

V.H.L.: Σπάνια ή αδιάγνωστη νόσος;

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



[a5115ec29fc947328020ec706b3ff26f \(1\)](#)

Συνέντευξη

Τύπου

παραχώρησαν οι εκπρόσωποι της Οικογενειακής Συμμαχίας κατά της Νόσου Von Hippel-Lindau (V.H.L.) Ελλάδος, με σκοπό την προσπάθεια προβολής των αναγκαίων δράσεων ώστε να ενημερωθεί το ευρύ κοινό για ένα, όχι και τόσο σπάνιο τελικά, οικογενές σύνδρομο κληρονομικού καρκίνου, να επιτευχθεί η πρόωμη ανίχνευση και να καταπολεμηθούν οι επιπτώσεις που προκαλούν στους ασθενείς και τις οικογένειες τους.

Τι είναι το σύνδρομο V.H.L.

Το V.H.L. είναι η συντομογραφία του συνδρόμου Von Hippel-Lindau, μιας από τις 7.000 κληρονομικές διαταραχές. Είναι ένα οικογενές σύνδρομο κληρονομικού καρκίνου, το οποίο σχετίζεται με μία ποικιλία κακοήθων και καλοήθων νεοπλασμάτων (όγκων), με συχνότερα αυτά του αμφιβληστροειδούς, της παρεγκεφαλίδας, των επινεφριδίων και του παγκρέατος, καθώς και το αιμαγγειοβλάστωμα του νωτιαίου μυελού, το καρκίνωμα των νεφρικών κυττάρων (RCC) και το φαιοχρωμοκύττωμα.

Το Von Hippel-Lindau (V.H.L.), είναι ένα σπάνιο γενετικό νόσημα που αντιστοιχεί στο 1/32.000 του πληθυσμού περίπου. Ένας αριθμός που αλλάζει καθημερινά, αφού το νόσημα αυτό δεν είναι και τόσο σπάνιο αλλά κυρίως αδιάγνωστο.

Η πρωτεΐνη VHL εκτελεί μια πολύ βασική λειτουργία στο κύτταρο. Οι άνθρωποι με VHL έχουν ένα ελάττωμα σε ένα αντίγραφο του γονιδίου VHL. Στο γενικό πληθυσμό, το γονίδιο VHL ενδέχεται να μην «λειτουργεί» καλά σε συγκεκριμένα όργανα, με αποτέλεσμα να προκληθεί ανεξέλεγκτη ανάπτυξη των κυττάρων, όγκων. Για παράδειγμα, αν εξετάσουμε νεφρικούς καρκινικούς όγκους (οι οποίοι έχουν απασχολήσει ιδιαίτερος το σύνδρομο μας) που εμφανίζονται στον γενικό πληθυσμό, περίπου το 85 % εξ αυτών έχουν μια δυσλειτουργία της πρωτεΐνης VHL.

Οι όγκοι αναλόγως που βρίσκονται έχουν και διαφορετική ονομασία και μπορεί να αναπτυχθούν σε ένα ή και περισσότερα μέρη του σώματος. Πολλοί από αυτούς περιλαμβάνουν αύξηση του αριθμού των αιμοφόρων αγγείων σε διαφορετικά όργανα του σώματος, όπως αιμαγγειώματα στον εγκέφαλο, στην σπονδυλική στήλη και στον αμφιβληστροειδή. Αυτοί οι όγκοι μπορούν να προκαλέσουν προβλήματα, ή προβλήματα να δημιουργηθούν γύρω από αυτούς, γι' αυτό τον λόγο

είναι απαραίτητες οι σχετικές επαναληπτικές απεικονίσεις και ο έλεγχος τους από την ιατρική ομάδα που παρακολουθεί τον ασθενή.

Η σημασία της πρώιμης ανίχνευσης

«Η πρώιμη ανίχνευση σώζει όργανα και ζωές, για αυτό η ενημέρωση και η έγκαιρη διάγνωση της νόσου (δηλ. πριν να δώσει συμπτώματα ένας όγκος) είναι το θεμελιώδες ζητούμενο» δήλωσε η πρόεδρος του συλλόγου VHL ΕΛΛΑΔΟΣ, Αθηνά Αλεξανδρίδου.

Η κα Φλωρεντία Φωστήρα, Phd Γενετίστρια, PhD, Διδάκτωρ Μοριακής Γενετικής, Συνεργαζόμενη Ερευνήτρια Βαθμίδος Δ, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος, Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, δήλωσε: «Το VHL αποτελεί ένα ιδιαίτερο σύνδρομο που προδιαθέτει για διάφορους όγκους και χρήζει παρακολούθησης και αξιολόγησης από μια σειρά ειδικοτήτων. Η έγκαιρη ταυτοποίηση των ατόμων με VHL οδηγεί στην εξατομικευμένη παρακολούθηση από ομάδα ειδικών με στόχο την βέλτιστη κλινική διαχείριση και την καλύτερη ποιότητα ζωής.»

Η κα Χρυσάνθη Μαρακάκη, MD, MSc, Στρατιωτικός Ιατρός, Ειδικευόμενη Ιατρός Ενδοκρινολογικής κλινικής και Κέντρου Διαβήτη ΓΝΑ «Γ. Γεννηματάς», δήλωσε: » Το σύνδρομο VHL αφορά κυρίως νεαρά άτομα και οφείλει η ιατρική κοινότητα να είναι ευαισθητοποιημένη. Από ενδοκρινολογικής πλευράς το φαιοχρωμοκύτωμα αποτελεί έναν απειλητικό όγκο για τη ζωή αλλά με την έγκαιρη διάγνωση και κατάλληλη προετοιμασία πριν από το χειρουργείο αντιμετωπίζεται οριστικά και με ασφάλεια. Η VHL Ελλάδος έχει αναλάβει μια ελπιδοφόρα εκστρατεία ενημέρωσης».

Ο κος Γεώργιος Καλλίνικας, MSc, Ουρολόγος, Γενικό Νοσοκομείο Σύρου, δήλωσε: «Φανταστείτε στα 26 χρόνια, να σας να σας ανακοίνωναν πως έχετε ένα γονίδιο που μπορεί να σας αφήσει σημαντικές αναπηρίες ή και να σας σκοτώσει από καρκίνο, δεν μπορείτε να απαλλαγείτε από αυτό και πιθανόν να το έχουν και τα παιδιά σας. Πώς θα αντιδρούσατε; Σίγουρα με θάρρος αφού λύση υπάρχει και η VHLFA Ελλάδος μπορεί να σας βοηθήσει στην καταπολέμηση της νόσου αυτής».

Πηγή: capital.gr