

Udgivet af:

Foreningen for VHL Patienter og Pårørende

www.vhl.dk

Indholdsfortegnelse:

Introduktion.....	4	Hvad kan jeg selv gøre for at holde mig rask?.....	27
Om kromosomer og gener.....	7	Hvad med alle de andre i min familie: har de også VHL?...	29
Hvilke symptomer kan VHL patienter få?.....	9	Kontrolprogram.....	31
Hvor har jeg fået VHL fra?.....	18	Patientforeningen.....	34
Graviditet og VHL.....	21	Spørgsmål, jeg kan stille mine læger.....	36
Hvilken behandling kan jeg få?....	23	Ordliste.....	39
Kan man få medicinsk behandling?.....	24	Tak til.....	44
Kan man leve et normalt liv med VHL?.....	25	Hvor opstår VHL i kroppen?.....	46

Introduktion

von Hippel-Lindau (VHL) er en sjælden arvelig sygdom. Den er så sjælden, at man i 2003 kun havde kendskab til 45 personer med sygdommen i Danmark. Da der er så få patienter, der har sygdommen, kan du komme ud for, at læger og andet sundhedspersonale ikke kender til sygdommen, og derfor ikke vil kunne give dig svar på alle dine spørgsmål.

I dette hæfte har vi forsøgt at samle svar på nogle af de spørgsmål, der kan opstå, når man har VHL. Forhåbentlig kan det hjælpe dig til at forstå sygdommen bedre, og dermed passe på din egen krop, så VHL kommer til at genere dig mindst muligt.

Hæftet er udarbejdet i samarbejde med den lægegruppe, som har udarbejdet retningslinjer for diagnose og kontrol af VHL-patienter.

VHL er en sygdom, som du kommer til at leve med resten af dit liv. Den vil ikke påvirke dig dagligt, som f.eks. sukkersyge vil, men der vil være perioder af dit liv, hvor VHL vil præge dit liv. Det kan for eksempel være i forbindelse med, at dine kontroller har vist, at der er forandringer, som bør behandles. Man kan i lang tid gå uden at have nye forandringer, og pludselig kan man så have en oplevelse af, at der er nye forandringer ved næsten hver kontrol, og VHL vil så fylde meget i ens liv.

VHL er en dominant arvelig sygdom. At den er arvelig betyder, at ens børn kan arve sygdommen. Det skyldes, at fejlen sidder i generne. Der findes med andre ord et VHL-gen. I dette gen kan der opstå fejl - det kommer vi tilbage til senere.

At VHL er dominant betyder, at har man en fejl i VHL-genet, udvikler man med stor sandsynlighed på et tidspunkt symptomer på VHL. Det varierer, hvornår i livet de forskellige symptomer på syg-

dommen viser sig. Graden af sygdommen og hvilke symptomer man får varierer meget fra person til person.

Når man har VHL danner man cyster (væskefyldte hulrum) og såvel godartede som ondartede svulster/tumorer i mange forskellige organer i kroppen. Nogle vil være relativt ufarlige, andre kan være livsfarlige. Om de er farlige eller ej afhænger af, hvor de er lokaliseret, hvilken type det er, og hvor store de er.

Sygdommen er sjælden. Hvis man overfører hyppigheden af patienter med VHL fra andre lande, burde der være mellem 85 og 157 med sygdommen i Danmark. I dag har lægerne kun kendskab til 45, det vil sige, at det muligvis går personer rundt med VHL uden at vide det. Det er uheldigt, da kontrollen er uhyre vigtig, og man kan ikke blive kontrolleret, når man ikke ved, at man har sygdommen, eller at man er i risikogruppen for at have VHL.

Du undrer dig måske over, at man så nøjagtig kan sige, at der er 45 patienter i Danmark. Det skyldes, at en gruppe danske læger nu gennem nogle år har arbejdet med at oprette et VHL-register. Registeret har til huse på Statens Øjenklinik (adresse bagest i hæftet). Formålet med registeret er, at samle viden om VHL, så diagnosen bliver stillet korrekt, og så behandlingen kan blive bedre. Vi vil meget opfordre dig til at kontakte registeret og give lov til, at lægerne indsamler dine data, dermed kan du være med til at øge viden om VHL.

Om kromosomer og gener

Mennesker har 46 kromosomer (23 par). Kromosomerne indeholder alle vores gener. Det vil sige alle de gener, der bestemmer, ikke blot køn, øjenfarve, hårfarve, højde - men også mange andre egenskaber, som man ikke kan se så let som de

ydre tegn. Et af disse gener, VHL genet, er et suppressor-/"undertrykker-" gen. Det betyder, at genet's koder medfører, at der dannes et stof, VHL-protein, der modvirker at nogle af kroppens celler vokser uhæmmet. Hos personer uden en fejl i VHL-genet bliver væksten styret eller undertrykt, således at disse ikke får de forandringer i organerne, som VHL-patienter gør.

