

:: Von Hippel-Lindaun tauti

Orpha number: ORPHA892

YHTEENVETO

Kyseessä on Perinnöllinen kasvaimille altistava oireyhtymä, jossa kehittyy lukuisia erilaisia hyvän- ja pahanlaatuisia kasvaimia. Tyypillisimpiä ovat verkkokalvon, pikkuaivojen ja selkäytimen hemangioblastoomat sekä hypernefrooma ja feokromosytooma. Tauti on yhtä yleinen miehillä ja naisilla. Se todetaan keskimäärin 26 vuoden iässä, mutta voidaan todeta jo lapsuudessa tai jopa yli 60-vuotiaana. Verkkokalvon hemangioblastoomat voivat olla ensimmäinen ilmenemismuoto. Oireyhtymä periytyy autosomissa dominantisti ja sen aiheuttavat mutaatiot kromosomin 3 VHL–geenissä, joka on klassinen kasvurajoitegeeni. Diagnoosi perustuu sukuhistoriaan ja tyypillisten kasvaimien löytymiseen ja sen vahvistaa ituradan VHL-mutaation tunnistus. N. 20 % tapauksista syntyy de novo, tuolloin diagnoosiin vaaditaan useiden kasvainten esiintyminen. Sikiödiagnostiikka on mahdollista. Kirurgia on tärkein hoitomuoto ja potilaat vaativat elinikäisen seurannan. Ennuste riippuu eri kasvainten esiintymisestä, hypernefrooma on yleisin kuolinsyy. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/53 000.

Asiantuntija:

- Prof. Eamonn MAHER

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: April 2012

Translated: November 2010

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net