



PATIENTHÅNDBOG



Indholdsfortegnelse:

Introduktion	3
Om vHL-genet	4
Hvor opstår vHL i kroppen?	5
Hvilke symptomer kan vHL-patienter få?	6
Hvor har jeg fået vHL fra?	11
Graviditet og vHL	12
Hvilken behandling kan jeg få?	13
Kan man få medicinsk behandling?	13
Kan man leve et normalt liv med vHL?	14
Hvad kan jeg selv gøre for at holde mig rask?	15
Hvad med alle de andre i min familie: har de også vHL?	16
Kontrolprogram	16
Patientforeningen	17
Vejledninger om kontrol	18
Spørgsmål, jeg kan stille mine læger	19
Ordliste	20
Tak til vHL-koordinationsgruppen	22

Udgivet af:
Foreningen for vHL Patienter og Pårørende
www.vhl.dk



Introduktion

Von Hippel-Lindau (vHL) er en sjælden arvelig disposition, der medfører, at man har en øget risiko for såvel godartede som ondartede svulster. VHL er sjælden, og i januar 2021 havde man kun kendskab til 91 personer med dispositionen i Danmark. Da der er så få danskere, der har vHL, kan du komme ud for, at læger og andet sundhedspersonale ikke kender til dispositionen, 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 dispositionen 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, hvordan man afgør om en patient har vHL-dispositionen og for hvilke kontrolundersøgelser, man anbefaler til vHL-disponerede.

VHL er en disposition, som du kommer til at leve med resten af dit liv. Den vil ikke påvirke dig dagligt, som fx 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. Du kan i lang tid gå uden at have nye forandringer, og pludselig kan du så have en oplevelse af, at der er nye forandringer ved næsten hver kontrol, og vHL vil så fylde meget i dit liv.

VHL er en dominant arvelig disposition. At den er arvelig betyder, at ens børn kan arve dispositionen. Det skyldes, at der er en ændring i vHL genet, som ens børn kan arve. Disposition betyder, at har man arvet en ændring i vHL genet, har man en øget risiko for at få tegn på von Hippel-Lindau i form af god- eller ondartede svulster.

At vHL er dominant betyder, at har du en ændring i vHL-genet, udvikler du med stor sandsynlighed på et tidspunkt symptomer på vHL. Det er meget forskelligt, hvornår i livet de forskellige symptomer på sygdommen viser sig. Graden af sygdommen og hvilke symptomer man får varierer meget fra person til person.

Hvis du har vHL, har du en øget risiko for at danne cyster (væskefyldte hulrum) og såvel godartede som ondartede svulster/tumorer i mange forskellige organer i kroppen. Nogle vil være rela-



tivt ufarlige, andre kan være farlige. Om de er farlige eller ej afhænger af, hvor de er lokaliseret, hvilken type det er, og hvor store de er.

Du undrer dig måske over, at man så nøjagtig kan sige, at der er 91 patienter i Danmark. Det skyldes, at en gruppe danske læger nu gennem en del år har arbejdet med at vedligeholde et vHL-register. Registeret har til huse på Odense Universitetshospital. 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 vHL-genet

Mennesker har ca. 20.000 gener. Hvert gen er "opskrift" på et stof (et protein), der har betydning for en eller flere egenskaber, fx øjenfarve, hårfarve, højde. Men gener har også betydning for mange andre egenskaber, som man ikke kan se så let som de ydre tegn. Et af disse gener er vHL-genet kaldet VHL. Funktionen af det protein som VHL er "opskriften" på (vHL-proteinet), er at regulere, hvornår visse af kroppens celler

skal vokse, og hvornår de ikke skal. Hos personer med en ændring i VHL er der en øget risiko for væksten ikke styres.

Ovenfor skrev vi, at mennesket har 20.000 gener, men faktisk har mennesker 2 udgaver af hver af de 20.000 gener; man har arvet den ene udgave fra sin mor og den anden fra sin far. Personer med vHL-dispositionen har en gen-ændring i den ene udgave af VHL, mens den anden udgave er ubeskadiget. Derfor er en vHL-disponeret person praktisk taget altid rask ved fødslen. Men mens vi lever, opstår der af og til en skade i et gen i en af kroppens celler. Hvis en celle får sådan skade i den normale udgave af VHL, har denne celle ikke længere nogen fungerende udgave. En celle, hvor begge udgaver af VHL er beskadigede, kan begynde at vokse uhæmmet.