Hvis man har en fejl i VHL-genet, kan nogle af cellerne i ens krop begynde at vokse uhæmmet. Det ser man blandt andet i nethinden i øjet. Her kan en blodåre begynde at vokse og danne et lille "garnnøgle" bestående af blodkar. Dannelsen af "garnnøglet" skyldes, at man mangler VHL-proteinet. Der er ikke blot i øjet forandringerne kan opstå, men også andre steder i kroppen. Hvilke forandringer afhænger af det organ, som forandringerne sker i.

Hvilke symptomer kan VHL patienter få?

De fleste forandringer forårsaget af VHL giver ikke symptomer, som man selv kan opdage, før forandringerne er store. Derfor er det vigtigt at blive kontrolleret, så forandringerne kan blive opdaget og behandlet i tide.

Forandringerne kan opstå hele livet igennem, man har set forandringer helt ned i 2-års alderen, dette er dog sjældent; de første forandringer opstår typisk i 20erne.

I den følgende vil de mest almindelige forandringer blive gennemgået. Fordi man har VHL, er det bestemt ikke sikkert, at man vil få alle forandringer – langt fra – der vil være forandringer, som man aldrig får, og der kan i oversigten mangle forandringer, som du har. Under hvert organ er nævnt det latinske navn for organet, funktionen af organet, og hvilke forandringer man kan få.

Hjernen og rygmarven (CNS – centralnervesystemet: cerebrum = storhjernen, cerebellum = lillehjernen og medulla spinalis = rygmarven)

Hjernen styrer og koordinerer alle vores bevægelser, reflekser, tanker – ja, faktisk er hjernen involveret i alle kroppens funktioner. I rygmarven løber nervebanerne ud til alle musklerne og de andre organer. I CNS ses de hyppigste VHL-forandringer i rygmarven, i lillehjernen og sjældnere i selve hjernen (i selve hjernen oftest ved 4. ventrikel et hulrum som ligger inde i bunden af hjernen). De forandringer man ser, er svulster, der næsten udelukkende består af blodårer; det ligner næsten et lille garnnøgle. Omkring svulsterne vil der danne sig cyster (væskefyldte hulrum). Svulsterne kaldes hængangioblastomer.

De symptomer man får fra hængangioblastomerne (svulsterne på blodårerne) skyldes, at cysten og hængangioblastomet vokser og presser på hjernevævet og på nervebanerne, når det er i rygmar-

ven. Forandringerne i hjernen vil typisk give hovedpine, svimmelhed og opkastninger. Fra lillehjernen kan det være svimmelhed, opkastninger, synsforstyrrelser, rysten på hænderne eller besvær med at koordinere mindre bevægelser, det man kalder fin-motorikken. En af de tests, lægerne bruger til at checke koordineringen, er at bede patienten om med lukkede øjne at føre først venstre pegefinger op til næsen, derefter højre. Hvis man ikke kan ramme næsen, er der problemer med koordinationen. Hvis man har forandringer i lillehjernen kan man også få problemer med at holde balancen; det ses specielt, når man går eller står med lukkede øjne.

Symptomerne fra rygmarven kan være nakkestivhed, besvær med at koordinere bevægelserne eller svaghed af arme og ben, der kan være smerter eller følelsesløshed. Alt efter hvor man har symptomet (f.eks. højre hånd) kan lægerne sige, hvor i rygmarven sygdommen sidder.

Hvis lægerne (f.eks. ved hjælp af MR-scanning) finder et hæmangioblastom et eller andet sted i CNS, vil de oftest ikke straks operere det væk. De vil som regel følge udviklingen et stykke tid, og først når man får symptomer, eller lægerne skønner, at hæmangioblastomet nu er rigeligt stort, vil de foreslå en operation.

Risikoen for at få forandringer i CNS varierer alt efter hvor forandringerne er, hyppigst er forandringerne i lillehjernen: 47-75%.

Nethinden i øjene (retina)

Nethinden i øjet er "filmen i fotografiapparatet".

I øjet ses forandringerne på nethinden (retina). Ligesom i hjernen kan der opstå små svulster (hæmangioblastomer) fra blodårerne. Hvis disse svulster ikke behandles vil de kunne vokse med risiko for blødninger og for at nethinden løsnes. Dette kan medføre blindhed.

