

## VHL (von Hippel-Lindau) szindrómával élők gondozási füzete

A VHL szindróma egy nagyon ritka (1/100 000) örökletes genetikai rendellenesség, aminek a betegségeként történő megjelenése (manifesztálódása) bármelyik életkorban (5 és 65 év között) bekövetkezhet. A betegség jellemzője a véredények abnormális burjánzása különböző szervekben, pl. szem, kisagy, gerinc, mellékvese (pheochromocytoma), vese. Általában sebészi beavatkozást igényel, ami, ha megfelelő időben és kellő szaktudással történik, akkor azt követően az érintett tünetmentes normális életet folytathat.

Magyar VHL Társaság

[www.vhl.hu](http://www.vhl.hu)



Köszönetnyilvánítás: a füzet az NCA-ORSZ-11-0149 pályázat támogatásával készült.

**Név:**

Leánykori név:

Anyja neve:

Születési hely/ idő:

Lakcím:

Családtörténet	Szem	Agy	Gerinc	Mellékvese	Vese	Egyéb
	megbetegedései					
Apa/születési idő						
Anyja/ születési idő						
Gyermek (1)/születési idő						
Gyermek (2)/születési idő						
Gyermek (3)/születési idő						
Testvér (1)/ születési idő						
Testvér (2)/ születési idő						
Testvér (3)/ születési idő						
Nagyszülők: Apai Anyai						

**Az USA-ban működő VHL Társaság által javasolt protokoll a VHL szindrómával érintettek gondozására.  
A kontroll vizsgálatokat személyre szabottan a kezelő orvos határozza meg.**

<i>Fogamzástól</i>	- A szülész tájékoztatása a család VHL érintettségéről
<i>Születéstől</i>	- A gyerekgyógyász tájékoztatása a család VHL érintettségéről. - A gyerekgyógyász végezze el a következő neurológiai vizsgálatokat: nystagmus, strabismus, fehér pupilla és olyan jelek, amelyek értelmezhetők egy retina specialista számára. Rutin újszülött kori hallásvizsgálat.
<i>1 éves korban</i>	<b>Évente:</b> - <b>Szem/retina</b> vizsgálat indirekt ophthalmoscoppal a retinális megbetegedésekben – különösen a VHL mutációt hordozó gyermekek esetében - <b>jártas szakember</b> által.
<i>2-10 éves kor között</i>	<b>Évente:</b> - <b>Fizikai és neurológiai vizsgálat</b> , különös figyelemmel a vérnyomásra fekvő és állva, neurológiai zavarok, nystagmus, strabismus, fehér pupilla és olyan jelek, amelyek értelmezhetők egy retina specialista számára. - <b>Szem/retina</b> vizsgálat indirekt ophthalmoscoppal, kitágított pupillák mellett. - <b>Mellékvese</b> (pheochromocytoma?) 24 órás vizelet vagy vérvizsgálat metanephrinre és normetanephrinre. - <b>8 éves kortól</b> , ha szükséges korábban <b>hasi ultrahang</b> vizsgálat. Hasi MRI vagy MIGB, csak, ha biokémiai eltérés van. - <b>2-3 évente:</b> Teljes hallásvizsgálat
<i>11-19 éves kor között</i>	<b>Félévente:</b> - <b>Szem/retina</b> vizsgálat indirekt ophthalmoscoppal, kitágított pupillák mellett. <b>Évente:</b> - <b>Fizikai és neurológiai vizsgálat</b> , különös figyelemmel a vérnyomásra fekvő és állva, neurológiai zavarok, nystagmus, strabismus, fehér pupilla és olyan jelek, amelyek értelmezhetők egy retina specialista számára - <b>Mellékvese</b> 24 órás vizelet vagy vérvizsgálat metanephrinre és normetanephrinre. Hasi MRI vagy MIGB, csak, ha biokémiai eltérés van (kivéve terhességet). - <b>Hasi ultrahang vizsgálat.</b> <b>Kétévente:</b> - <b>Koponya és gerinc MRI gadolinium kontraszttal</b> (terhesség alatt nem). - <b>Hasi CT kontraszttal és a nélkül:</b> vese, mellékvese és hasnyálmirigy - Hallásvizsgálat.
<i>20 évestől -</i>	A protokoll u.az mint <b>11-19 éves kor között</b> , kivéve, hogy a szemvizsgálat már csak évente ajánlott.

## KÓRTÖRTÉNET

Szem	tünet/időpont	diagnózis/időpont/ intézmény	beavatkozás/időpont/ intézmény	látás	kezelő orvos
Jobb					
Bal					

**Kontroll - indirekt ophthalmoscoppal**

<b>Szem</b>	kezelő orvos	időpont	eredmény
<b>Jobb</b>			
<b>Bal</b>			

	tünet/időpont	diagnózis/időpont/ intézmény	beavatkozás/időpont/ intézmény/kezelő orvos	károsodás
<b>Agy</b>				
<b>Gerinc</b>				

**Kontroll - MRI gadolinium kontraszttal**

kezelő orvos

időpont

eredmény

**Agy****Gerinc**

<b>Mellék- vese</b> Pheo- chromo- cytoma	tünet/időpont	diagnózis/időpont/ intézmény	beavatkozás/időpont/ intézmény/ kezelő orvos	károsodás
<b>Jobb</b>				
<b>Bal</b>				



**Kontroll – 24 órás vizelet, v. vérvizsgálat (metanephrin, normetanephrin)**  
(hasi CT v. MRI kontraszttal és a nélkül)

<b>Mellék- vese</b> Pheo- chromo- cytoma	időpont	kezelő orvos	eredmény
<b>Jobb</b>			
<b>Bal</b>			

<b>Vese</b>	tünet/időpont	diagnózis/időpont/ intézmény	beavatkozás/időpont/ intézmény/ kezelő orvos	károsodás
<b>Jobb</b>				
<b>Bal</b>				

**Kontroll – hasi CT v. MRI kontraszttal és a nélkül (vese, mellékvese, hasnyálmirigy)**

<b>Vese</b>	időpont	kezelő orvos	eredmény
<b>Jobb</b>			
<b>Bal</b>			

	tünet/időpont	diagnózis/időpont/ intézmény	beavatkozás/időpont/ intézmény/kezelő orvos	károsodás
<b>Egyéb</b>				

Egyéb	Kontroll		
	kezelő orvos	időpont	eredmény

## Genetikai vizsgálat

	időpont/intézmény/genetikus	Eredmény
Érintett		
Apa		
Anya		
Gyermek(ek)		
Testvér(ek)		
Más családtag		

## Pótlapok

Szerv	beavatkozás/időpont/ intézmény	károsodás	kezelő orvos	kontroll/időpont/eredmény

Szerv	beavatkozás/időpont/ intézmény	károsodás	kezelő orvos	kontroll/időpont/eredmény



Szerv	beavatkozás/időpont/ intézmény	károsodás	kezelő orvos	kontroll/időpont/eredmény