# von Hippel Lindaus sjukdom

## Bakgrund

Von Hippel Lindau är den äldsta kända formen av ärftlig njurcancer. Det är en autosomalt dominant sjukdom med en mutation i VHL-genen, en tumörsuppressor. Patienterna har en ökad risk att drabbas av njurtumörer av klarcellig typ. 1 av 36000 födda har mutationen och penetransen är hög.

VHL-patienterna drabbas ofta av hemangioblastom i näthinnan, ryggmärg och hjärna, pankreascystor, neuroendokrina tumörer i pankreas, feokromocytom, och adenom på bitestikeln och i gynorganen.

Nästan 70% av patienterna som uppnår en ålder av 60 år utvecklar njurcancer. Medelåldern för upptäckt av njurtumör är omkring 40. Den förväntade livslängden för en patient med VHL är omkring 50 år. De flesta dör av metastaserad njurcancer. [1,2]

### Subgrupper av VHL

VHL-1a – låg risk för feokromocytom, hög risk för klarcellig njurcancer

VHL-1b – låg risk för njurcancer, låg risk för feokromocytom.

VHL-2a – Hög risk för feokromocytom, låg risk för njurcancer

VHL 2b – Hög risk för feokromocytom, hög risk för njurcancer

VHL 2c – Hög risk för feokromocytom, mycket låg risk för njurcancer.

## Uppföljning av VHL-patienter

Enligt litteraturen bör patienterna följas från det att de har fyllt 12 år. Det är inte definierat att patienter tillhörande de olika subgrupperna ska följas på olika sätt. Därför följer vi alla med konstaterad VHL på samma sätt.

År 1 – MR njurar – gärna med kontrast

År 2.- Ulj med kontrast

Därefter repeteras cykeln.

Upptäcks en njurtumör skall sedvanlig utredning för njurcancer påbörjas vilket inkluderar ct thorax och ct urinvägar med intravenös kontrast för att påvisa kärlanatomi och eventuella tromber.

Vid uppföljning av konstaterad behandlad tumör bör de följas upp i enlighet med vårdprogrammet för njurcancer men med MR istället för dt. Avseende lungundersökning kan dt göras, men kontrollerna av lungor kan avslutas i enlighet med vårdprogrammet för njurcancer.

## Val av behandlingsteknik

Nefronsparande kirurgi eller ablationsbehandling skall alltid övervägas. Risken för nya tumörer är stor. RF eller annan ablationsmetod är att rekommendera när tumören är mindre än 3cm.[3]

## Övrigt

Patienter som debuterar med njurcancer före 40 års ålder och har multipla tumörer i en njure eller tumörer i båda njurarna bör remitteras till klinisk genetik för vidare utredning.

## Kontaktpersoner

Klinisk Genetik Karolinska Sjukhuset:

Erik Björck, MD, PhD, mail: erik.bjorck@ki.se

## Referenser

[1] Bausch B, Jilg C, Gläsker S, Vortmeyer A, Lützen N, Anton A, Eng C, Neumann HPH. Renal cancer in von Hippel-Lindau disease and related syndromes. Nat Rev Nephrol 2013;9:529–38.

[2] Lonser RR, Glenn GM, Walther M, Chew EY, Libutti SK, Linehan WM, Oldfield EH. von Hippel-Lindau disease. Lancet 2003;361:2059–67.

[3] Joly D, Méjean A, Corréas J-M, Timsit M-O, Verkarre V, Deveaux S, Landais P, Grünfeld J-P, Richard S. Progress in nephron sparing therapy for renal cell carcinoma and von Hippel-Lindau disease. J Urol 2011;185:2056–60.