Risikoen for at få forandringer i øjnene er 41-59%. Man har set øjenforandringerne meget tidligt helt ned til 2-års alderen, derfor tilråder man også undersøgelse af øjnene som en af de allerførste undersøgelser.

Bugspytkitlen (pancreas)

Bugspytkirtlen danner blandt andet insulin og enzymer.

Insulin kender de fleste sikkert fra sukkersyge – sukkersygepatienter kan ikke eller kun delvist danne insulin – insulin søger for, at cellerne blandt andet kan forbrænde sukker ved at transportere sukker ind i cellerne. Enzymerne er ansvarlige, for at man kan optage de næringsstoffer man får gennem maden.

De forandringer man kan få i bugspytkitlen, når man har VHL, er ufarlige. Man ser, at nogle patienter danner cyster (væskefyldte hulrum), men det er uhyre sjældent at disse cyster har nogen

betydning for funktionen af bugspytkirtlen, derfor giver de sjældent symptomer og skal derfor sjældent behandles.

Risikoen for at få cyster i bugspytkitlen er opgjivet til 8-53%.

Nyrerne (renes)

Nyrernes hovedfunktion er at rense blodet for affaldsstoffer. Nyrerne har masser af overkapacitet. Faktisk kan man sagtens klare sig med mindre end én nyre.

I nyrerne kan der opstå to forskellige forandringer. Den ene er cyster (væskefyldte hulrum), den anden er svulster/tumorer. Cysterne er rimeligt uskyldige lige som cysterne i bugspytkitlen. Det gælder til gengæld ikke for svulstene i nyren. De forandringer man virkelig skal holde godt øje med, er svulstdannelse (dannelse af massive tumorer) i nyrerne. Når svulsten er lille, er den harmløs. Problemet er, at den kan vokse og

udvikle sig til en kræftknude (renalcellecarcinom). Erfaringen viser, at svulsten typisk skal op på en diameter på 3 cm eller derover før den bliver til en kræftknude. Det betyder selvfølgelig ikke at svulsten er ufarlig, når den er 2,9 cm og den dag den vokser til 3,0 cm, så er den pludselig meget farlig. Det er en glidende overgang, derfor vil din urolog (speciallæge i nyresygdomme) kikke på dine scanningsbilleder og ud herfra finde det bedste tidspunkt at behandle svulsten på.

Risikoen for at få tumorer i nyren er 17-37%. Risikoen er noget større for at danne cyster: 50-70%. For begge forandringer gælder, at de hyppigst ses mellem 14 og 69 års alderen. Det skal dog lige nævnes, at alle mennesker kan få cyster i nyrerne, som er uden betydning.

Binyrerne (glandulae suprarenalis)

Binyrerne danner hormoner. Hormonerne har blandt andet betydning for dit blodtryk.

Som VHL-patient har man en opfattelse af, at der er nogle forandringer, der ses hyppigt, og andre man ikke rigtigt ser hos netop ens egen familie. Det er i hvert fald korrekt for forandringerne i binyrerne, de ses kun hos nogle familier. Faktisk har man inddelt VHL i to typer, den med forandringer i binyrerne (fæokromocytom) og den uden.

Svulsterne/tumorerne i binyrerne er oftest godartede. De symptomer man kan få fra binyrerne er forhøjet blodtryk. Desværre kan man også danne ondartede svulster/tumorer i binyrerne, og lige som nogle af svulsterne i nyren kan de bliver ondartede, hvilket betyder, at de skal opereres væk.

Risikoen for at få fæokromocytom varierer meget (fra 0-37%).

Bitestiklerne (epididymis)

Opbevarer sædceller.

De forandringer man kan se her er dannelse af cyster, og de er ufarlige.

Risikoen er 17-54% (hos de mandlige patienter).

Æggestokkene (ovarier)

Danner ægceller og hormoner.

De VHL-forandringer (cyster), som man har set, sidder ikke direkte i æggestokkene, men i vævet omkring det ophæng (ligament), der sørger for, at æggestokkene er, hvor de skal være. Disse forandringer er sjældne og ufarlige.

Ørerne

Udover at høre, hjælper det indre øre os med at holde balancen.

Forandringerne i det indre øre er noget, man først er blevet opmærksom på indenfor de sidste år. Hvis man får forandringer her, kan man få nedsat hørelse og måske problemer med balancen.

Forandringerne i øret er formentlig sjældne, men da det kun er de sidste år, man har været opmærksom på denne forandring, kan det skyldes, at man ikke har forbundet forandringen med VHL, og det derfor ikke er blevet registreret.