Det kan blandt andet ske i nethinden i øjet. Her kan en blodåre begynde at vokse og danne et lille "garnnøgle" bestående af blodkar. Dannelsen af "garnnøglet" skyldes, at cellerne på det sted i øjet 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.



Hvor opstår vHL i kroppen?

Cerebrum - storhjerne

Retina - nethinden i øjet

Indre øre

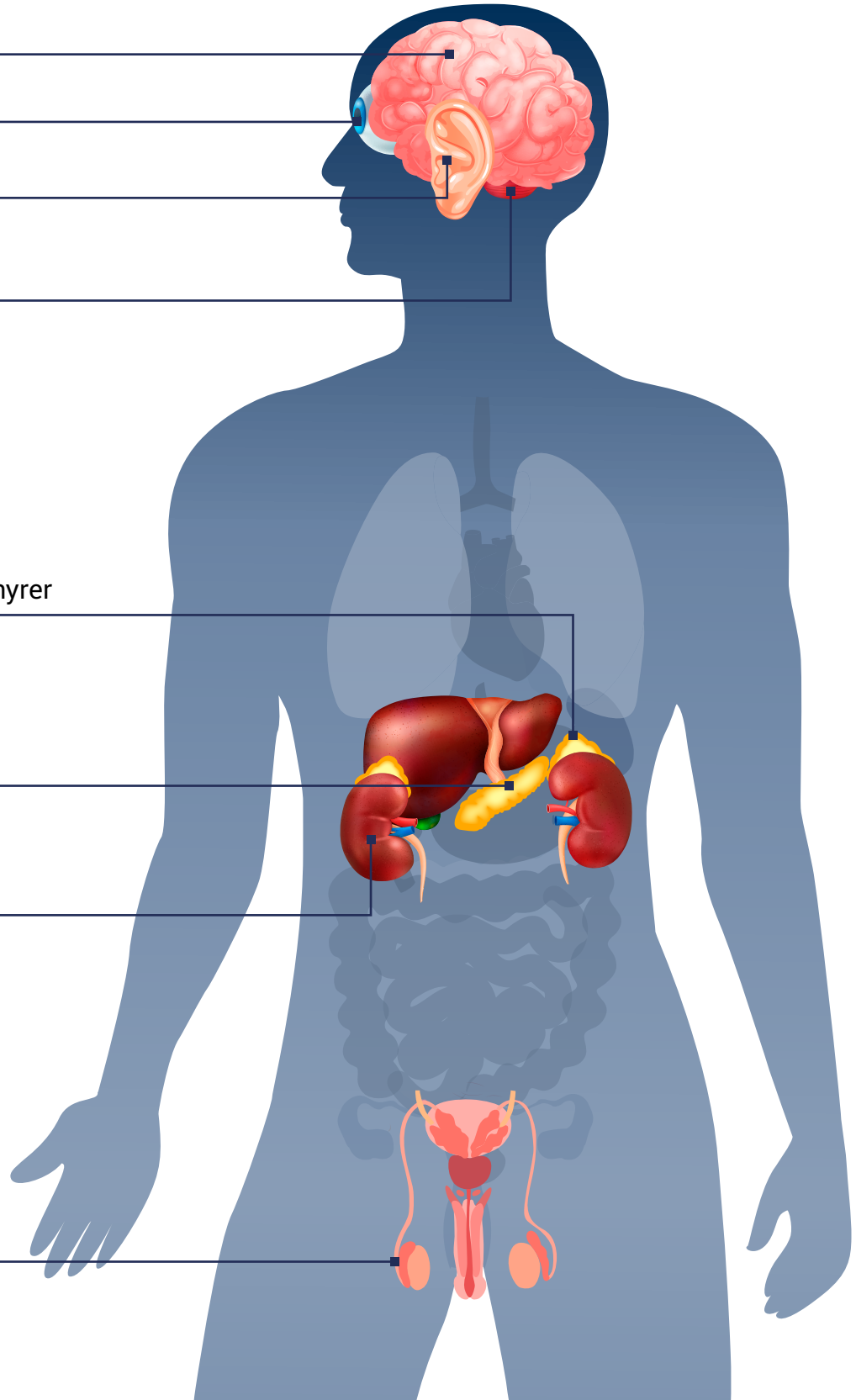
Cerebellum - lillehjerne

Glandulae suprarenalis - binyrer

Pancreas - bugspytkirtel

Renes - nyrer

Testis - testikel





Hvilke symptomer kan vHL-patienter få?

