



## Von-Hippel-Lindau-Syndrom - was ist das?

Das Von-Hippel-Lindau- (VHL) Syndrom ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die durch das Auftreten besonders blutgefäßreicher Tumore in Hirn, Kleinhirn, Rückenmark und der Netzhaut charakterisiert ist. Folge dieser Tumore können Beschwerden wie Kopfschmerzen, Übelkeit, Störungen der Bewegungskoordination, Lähmung, Muskelschwäche, Netzhautablösung und Beeinträchtigung des Sehvermögens sein. Neben diesen Tumoren können auch Tumore im Bereich der Nieren auftreten. So entwickeln einige Patienten Nebennierentumore, die symptomfrei sind oder mit Bluthochdruck einhergehen und 40% der Betroffenen weisen bösartige Nierenzellkarzinome auf.

## Wie häufig kommt VHL vor?

Das VHL-Syndrom tritt bei Mitteleuropäern mit einer Häufigkeit von ca. einer in 35.-40.000 Personen auf.

## Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Ursächlich für das Auftreten des VHL-Syndroms sind Veränderungen (Mutationen) im VHL-Gen, das zur Gruppe der Tumorsuppressorgene gehört und Botenstoffe reguliert, die Zellwachstum sowie Zellteilung steuern. Durch Mutationen kann diese Funktion gestört sein oder verloren gehen, so dass es zu einem ungehemmten Zellwachstum und somit zur Tumorentwicklung kommt.

## Wie wird sie vererbt?

Das VHL-Syndrom wird autosomal dominant vererbt. Männer und Frauen können betroffen sein; Symptome der Erkrankung bilden sich mehr oder weniger aus; Betroffene vererben die Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an Nachkommen weiter.

## Warum ein DNA-Test?

Beim VHL-Syndrom kann ein DNA-Test die anhand von Symptomen gestellte Diagnose absichern. Wird die Diagnose bestätigt, ist eine gezielte Vorsorgeuntersuchung, sowie das frühzeitige Erkennen von Komplikationen möglich.