Hvis du eller dine omgivelser oplever, at du hører dårligt, eller du er svimmel og har balance problemer, bør du tale med en af dine læger, og evt. få foretaget en undersøgelse hos en ørespecialist.

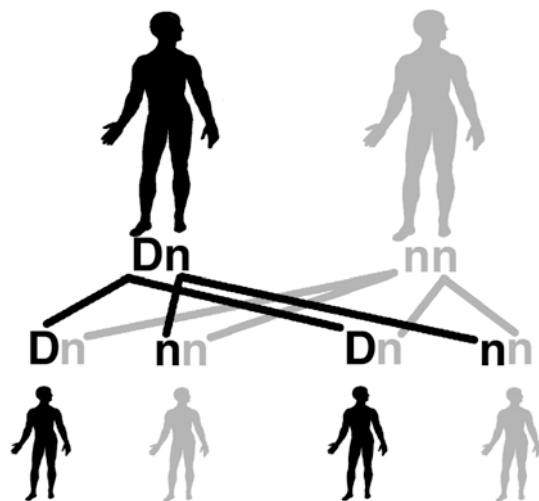
Risikoen er måske 10-11%.

Hvor har jeg fået VHL fra?

VHL er en arvelig sygdom, det vil sige, at man kan have fået den via sine gener enten fra sin mor eller far. Derfor bruger lægerne også meget tid på at "udrede" din familie for at finde ud af, hvordan VHL har påvirket din familie. Men VHL kan også være nyopstået, se senere i dette afsnit.

Tidligere fortalte vi, at man har 46 kromosomer eller 23 par. For hvert kromosompar har man arvet det ene kromosom fra sin far og det andet fra sin mor. På kromosomerne sidder som sagt alle vores gener. Man arver med andre ord ét gen (af et par) fra hver af sine forældre, således at man har to udgaver af hvert gen. Hvis den ene af ens forældre har VHL, vil han/hun have et normalt gen og et defekt gen, et af disse gener vil blive givet videre til hans/hendes børn. Det vil sige, at hvert barn har 50% risiko for at udvikle VHL.

I dag kan man hos langt de fleste personer, som har VHL, finde forandringer (mutationer) i genet, og dermed kan man oftest være meget sikker på diagnosen. Enkelte gange må lægerne erkende, at de ikke kan finde VHL-mutationen hos forældre til en person med VHL. Det betyder ikke, at du ikke har sygdommen, men at det er hos dig, der er sket en fejl i VHL-genet (nymutation), og du derfor ikke har arvet den. Dine børn kan dog stadig arve sygdommen. Du er så at sige, den først i din familie, der har VHL.



Figur 1: Arvegangen for dominante arvelige sygdomme som VHL.

D er det dominante "defekte" gen, **n** er det vigende "normale" gen. Faren har VHL, hans ene gen er defekt, det andet er normalt. Der er 50% chance for at hans børn vil få det normale gen (**n**), og 50% risiko for at børnene vil få det defekte gen (**D**). Chancerne og risici er lige store for drenge som for piger.

Graviditet og VHL

Når du eller din ægtefælle har VHL, og I overvejer at få børn, er det en god ide at få en aftale med en klinisk genetiker. Hos en klinisk genetiker vil I kunne få vejledning om mulighederne for foster undersøgelser, og de valg der skal tages i den forbindelse. Det er en god ide at have haft denne samtale inden graviditet, så I på forhånd har overvejet, hvordan I vil forholde jer med hensyn til graviditeten, hvis fosterdiagnostik er muligt. For at lægerne kan undersøge om fosteret har genfejl (mutationen), kræver det, at lægerne har fundet den genfejl (mutation), som er skyld i, at en af jer har VHL. Hvis det ved fosterdiagnostik viser sig, at fosteret ikke har gendefekten, er der ingen problemer. Men hvis fosteret har arvet gendefekten, skal I tage stilling til om I ønsker en abort eller at gennemføre graviditeten.

Hvis man allerede har børn, kan de få lavet en gentest. Igen er det en forudsætning, at lægerne

først har fundet mutationen i dit (eller din ægtefælles) VHL-gen. Lægerne kan, når mutationen er kendt, se om børnene har mutationen. Det betyder, at de børn, der ikke har mutationen, ikke behøver at gå til kontrol, idet de ikke vil udvikle VHL. Statistisk vil 50% af børnene vil blive "frikendt". De børn, der har mutationen skal gå til kontrol.