De fleste forandringer forårsaget af vHL giver ikke symptomer, som du 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 20'erne.

I det følgende vil de mest almindelige forandringer blive gennemgået. Fordi du har vHL, er det bestemt ikke sikkert, at du vil få alle forandringer – langt fra – der vil være forandringer, som du 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

medulla spinalis = rygmarven

Hjernen styrer og koordinerer alle vores

bevægelser, reflekser – ja, faktisk er hjernen involveret i alle kroppens funktioner. I rygmarven løber nervebanerne ud til alle musklerne og 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; de ligner næsten et lille garnnøgle. Omkring svulsternerne vil der danne sig cyster (væskefyldte hulrum). Svulsterne kaldes hæmangioblastomer. Disse svulster er næste altid godartede, men de kan give generede symptomer, fordi de kan forstyrre funktionen af et område i CNS.

De symptomer du får fra hæmangioblastomerne (svulsterne på blodårerne) skyldes cysten. Hvis lægerne (fx 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, eller hvis de kan genere, vil de foreslå en operation.



Forandringer forekommer hyppigere nogle steder i CNS end andre steder. Hyppigst er forandringerne i lillehjernen: 35-79%.

Nethinden i øjene

Retina

Nethinden i øjet er "filmen i fotografiapparatet".

I øjet ses forandringerne på nethinden. 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 15-73%. 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 har flere funktioner. Den spiller blandt andet en rolle i fordøjelsen af den mad, vi indtager. Derudover danner den hormonerne insulin og glukagon.

Op til 70 % af vHL-disponerede vil få

forandringer i bugspytkirtlen. De fleste forandringer drejer sig om simple cyster, som er væskefyldte hulrum. Disse er stort set altid godartede og kirurgisk behandling anbefales derfor ikke, med mindre de vokser eller forårsager symptomer. Derudover kan cysterne trykke på galdevejene og give afklemning, hvilket vil kræve aflastende behandling. Selvom der ofte er mange cyster, forårsager de sjældent forstyrrelser i bugspytkitlens funktion.

Mellem 5-20% af vHL-disponerede udvikler en eller flere neuroendokrin tumorer (NET) i bugspytkirtlen. De er ofte cystiske, og de kan blive ondartede. Forandringerne i bugspytkirtlen kan du typisk ikke mærke, og NET vil derfor oftest blive opdaget på en af de årlige skanninger. Hvis, der er mistanke om NET i bugspytkirtlen, vil man supplere med en særlig PET-skanning, som er specielt følsom for NET. Hvis de er ondartede, er der oftest tale om en langsom voksende kræftform, som dog kan sprede sig til lymfeknuder og lever. Ved tumorer mindre end 2 cm kan lægerne vælge at observere med scanninger hvert halve til hele år. Kirurgisk fjernelse af tumor vil man ofte planlægge, hvis en tumor er over 2 cm i diameter, eller



hvis tumor vokser, idet der så er større risiko for at tumor spreder sig. Hvilken del af bugspytkirtlen, der fjernes ved operation, afhænger af tumors lokalisation. Hvis tumor har spredt sig, og det ikke er muligt at fjerne evt. lymfeknude og levermetastaser, kan medicinsk behandling være aktuel. Valg af medicinsk behandling afhænger af, hvor ondartede tumor og metastaser er, og hvor hurtigt de vokser. Ved lav delingshastighed vil man oftest blive anbefalet behandling med en somatostatin analoger, som gives ved en indsprøjtning hver 4. uge. Hos nogle patienter, hvor tumor har en høj delingshastighed og dermed høj væksthastighed, behandles med forskellige former for kemoterapi og andre målrettede behandlinger, targeteret behandling: Behandling med infusion af radioaktivt stof der binder sig til tumorcellerne og giver en direkte bestråling af disse.

Risikoen for at få cyster i bugspytkirtlen er opgivet til 30-91%.

