

11. international vHL symposium.

Udover rejse brevet, som Marie Louise har lavet (efter dette ref), så er der noget, jeg vil fremhæve.

Der er relativt en del forskning i lægemidler, der kan afhjælpe vHL. Desværre er langt de fleste til vHL, hvor man har udviklet kræft. Der er prøvet med kendte lægemidler, som i dag bruges til behandling af kræft.

Det spændende var, at der bliver klinisk afprøvning på propanol til forebyggelse af udposningerne på blodårerne i øjne. Propanol er et gammelt kendt produkt, som man har brugt at sænkning af forhøjet blodtryk. Undersøgelsen er i gang, så vi ved endnu ikke, om det vil hjælpe.

Stativerne (de produkter, der bliver udskrevet ved for højt kolesterol tal), synes at have en beskyttende effekt overfor udviklingen af vHL manifestationer. Jeg har endnu ikke fået undersøgt disse, men man bør tale med sin praktiserende læge om det. Stativerne har bivirkninger, men set i forhold til at skulle opereres i nyre, hjerne osv, så er disse bivirkninger små.

Den sidst dag fremlage Ilene (formanden for den amerikanske patients organisation) en ny database, som hun opfordrede os alle til at gå ind på. Da det er på frivillig basis, kan database have en meget begrænset værdi, men det er en begyndelse. Den tyske patient forening ønsker på ingen måde at deltage. Bestyrelse for den danske patient forening bør komme ud med en holdning til database (linket er vhl.org/databank), men jeg vil opfordre til ikke at lægge data ind i den, før den danske bestyrelse er kommet med deres holdning.

Onsdag aften blev den europæiske patient organisation dannet. Desværre deltog jeg ikke, men jeg blev siden spurgt til om den danske forening ville tilslutte sig, bestyrelse bør også tage dette på dagsordenen. Jeg mener, vi bør deltage, men det var også Gerhard (den tysk formand) og Richard, der fik ideen i 2008.

Rejsebrev fra det 11. internationale vHL-symposium, 2014, der blev afholdt i Madrid 23.-25.10.14.

Den danske delegation bestod af Søs Bisgaard, Marie Louise Mølgaard Binderup, Steen Gimsing, Vibeke Harbud, Anne-Bine Skytte og Lone Sunde

Danskerne gav flere bidrag:

- Marie Louise holdt et flot foredrag, hvor hun fremlagde de observationer hun, Steen, Søs og Carsten Thomsen har gjort ift. ELST i deres internationale samarbejdsstudie.
- Desuden var der to postere: En om hyppigheden af forskellige vHL-manifestationer i relation til patienternes alder og en om det danske kontrolprogram.

Symposieprogrammet spændte vidt, der var bl.a. indlæg om:

Gener og mutationer:

- VHL-proteinets betydning i forhold til genregulation ved hypoxi
- VHL-proteinets relation til mikrotubuli og primærcilien, hvilket igen kan sættes i relation til cystedannelsen og til forstyrrelser celledeling og kromosomsegregation.
- Gener der i muteret form disponerer for fæokromocytom/paragangliom; vi er nu oppe på mindst 17 forskellige
- Mutation i genet *HNF1B* (Hepatocyt Nuclear Factor 1 Homeobox B), der måske kan forklare arvelig disposition til hængangioblastomer

Studier i modeller for vHL:

- Bananfluer, zebrafisk, mus og induced pluripotente stamceller

Behandling:

- Vi så flere elegante indlæg om kirurgisk behandling, bl.a. om laparoskopisk behandling af fæokromocytomer og paragangliomer.
- Radiokirurgi anbefales generelt kun til små og ellers inoperable CNS- hængangioblastomer.
- systemisk behandling er endnu på eksperimental stadie, der pågår forsøg med blandt andet propranolol og sunitinib.

Patientdagen med deltagelse af spanske vHL patienter og involverede læger

- Det var vores indtryk at det mange steder i Spanien er meget svært at være patient og få de korrekte undersøgelser og behandlinger. I forhold til de danske erfaringer, lader det til at mange flere spanske patienter havde

alvorlige sequelae i form af blindhed, døvhed og neurologiske problemer.
- Men der var også spanske succeshistorier: I Madrid er der en meget velfungerende "One Stop" klinik, og patientforeningen gør et stort stykke arbejde for at udbrede viden om vHL i resten af landet.