Man har de seneste år undersøgt, om en graviditet kan forværre VHL. Der er ikke noget endegyldigt svar på, men en rapport fra USA tyder på, at der er en mulighed for en forværring i forbindelse med en graviditet. I USA tager man det meget alvorligt, man anbefaler derfor, at gravide VHL-patienter tilbydes ekstra kontroller, og at de bliver fulgt på en specialafdeling og ikke "bare" af en jordemoder og praktiserende læge. Det vil også være en god ide at tage en samtale med dine "kontrollerende specialister" inden graviditeten påbegyndes, så man har mindst mulig risiko for, at der dukker VHL-problemer op under graviditeten.

Hvilken behandling kan jeg få?

Den allervigtigste behandling er kontrol. Ved at blive kontrolleret jævnlige, kan man holde øje med forandringerne rundt om i kroppen, så lægerne kan sætte behandling ind, inden forandringerne bliver så store, at de kan give symptomer og forårsage skader.

Den behandling, man i dag tilbyder, vil overvejende være kirurgisk fjernelse af en svulst eller tumor, der har vokset sig for stor. Lægerne gør sig altid meget umage med kun at fjerne så lidt af det omkringliggende sunde væv som muligt. Hvis man f.eks. har en svulst i nyren, kunne man umiddelbart få lyst til at sige til lægen: "så tag da hele den nyre". Men selv om man har en nyre mere, vil det ikke være smart, for man kan jo ikke vide, om man vil få forandringer i den næste gang. Derfor passer lægerne meget på kun at fjerne sygt væv hos VHL patienter – vi kan få brug for alt det andet væv.

Hæmangioblastomerne (blodkarsvulsterne) på nethinden i øjnene kan man få fjernet med laserstråling. For os patienter er det en "let" behandling, idet man ikke skal bedøves, og da det sker ambulantly.

Kan man få medicinsk behandling?

Desværre er der endnu ikke fundet en medicinsk behandling, der kan kurere VHL. Der bliver forsket i nye behandlingsmetoder og ny medicin. Det stof, der i dag ser mest lovende ud, er et stof, der hæmmer udviklingen af blodkar. Man håber på, at disse stoffer vil kunne hæmme eller helt stoppe blodkarsvulsterne.

Indenfor behandling af nyrekræft gøres der også fremskridt, men de afgørende gennembrud mangler desværre stadig.

Hvert andet år er der en stor international kongres for læger, der arbejder med VHL. På disse kon-

gresser diskuterer lægerne blandt andet fremskridtene inden for behandling af VHL. Patientforeningen har siden 1996 sponsoreret lægers deltagelse i disse kongresser. På den måde er vi med til at sørge for, at de læger, der behandler VHL-patienter, kender til de nyeste behandlingsmetoder

Kan man leve et normalt liv med VHL?

Man kan sagtens leve et helt normalt liv, selvom man har VHL. Selvfølgelig bliver man påvirket og nervøs før hver kontrol – hvordan går det med min svulst/cyste? Er den vokset, skal der snart gøres noget? Er der opstået nye forandringer? Man kan i perioder føle, at man har lyst til løbe væk fra det hele og glemme alt om sygdom og kontroller, og også være som alle andre mennesker. Det kan dog ikke anbefales, at man fører denne lyst ud i livet. Grunden til, at man kan leve et normalt liv er netop, at man bliver overvåget

og kontrolleret, så forandringerne ikke får lov til at blive invaliderende eller ligefrem dødelige.

At det gavner med kontrollerne kan ses af, at gennemsnitslevealderen for patienter med VHL er steget med ét år om året de sidste 20 år. De forbedrede operationsmetoder har også lidt af æren, men den vigtigste faktor er kontrollerne.

Der vil være perioder, hvor man bestemt ikke føler man lever et normalt liv. Det kunne f.eks være i forbindelse med, at man ønsker at tegne en livsforsikring eller ønsker at blive medlem af sygeforsikringen "danmark". Langt de flest forsikringsselskaber finder, at VHL-patienters liv ikke er gode liv, og at de derfor ikke har lyst til at tage risikoen ved at forsikre os. "danmark" kan bedste lide mennesker, der ikke er ude og inde af sygehuset hele tiden. Men man kan da altid prøve, det værste, der kan ske, er, at man får nej. Det er trods alt vigtigt ikke at lade VHL styre dit liv, men at man selv forsøger at styre sit liv og leve på trods af VHL!

Hvad kan jeg selv gøre for at holde mig rask?

Det kan ikke siges for ofte, det bedste og vigtigste man kan gøre, er at overholde sine kontroller, og hvis lægerne skulle glemme en, så selv kontakte dem og spørge til kontrollen. VHL forsvinder ikke bare fordi man bliver glemt af systemet - sygehuset eller lægen.

