \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Brendstrupgårdsvej 21 C  
8200 Århus N  
Tlf.: 8949 9210  
Mail: [kliniskgenetik@skejby.rm.dk](mailto:kliniskgenetik@skejby.rm.dk)

[Vejle sygehus \(Klinisk Genetisk Afdeling\)](#)

Klinisk Genetisk Afdeling  
Kabeltoft 25  
7100 Vejle



# SOCIALSTYRELSEN

Odense Universitetshospital (Afdeling for Biokemi, Farmakologi og Genetik)  
Afdeling for Biokemi, Farmakologi og Genetik  
Sdr. Boulevard 29  
5000 Odense C

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Sociale profiler fra Sjældne Diagnoser

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser gennemførte fra 2006-2009 projektet "Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner". Resultatet er en række dialogværktøjer under betegnelsen "Sociale profiler"

Internationale links:

[OMIM](http://OMIM)

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[PubMed](http://PubMed)

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[Orphanet](http://Orphanet)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

[GeneReviews](http://GeneReviews)

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[eMedicine](http://eMedicine)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og



# SOCIALSTYRELSEN

syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)

Institut under den amerikanske sundhedsstyrelse - National Institutes of Health (NIH). Beskæftiger sig med hjerne- og neurologisk forskning. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

## Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

## Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

## Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

## Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

## Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele



# SOCIALSTYRELSEN

verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Erfaringer fra andre  
med samme  
diagnose:

VHL family alliance

Stor international patientforening med mange informationer - også om forskning på området.

Læs også:

- Nov. 2005: **Lægefaglig arbejdsgruppe udarbejder referenceprogram for VHL**