Nyrerne

Renes

Nyrernes hovedfunktion er at rense blodet for affaldsstoffer. Nyrerne har masser af overkapacitet. Faktisk kan

du sagtens klare dig 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 uskylde og godartede, men det gælder til gengæld ikke for svulsterne i nyren. De forandringer, man virkelig skal holde godt øje med, er altså svulstdannelse (dannelse af massive tumorer) i nyrerne. Svulsterne kan både udvikle sig i væggen af en cyste eller helt fri af cysterne. Problemet er, at en svulst reelt ofte er en kræftknode (renalcellekarcinom), og at den kan vokse. Forbliver svulsten lille, er den typisk harmløs, idet den ikke spreder sig dvs. ikke metastaserer, og erfaringen viser, at svulsten typisk skal op på en diameter på 3 cm eller derover, før den udgør en egentlig risiko. 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 kirurgiske nyresygdomme, kigge på dine scanningsbilleder og ud fra disse finde det bedste tidspunkt at behandle svulsten på.



Knap 1/3 af vHL patienter udvikler tumorer i nyren. Risikoen for at danne cyster er lidt større. 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 nyrene, som er uden betydning.

Risikoen for at få tumorer i nyren er 5-86%.

Risikoen er lidt større for at danne cyster: 10-89%.

Binyrerne

Glandulae suprarenalis

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

Som vHL-disponeret har man en opfattelse af, at der er nogle forandringer, der ses hyppigt, og andre man ikke rigtig ser hos netop ens egen familie. Det er i hvert fald korrekt for forandringerne i binyrerne, i nogle familier kan forandringerne i binyren komme hos mange personer, mens de kan være sjældne eller helt fraværende i andre familier. Forandringerne producerer for meget hormon adrenalin eller noradrenalin og tilstanden med for meget hormon hedder fæokromocytom. Der er ikke noget

dansk navn for tilstanden.

Svulsterne/tumorerne i binyrerne er oftest godartede. De symptomer du kan få fra binyrerne, hvis de laver for meget hormon, er blandt andet forhøjet blodtryk. Hvis man følger kontrollerne, vil forandringerne i binyren oftest blive opdaget, inden du når at få svære symptomer. Desværre kan du også danne ondartede svulster/tumorer i binyrerne, men det sker heldigvis relativt sjældent.

Hvis du har en forandring i binyren, der laver for meget hormon, vil behandlingen oftest være operation med fjernelse af binyren. Den anden binyre vil i givet fald lave de nødvendige binyrehormoner. Hvis der er behov for at fjerne begge binyrer, vil man have brug for at spise medicin for at få de manglende binyrehormoner.

Risikoen for at få fæokromocytom varierer meget fra 0-32%.

Bitestiklerne

Epididymis

Opbevarer sædceller.

De forandringer man kan se her, er dannelse af cyster, og de er ufarlige. For at stille denne diagnose kan det være nødvendigt med en ultralydsskan-



ning af testiklerne og bitestiklerne. Der vil sjældent være behov for kontrol af disse forandringer, hvis man først har fundet dem.

Der er ikke brug for særlig kontrol af testiklerne eller bitestiklerne, mænd med vHL har formentlig den samme risiko som mænd uden vHL for at få kræft i testiklerne.

Risikoen er 3-32% hos de mandlige patienter.

Ørerne

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

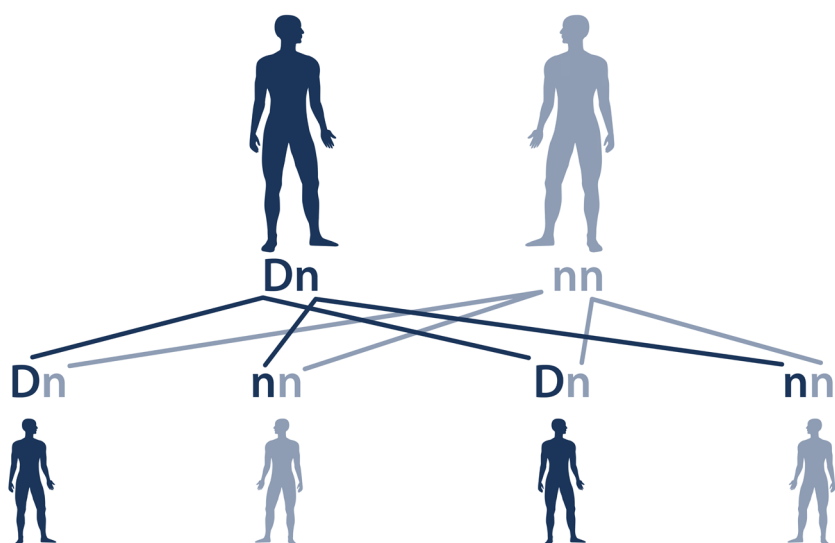
Forandringerne i det indre øre er noget, man først er blevet opmærksom på indenfor de sidste år. Hvis du får forandringer her, kan du få nedsat hørelse, opleve du får tinnitus og måske problemer med balancen.