De fleste af os patienter har alle forskellige ideer til, hvad der netop holder os raske. Generelt kan man sige, at det er vigtigt at have det godt med sig selv, og så følge de almindelige regler som Sundhedsstyrelsen udsender. VHL har mange ligheder med kræft (forandringerne i nyrerne kan jo blive til kræft), derfor er det også en god ide at følge de regler, der bliver givet til forebyggelse af kræft. Det vil sige, dyrk motion, spis sundt og varieret og undgå at ryge.

Nogle undersøgelser har vist, at anti-oxidanter

kan modvirke kræft. A-vitamin, E-vitamin, C-vitamin, selen og zink er anti-oxidanter. Der findes masser af anti-oxidanter i frugt, rødvin, chokolade (ren chokolade og ikke kakaosmør) og i tomatketchup (der er en stærk antioxidant i tomater, som kroppen kun kan optage, hvis tomaterne er varmebehandlet). Der er ikke fuldstændig enighed blandt lægerne om nytten af at tage anti-oxidanter, idet resultaterne fra store undersøgelser ikke har været entydige.

Risikoen for at man som VHL-patient skal opereres er stor. Man kommer sig hurtigere efter en operation, hvis lunger og hjerte er velfungerende, det vil sige, når man har en god grund kondition. Al slags motion øger konditionen, så man kan selv vælge om man vil løbe, cykle, gå ture, danse eller hvad man nu har det godt med, bare man jævnlig sørger for at få motion og dermed have en god kondition.

I forbindelse med operation er man igen nødt til

at tænke på rygning. Undersøgelser har vist, at personer, der ryger, har flere komplikationer efter en operation end personer, der ikke ryger. Det samme gælder personer, der er overvægtige

Hvad med alle de andre i min familie: har de også VHL?

Når man får mistanke om, at du har VHL, vil du som regel blive tilbudt genetisk udredning. Den genetiske udredning består i, at en klinisk genetiker (speciallæge i genetiske/arvelige sygdomme) vil afdække, hvilke personer i din familie, der har risiko for at have VHL. Da genetikerne kun i særlige tilfælde selv kontakter personer direkte, vil de tale med dig om, hvordan de familiemedlemmer, der kunne have risiko for at have VHL, skal informeres, og det vil være din opgave at kontakte dem, hvis det er det, I bliver enige om.

Det kan føles som en kæmpe opgave, sådan at skulle informere slægtninge om at de måske har VHL. Nogle vælger, at deres slægtninge ikke skal have information, da de føler, at de derved er med til at give dem sygdommen. Andre føler, at det er det eneste rigtige, at slægtningene får informationen, så de selv kan tage stilling til, om de vil undersøges for at få af- eller bekræftet mistanken.

Vi, der har levet med sygdommen gennem længere tid, er ikke i tvivl. Hvis vi i dag skulle tage stilling til, om vores slægtninge skulle informeres, ville vi sige, at det skal de. Når vi er så sikre, skyldes det, at vi ved, at man kan leve længe og godt med VHL, når bare man bliver kontrolleret. For at komme i gang med kontrollerne kræver det, at man er blevet undersøgt og har fået diagnosen.

Hvis man først finder ud af, at man har VHL, når man får symptomer, så har man større risiko for at få problemer med sygdommen.

Kontrolprogram

I sensommeren 2002 blev der holdt et stort møde for danske læger med interesse for VHL. På dette møde blev der fremlagt et oplæg til kontrolprogram for VHL patienter og for patienter, der er under mistanke for at have VHL. Kontrolprogrammet er blevet udarbejdet af læger fra hele landet med forskellige specialer (øjnelæger, neurokirurg, klinisk genetiker mm), og på det store lægemøde deltog repræsentater for alle lægefaglige specialer, som en VHL-patient kunne tænkes at kommer i kontakt med.

Din egen læge kan finde dette kontrolprogram på foreningens hjemmeside: www.vhl-danmark.dk eller på Ugeskrift for Lægers hjemme side: www.ugeskriftet.dk

Kontrolprogrammet er vejledende på den måde, at lægerne jo selvfølgelig tager udgangspunkt i din situation, derfor kan det sagtens være, at dine

læger ikke følger kontrolprogrammet fuldstændigt. Lægerne vil ud fra dig og dit sygdomsbillede tilrettelægge din kontrol. Hvis du er i tvivl eller føler dig usikker, skal du tale med din læge om, hvorfor han/hun har valgt netop den kontrol.

