

## Informatie over de ziekte van Von Hippel Lindau (VHL)

### Wat is de ziekte van Von Hippel Lindau (VHL)?

De ziekte van Von Hippel Lindau is een zeldzame erfelijk aandoening; het komt voor bij 2-3 op de 100.000 mensen. Als iemand VHL heeft, heeft meestal één van de ouders het ook en komt het ook bij andere familieleden voor. Maar bij 20% van de mensen met VHL gaat het om een nieuw ontstane erfelijke aanleg en is iemand dus de eerste in de familie met deze ziekte.

Iemand met VHL heeft een aanleg om gezwellen te krijgen. De belangrijkste gezwellen bij VHL zijn het hemangioblastoom van de kleine hersenen en angiomen van het netvlies. 'Hemangiomen' en 'angiomen' zijn bloedvat-gezwellen.

Het zijn goedaardige gezwellen, dat wil zeggen dat ze niet doorgroeien in andere weefsels en niet uitzaaien (zoals kwaadaardige tumoren doen). Door de plek waar ze zitten kunnen ze wel klachten geven. Een hemangioom van de kleine hersenen is soms moeilijk te behandelen, omdat de operatie op die plek lastig kan zijn. Angiomen van het netvlies kunnen meestal met laser worden behandeld. Gebeurt dat niet, dan kunnen bloedingen voor het netvlies leiden tot blinde vlekken.

Ook op andere plaatsen in het lichaam kunnen gezwellen ontstaan, zoals in de bijnieren ('*feochromocytoom*') en in de nieren. Gezwellen in de nieren zijn wel kwaadaardig, en kunnen zoals elke kanker uitzaaien naar andere plaatsen in het lichaam. In de nieren, de alvelesklier (*pancreas*) en de bijbal (*epididymis*) kunnen *cysten* (vochtblazen) ontstaan. Er is ook een verhoogde kans op een speciaal soort gezwel in het binnenoor, de *saccus endolymphaticus tumor*.

### Welke medische adviezen zijn er?

Het advies voor patiënten met VHL is om regelmatige controles te laten doen. Dit advies geldt ook voor hun broers, zussen, kinderen en ouders die 50% kans hebben om ook VHL te hebben. Als iemand die 50% kans heeft DNA-onderzoek laat doen, en de aanleg is niet aanwezig, zijn deze controles niet meer nodig.

- Vanaf 5-jarige leeftijd elk jaar controle door de oogarts
- Vanaf 5-jarige leeftijd elk jaar controle door de kinderarts en later door de internist. Het gaat om controle van de bloeddruk, bloedonderzoek (creatinine en (nor)metanefrines, stoffen die afgescheiden worden door de nieren en de bijnieren), en eventueel meting van de metanefrines in 24-uurs urine.
- Vanaf 15-jarige leeftijd elke 2 jaar een MRI-scan van de kleine hersenen, het ruggenmerg en de bovenbuik. Voor de bovenbuik kan MRI-scan en echo-onderzoek ook jaarlijks worden afgewisseld;
- Een uitgangsaudiogram op de leeftijd van 15 jaar (of later als de diagnose later gesteld wordt). Als er klachten zijn van gehoorverlies of oorsuizen is aanvullend onderzoek nodig (MRI-scan, audiogram, neurologisch onderzoek).
- Als er bepaalde klachten zijn; neurologisch onderzoek
- Als er bepaalde klachten zijn: onderzoek van het scrotum

VHL is een heel zeldzame aandoening. Daarom worden onderzoek, controles en behandeling geadviseerd in een gespecialiseerd centrum. Zie <https://erfelijkheid.nl/ziektes/syndroom-van-von-hippel-lindau-vhl> voor de expertisecentra in Nederland.

### **Wat is de oorzaak van VHL?**

VHL wordt veroorzaakt door een DNA-verandering in het VHL-gen. Met behulp van DNA-onderzoek is die aanleg te vinden bij meer dan 95% van de mensen die verschijnselen hebben van VHL.

Als iemand wel voldoet aan de kenmerken voor VHL, maar in het DNA in het bloed kan geen oorzaak worden gevonden, dan kan eventueel DNA onderzoek worden gedaan in weefsel van een gezwel (somatisch mozaïcisme).

### **Hoe erft VHL over?**

VHL erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat zowel mannen als vrouwen de ziekte kunnen krijgen. En als een man of vrouw VHL heeft, dan heeft elk kind een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor VHL te erven. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Niet iedereen met VHL heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten en verschijnselen ontstaan kunnen sterk verschillen, ook binnen één gezin of familie.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Kinderen van iemand met VHL hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van iemand met VHL hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook VHL heeft (gehad).

VHL kan ook nieuw bij iemand ontstaan. Voor kinderen is de kans dan ook 50%, maar de kans op VHL voor broers en zussen is dan heel klein.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

- <http://vonhippellindau.nl/> (belangenvereniging VHL)
- <https://www.erfelijkheid.nl> (algemene informatie over erfelijke aandoeningen)
- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/syndroom-van-von-hippel-lindau-vhl>