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 balanceproblemer, bør du tale

med en af dine læger, og evt. få foretaget en undersøgelse hos en ørespecialist.

Risikoen er måske 3-16%.



Hvor har jeg fået vHL fra?

VHL er en arvelig disposition. Det vil sige, at du kan have fået den sammen med de gener, du arvede fra din mor eller sammen med de gener, du arvede fra sin far. Derfor bruger lægerne også meget tid på at "udrede" din familie for at finde ud af, hvordan vHL påvirker din familie. Men vHL kan også være nyopstået, se senere i dette afsnit.

Tidligere fortalte vi, at man har 2 udgaver af alle gener, også VHL. Den ene udgave har man arvet fra sin mor og den anden fra sin far. Hvis den ene af ens forældre har vHL, vil han/hun have en normal udgave af VHL og en ændret udgave af VHL. Hvert barn har arvet den ene udgave af VHL fra hver forælder. Det vil sige, at hvert barn har 50% risiko for at have arvet det ændrede udgave af VHL.

Der findes forskellige former for genændringer i VHL. Hos langt de fleste personer med vHL, kan lægerne finde ud af hvilken ændring det drejer sig om ved at lave en genundersøgelse på en blodprøve. Når ændringen er fundet hos en person med vHL, kan man undersøge personens slægtninge for den samme ændring i genet via gentest.

De fleste personer med vHL har arvet det ændrede gen fra en af sine forældre, og denne forælder har næsten altid selv udviklet vHL-forandringer et eller flere steder i kroppen. Men i nogle tilfælde har ingen af forældrene tegn på sygdommen. Hvis du har vHL, og ingen af dine forældre har tegn på sygdommen, tyder det på, at der hos dig er sket en ændring i VHL (nymutation), og du derfor ikke har arvet den. Dine børn kan dog stadig arve det ændrede gen fra dig, og har dermed vHL-dispositionen.



I så fald er du, den første i din familie, der har vHL.

Illustrationen på side 11 viser arvegangen for dominante arvelige tilstande som vHL.

"D" er det dominante "ændrede" gen, "n" er det vigende "normale" gen. Faren har vHL, hans ene gen er ændret, 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 ændrede gen (D). Chancerne og risici er lige store for drenge og piger.

Graviditet og vHL

Når du eller din partner har vHL, og I overvejer at få børn, kan det være en god ide at få en konsultation på en klinisk genetisk afdeling. Hos en klinisk genetiker vil I kunne få information om mulighederne for undersøgelse i forbindelse med graviditet. Hvis den gen-ændring, der medfører vHL hos dig eller din partner, er fundet, er der flere muligheder. Man kan vælge at starte graviditeten ved hjælp af reagensglasbegrugtning og undersøge for gen-ændringen. Her sker udvælgelsen altså allerede inden reagensglasgraviditeten lægges op i livmoderen, kaldet præimplantations genetisk test, (PGT). En an-

den mulighed er at starte graviditeten "naturligt", og undersøge om fostret har arvet den normale eller den ændrede udgave af genet på en prøve fra moderkagen, den tages i 10. graviditetsuge. I kan diskutere fordele og ulemper ved de forskellige metoder med den kliniske genetiker.

Hvis I allerede har et barn, kan jeres barn blive undersøgt for den ændring i vHL, der er i jeres familie. Hvis dit barn har arvet genændringen, vil det sandsynligvis udvikle vHL-forandringer på et eller andet tidspunkt. Nogle udvikler den første vHL-forandring i barnealderen, og derfor anbefaler man at kontrolundersøgelserne startet tidligt, se side 18 Kontrolprogram. Af samme grund anbefaler man også at gentesten udføres indenfor de første leveår. Hvis dit barn har arvet genændringen, sørger den kliniske genetiker for, at dit barn bliver henvist til kontrolundersøgelserne. Når dit barn bliver voksen kan han/hun selv tale med en klinisk genetiker om risikoen for vHL hos dine børnebørn.

Hvis dit barn ikke har arvet genændringen, vil det ikke have en øget risiko for at udvikle vHL-forandringer, og dine børnebørn vil heller ikke kunne arve genændringen.