Herunder finder du de vejledninger om kontrol, som blev vedtaget på mødet i 2002:

Fra 0 – 4 års alderen:

- Årlig undersøgelse af øjnene
- Årlig undersøgelse af en børnelæge (pædiater)

Fra 5 – 14 års alderen:

- Årlig undersøgelse af øjnene
- Årlig undersøgelse børnelæge
- Årlig urinundersøgelse
- En enkelt gang billeddiagnostisk undersøgelse (MR-scanning, CT-scanning eller ultralydscanning) af hoved, rygmarv og bugorganer (maven)

Fra 15 års alderen:

- Årlig undersøgelse af øjnene
- Årlig undersøgelse af neurolog eller neurokirurg (læger, der er specialiseret i sygdomme i hjernen)
- Årlig billeddiagnostisk undersøgelse (MR-scanning, CT-scanning eller ultralydscanning) af bugorganer
- Hvert andet år billeddiagnostisk undersøgelse (MR-scanning eller CT-scanning) af hovedet og rygmarven
- Årlig urinundersøgelse

Urinundersøgelsen vil kunne afsløre om man har fækokromocytom, og undersøgelserne af bugorganerne vil kunne afsløre forandringer i nyre, pancreas og lever.

Patientforeningen

Forening for Von Hippel-Lindau patienter blev oprettet i 1993. Foreningen afholder en generalforsamling hvert år i løbet af sommeren eller om efteråret. I forbindelse med generalforsamlingen har vi ofte en læge til at komme og holde et fagligt indlæg for os. Vi udgiver så vidt muligt et nyhedsbrev nogle gange om året. Det er dog afhængigt af, hvor meget nyt, der er at fortælle. Foreningen har også en hjemmeside (www.vhl-danmark.dk), hvor på det ligger nyttige informationer

Foreningen har modtaget midler fra "Tips og Lotto fonden". Vi har derfor haft mulighed for at sende læger af sted til den VHL internationale kongres, som bliver afholdt hvert andet år. Vi har i foreningen opfattet dette som en yderst vigtig aktivitet, da de danske læger via disse kongresser har fået et internationalt netværk og er løbende blevet opdateret om udviklingen inden for VHL.

Vi opfordrer til, at du og dine pårørende bliver medlemmer af foreningen. Herigennem kan du og dine pårørende opnå et godt netværk og få kontakt til ligestillede, som er i nøjagtig samme situation som dig, og har fuld forståelse for din situation, og som du derfor kan få råd og vejledning fra.

Samtidig er det vigtigt, at vi som patient/interese-gruppe er så stor som muligt, står sammen og står så stærkt som muligt, så vi bedre kan udbrede kendskabet i behandler-systemet til denne sjældne sygdom, og løbende få forbedret de helt nødvendige kontroller.

Og kontingentet er meget beskedent kun kr. 100-150/år.

Spørgsmål, jeg kan stille mine læger

Der er altid en god ide at have forberedt spørgsmål, inden man skal tale med de læger, der kontrollerer en. Ofte opfordrer lægen også til det, men det kan bare være så svært at komme på spørgsmålene før samtalen; det er meget lettere, når man kommer hjem igen.

Derfor har vi lavet en liste med spørgsmål, som måske kan inspirere dig til at få stillet netop de spørgsmål, der er væsentlige for dig.

Bør jeg ændre min levevis?

Hvor ofte bør jeg kontrolleres (det kan sagtens ændre sig alt efter hvad dine scanninger viser)?

Hvilke symptomer skal jeg være opmærksom på?

Hvis du får at vide, at du har en svulst i nyren på f.eks. 2 cm, spørg hvad det betyder.

Hvornår skal jeg være bekymret/uroelig for denne tumor?

Er der nogle faresignaler jeg kan holde øje med?

Hvilken slags behandling er mulig?

Er der nogen bivirkninger/uønskede effekter ved behandlingen?

Hvor hyppige er bivirkninger/den uønskede effekt?

Hvilke andre læger/medicinske specialer bør jeg være i kontakt med for at blive forsvarligt kontrolleret?

Hvis ny læge: Hvor meget kender du til VHL, er du vant til at behandle VHL-patienter?

Hvis du er utryg: Findes der en læge, jeg kan tale med, der kender til VHL?

(Hvis det er en læge, der ikke kender til VHL, kan du opfordre ham/hende til at kontakte en af lægerne, der har været med til at udarbejde kontrolprogrammet (navnene er i programmet) eller du kan opfordre din læge til at søge oplysninger på den vores hjemmeside (www.vhl-danmark.dk) eller på den amerikanske patientforenings hjemmeside www.vhl.org. Her er mange informationer målrettet mod lægerne.)

Vil der blive én læge, der er ansvarlig for mig og for kommunikationen mellem de forskellige specialer? Hvem er det?

