



VON HIPPEL-LINDAU SÜNDROOM

ORPHA:892 OMIM #193300

Esinemissagedus 1-9 / 100 000

Ülevaade

Von Hippel-Lindau sündroom on pärilik vähktõve eelsoodumuse sündroom, mida iseloomustab kasvajate ja tsüstide moodustumine paljudes erinevates kehaosades. Kasvajad võivad olla hea- või pahaloomulised ning esinevad kõige sagedamini noores täiskasvanueas, samas võivad Von Hippel-Lindau sündroomi nähud ilmnedu kogu elu jooksul.

Tekkepõhjused

Inimese pärilik informatsioon paikneb kokkupakitult kromosoomides, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. Von Hippel-Lindau sündroomi põhjustab muutus 3. kromosoomis paiknevas *VHL* (3p25.3) geenis. *VHL* geen on tuumor-supressor geen, mis kontrollib rakkude kasvu ja jagunemist. Kui see protsess on häiritud, saavad rakud liiga kiiresti ja kontrollimatult jaguneda ning võib moodustuda kasvaja.

Kliiniline pilt

Von Hippel-Lindau sündroomile on iseloomulikud kasvajak, mida nimetatakse hemangioblastoomideks. Enamasti on hemangioblastoomid healoomulised, aga võivad põhjustada tõsiseid või eluohtlikke tüsistusi. Ajus ja seljaajus arenevate hemangioblastoomidega võib kaasnedu peavalu, oksendamine, nõrkus ja lihaste koordinatsiooni kadu ehk ataksia. Hemangioblastoomid võivad moodustuda ka reetinas ehk silma võrkkestas ja põhjustada nägemise kaotust.

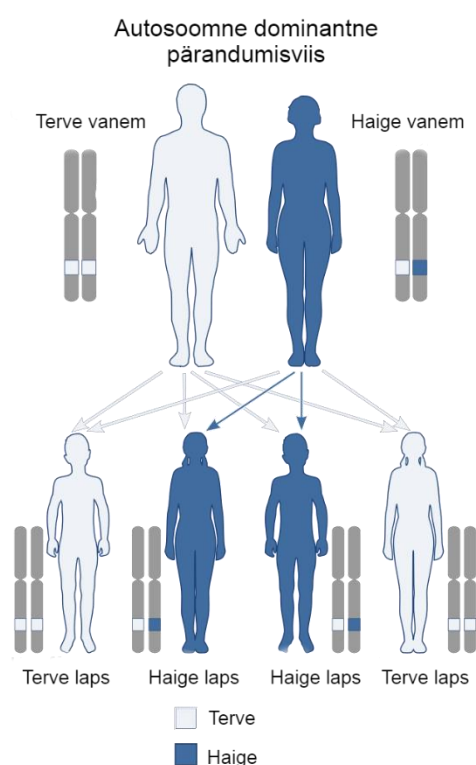
Von Hippel-Lindau sündroomiga inimestel tekivad sageli tsüstid neerudes, kõhunäärmes ja suguelundites. Neil on ka tõusnud risk neeru- ja pankreasevähi tekkeks.

Von Hippel-Lindau sündroomi seostatakse veel teatud tüüpi kasvajaga, mida nimetatakse feokromotsütoomiks. Feokromotsütoom on neerupealise katehoolamiine produtseeriv kasvaja, mis võib esineda nii neerupealises kui sellest väljaspool. Feokromotsütoom ei pruugi põhjustada sümptomeid, kuid mõnel juhul on see seotud kõrge vererõhu, peavalu, liigse higistamise ja südameklõppimisega. Feokromotsütoomid on eriti ohtlikud stressi ja trauma korral (näiteks operatsioonid ja rasedus).

Hinnanguliselt 10 protsendil Von Hippel-Lindau sündroomiga inimestel tekivad endolümfaatilised kasvajak, mis võivad põhjustada kuulmislangust ühes või mõlemas kõrvas, samuti kohinat (tinnitust) ja tasakaaluhäireid. Ilma ravita võivad need kasvajak põhjustada kurtust.

Pärandumine

Von Hippel-Lindau sündroom on autosoom-dominantse pärandumisega (Joonis 1), mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Autosoom-dominantne muutus võib olla *de novo* ehk uustekkeline ning sel juhul kumbki vanematest muutust ei kannu. Samas ~80% Von Hippel-Lindau sündroomi juhtudest leitakse ka ühel vanemal sama geenimuutus. Geenimuutusega isik pärandab sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega.



Jälgimine ja ravi

Von Hippel-Lindau sündroomile ei ole põhjuslikku ravi. Kuna Von Hippel-Lindau sündroomi puhul on erinevaid võimalikke terviseprobleeme, vajab patsient eluaegselt mitme eriarsti jälgimist. Avastatud kasvaja ei pruugi vajada kohest sekkumist ja jäävad eriarsti jälgimisele. Sõltuvalt kasvaja tüübist rakendatakse kas kirurgilist või medikamentooset ravi.

Prognosis

Prognosis sõltub Von Hippel-Lindau-seoseliste kasvaja varajast diagnoosimisest ja ravist.

Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Kasutatud kirjandus

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/892?name=von%20hippel%20lindau&mode=name>