Man har de seneste år undersøgt, om en graviditet kan forværre vHL. Der er ikke noget endegyldigt svar herpå. På den baggrund er der altså ikke i sig selv grund til at undgå graviditet eller grund til at gå til særlige kontroller i graviditeten, hvis man har vHL. Hvis man har udviklet tegn på vHL, der påvirker ens helbred, kan det dog være en god ide at få vurderet om, det har noget betydning i forhold til en graviditet allerede inden man planlægger graviditet. Du kan bringe det op i forbindelse med de kontroller du går til og få vurderet om graviditet er forbundet med særlig risiko så forløbet kan planlægges bedst muligt.

Hvilken behandling kan jeg få?

Den allervigtigste behandling er kontrol. Ved at blive kontrolleret jævnligt, 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 du fx har en svulst i nyren, kunne du måske umiddelbart få lyst til at sige til lægen: "så tag da hele den nyre". Men selv om man har en nyre mere og sagtens kan leve godt med en nyre, vil det ikke være smart, for du kan jo ikke vide, om du på et enere tidspunkt vil få forandringer i den anden nyre. Derfor passer lægerne meget på kun at fjerne sygt væv hos vHL patienter – vi kan få brug for alt det andet væv senere

Hæmangioblastomerne (blodkar-svulsterne) 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 ambulant.

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 kongresser 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?

Du kan sagtens leve et helt normalt liv, selvom du har vHL. Selvfølgelig bliver du 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? Du kan i perioder føle, at du lyst til løbe væk fra det hele og glemme alt om sygdom og kontroller og så være som alle andre mennesker. Det kan dog ikke anbefales, at du 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 de sidste mange år. De forbedrede operationsmetoder har også noget af æren, men den vigtigste faktor er kontrollerne.

Der vil være perioder, hvor du bestemt ikke føler du lever et normalt liv. Det kan f.eks være i forbindelse med, at du ønsker at tegne en livsforsikring eller ønsker at blive medlem af sygeforsikringen "danmark". Langt de fleste forsikringsselskaber finder, at vHL-patienters liv ikke er gode liv, og at de derfor ikke har lyst til at tage risikoen ved at patienter med tegn på vHL. "danmark" kan bedst 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 vigtigt at du prøver på ikke at lade vHL styre dit liv, men at du selv forsøger at styre sit liv og leve det godt på trods af vHL!



Hvad kan jeg selv gøre for at holde mig rask?

Det kan ikke siges for ofte, det bedste og vigtigste du kan gøre, er at overholde dine kontroller, og hvis lægerne skulle glemme dig, 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 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 og bugspytkirtlen kan jo blive til kræft. De mekanismer, der fører til udvikling af vHL-forandringer, ligner den man ser under udvikling af kræft hos personer, der er arveligt disponerede: Den ene udgave af et gen er defekt fra fødslen, men der udvikles først sygdom, når den anden udgave beskadiges på et eller andet tidspunkt i livet. 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 anti-oxidanter i frugt, rødvin, chokolade (den rene chokolade og ikke kakaosmør), og 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 du kan selv vælge om du vil løbe, cykle, gå ture, danse eller hvad du nu har det godt med, bare du 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 du for nylig har fået konstateret vHL, eller der er mistanke om, at du har vHL, er du sandsynligvis blevet anbefalet genetisk udredning. Under den genetiske udredning vil en klinisk genetiker, speciallæge i genetiske/arvelige sygdomme, afdække, hvilke personer i familien, der har risiko for at have vHL. Da genetikerne kun i særlige tilfælde selv kontakter personer direkte, vil han/hun tale med dig om, hvordan de familiemedlemmer, der kunne have risiko for at have vHL, kan 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 har måske ikke lyst til at give deres slægtninge informationen, da de føler, at de derved er med til at give dem dispositionen. 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 dispositionen 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 afholdt 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, øjenlæger, neurokirurg, klinisk genetiker mm, og på det store lægemøde deltog repræsentanter for alle lægefaglige specialer, som en vHL-patient kunne tænkes at kommer i kontakt med. Dette program bliver løbende opdateret og ny viden medinddrages.

Din egen læge kan finde dette kontrol-



program på foreningens hjemmeside:
www.vhl.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.

På side 18 finder du de vejledninger om kontrol.

Patientforeningen

Forening for vHL patienter blev oprettet i 1993. Foreningen afholder en generalforsamling hvert år i løbet af 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.dk og en [Facebook-side](#), hvor der ligger nyttige informationer.