I kontrolprogrammet er der lagt op til, at man som patient får en "tovholder" eller fast kontakt person, desværre fungerer dette ikke helt alle steder endnu.

Ordliste

Glandulae suprarenalis – binyrer

Cancer - kræft

Carcinom – kræft, ondartet svulst/tumor

Cerebellum - lillehjerne

Cerebrum – storhjerne

CNS – centralnervesystemet det vil sige, hjerne, lillehjerne og rygmarv

Creatinin - affaldsstof der findes i blodet, bliver rensat ud via nyrene, hvorfor det anvendes som mål for nyrefunktionen

CT-scanning (computer tomografi) - undersøgelse metode, hvor man får billeder af de indre organer og væv

Cyste – væskefyldt hulrum

Dominant arvelig sygdom – arvelig sygdom, der viser sig hos dem, der har en mutation i den ene af de to udgaver af et bestemt gen f.eks. VHL (modsat vigende arvelig sygdom). Har man genet, får man også sygdommen

Fæokromocytom – tumor i binyre

Gen - arveanlæg, der bestemmer en persons egenskaber

Genetiker – se klinisk genetiker

Hæmangioblastom – godartet blodkarsvulst

Klinisk genetiker – speciallæge i arvelige sygdomme

Kromosom – struktur der indeholder generne

Lindau – svensk læge, der første gang beskrev VHL-forandringerne i CNS

Medulla spinalis – rygmarven

MR-scanning (magnetisk resonans billedfremstilling) – undersøgelse metode, hvor man får billeder af de indre organer og væv

Mutation – ændring i generne

Neurokirurg – kirurg med speciale i at operere i CNS (hjerne, lillehjerne og rygmarv)

Neurolog – medicinsk læge med speciale i CNS

Nymutation – nyopstået mutation. Mutationen er altså ikke arvet, men den er arvelig "fra nu af"

Oftalmolog - speciallæge i øjensygdomme

Ovarie - æggestok

Pancreas - bugspytkirtel

Protein – æggehvitedstof

Pædiater - børnelæge

Renalcellecarcinom – nyrekræft

Renes - nyrer

Retina - nethinden i øjet

Suppressorgen – gen der hindrer uhæmmet vækst

Testis - testikel

Tumor – knude eller svulst, der kan være godartet eller ondartet

Urolog – kirurg med speciale i nyresygdomme

Vigende arvelig sygdom – arvelig sygdom, der viser sig hos den der har en mutation i begge udgaver af et bestemt gen f.eks. cystisk fibrose (modsat dominant arvelig sygdom)

von Hippel – tysk læge, der første gang beskrev VHL-forandringerne i øjet.

Tak til:

Foreningen af von Hippel-Lindau patienter vil gerne takke "Tips og Lotto fonden" og Hanne Jensen, som har doneret midler, så det har været muligt at få denne håndbog trykt.

Spinn.dk for sponsorat af web-server, Jespersen Offset, og sidst men ikke mindst følgende læger, der har redigeret og været behjælpelig med teksten:

Thomas Rosenberg,
Statens Øjenklinik

Mette Klarskov Andersen,
Klinisk Genetisk afd., Rigshospitalet

Carsten Brandt,
Klinisk Genetisk afd., Vejle Sygehus

Marie Luise Bisgaard,
Hvidovre Hospital

Anne-Marie Gerdes,
Klinisk Genetisk afd.,
Odense Universitetssygehus

Johanne M. Hahnemann,
John F. Kennedy Institutet

Hans Ulrik Møller,
Øjenklinikken, Viborg sygehus

Michael Kosteljanetz,
Neurokir.afd., Rigshospitalet

Marianne Schwartz,
Klinisk Genetik afd., Rigshospitalet

Lone Sunde,
Klinisk Genetisk afd.,
Århus Kommunehospital

Anne Tybjerg-Hansen,
Klinisk Biokemi, Rigshospitalet

Hvor opstår VHL i kroppen?

Procenten af VHL patienter der har forandringer i kroppen.

47-75% i CNS (ses oftest i lillehjernen).

41-59% i øjnene.

8-53% i bugspytkitlen.

50-70% cyster i nyren.

17-37% tumorer i nyren.

0-37% fæokromocytomer i binyrer.

17-54% i testikler.

10-11% ørene.

Æggestokkene: de cyster, som man har set, sidder ikke direkte i æggestokkene, men i vævet omkring det ophæng (ligament), der sørger for, at æggestokkene er, hvor de skal være. Disse forandringer er sjældne og ufarlige.

Du kan læse mere på side 9 - 18.