Foreningen har modtaget midler fra

Socialstyrelsen. Vi har derfor haft mulighed for at sende læger af sted til det internationale vHL symposium, 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 forståelse for din situation, og som du derfor kan få råd og vejledning fra.

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



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 undersøgelse af hørelsen
- Årlig urinundersøgelse. Urinundersøgelsen vil kunne afsløre om man har fæokromocytom
- En enkelt gang billeddiagnostisk undersøgelse (MR-scanning, CT-scanning eller ultralydscanning) af hoved, rygmarv og bugorganer (maven).
Undersøgelserne af bugorganerne vil kunne afsløre forandringer i nyre, bugspytkirtel og lever

Fra 15 års alderen:

- Årlig undersøgelse af øjnene
- Årlig undersøgelse af neurolog eller neurokirurg (læger, der er specialiseret i sygdomme i hjernen)
- Årlig undersøgelse af hørelsen
- Hvert andet år billeddiagnostisk undersøgelse (MR-scanning, CT-scanning eller ultralydscanning) af bugorganer
- Hvert andet år billeddiagnostisk undersøgelse (MR-scanning eller CT-scanning) af hovedet og rygmarven. Undersøgelserne af bugorganerne vil kunne afsløre forandringer i nyre, bugspytkirtel og lever
- Årlig urinundersøgelse urinundersøgelsen vil kunne afsløre om man har fæokromocytom.



Spørgsmål, jeg kan stille mine læger

Der er altid en god ide at have forberedt spørgsmål, inden du skal tale med de læger, der kontrollerer dig. Ofte opfordrer lægen også til det, men det kan bare være så svært at komme på spørgsmålene under 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 fx 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?
- Vil der blive én læge, der er ansvarlig for mig og for kommunikationen mellem de forskellige specialer? Hvem er det?
- Hvis du får en 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, se side 23. Eller du kan opfordre din læge til at søge oplysninger på den vores hjemmeside www.vhl.dk eller på den amerikanske patientforenings hjemmeside www.vhl.org. Her er mange informationer målrettet mod lægerne.



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 rensset ud via nyrerne, 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

Fæokromocytom – svulst i binyre der producerer hormoner

Gen – arveanlæg, der bestemme en persons egenskaber

Genetiker – se klinisk genetiker

Hæmangioblastom – godartet blodkarsvulst

Klinisk genetiker – speciallæge i arvelige sygdomme

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 et gen

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

Neurolog – medicinsk læge med speciale i CNS

Nymutation – nyopstået genændring. Genændringen er altså ikke arvet, men den er arvelig fra personen hvor genændringen opstod og til dennes efterkommere.

Oftalmolog – speciallæge i øjenssygdomme

Ovarie – æggestok

Pancreas – bugspytkirtel

Protein – æggehvite

Pædiater – børnelæge

Renalcellecancer – nyrekræft

Renes – nyre

Retina – nethinden i øjet

Urolog – kirurg med speciale i nyresygdomme

Testis – testikel

Tumor – knude eller svulst, der kan være godartet

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



Tak til vHL-koordinationsgruppen:

Lone Sunde, Overlæge, Professor Klinisk Genetisk afd., Aalborg Universitetshospital

Lars Lund, Professor, Urologisk afdeling, Odense Univeristets Hospital

Per Bagi, Urologisk afdeling, Rigshospitalet

Gitte Aarøe Dam, Afdelingslæge, Lever-, Mave- og Tarmsygdomme, Aarhus Universitetshospital

Ulrich Knigge, Overlæge, Endokrinologisk & Onkologisk afdeling, Rigshospitalet

Kirstine Stockholm, Overlæge Diabetes og Hormonsygdomme, Aarhus universitetshospital

Lars Bøgeskov, Neurokirurgisk afdeling Rigshospitalet

Hanne Owen, Høreklubben i Viborg

Lilian Bomme Ousager, Overlæge, Professor Klinisk Genetisk afdeling, Odense Universitetshospital

Henning Grønbæk, Overlæge, Professor, Lever-, Mave- og Tarmsygdomme, Aarhus Universitetshospital

Line Borgwardt, Overlæge, ph.d., Genomisk Medicin, Rigshospitalet

Anne Marie Jelsig, Afdelingslæge, ph.d., Klinisk genetisk afdeling, Rigshospitalet

Karin Wadt, Overlæge, ph.d., Klinisk Genetisk afdeling, Rigshospitalet