

# VHL UMA DOENÇA RARA?

Dora Resende Alves

Janeiro 2002

Ainda que tradicionalmente se pensasse que a Doença de Von Hippel-Lindau (VHL) fosse muito rara, pesquisas recentes indicam que este síndrome, na verdade, não o é tanto assim. Milhares de pessoas podem estar a sofrer deste síndrome, sem o saber.

Por exemplo, Tom sofria de pressão alta que só podia controlar através de medicação. Sofreu três ataques cardíacos e estava a ser tratado a uma avançada doença cardíaca. Um dos seus filhos adolescentes começou repentinamente a ter a pressão alta, e em certas ocasiões a sua pressão aumentava subitamente, alcançando níveis extremamente altos. Um de seus pediatras descobriu que a causa da sua pressão alta era um tumor que tinha na glândula supra-renal, uma das manifestações do síndrome de Von Hippel-Lindau, o VHL, uma doença hereditária. Tom e cinco de seus seis filhos tinham VHL. O coração de Tom estava demasiado deteriorado, mas os médicos evitaram a doença no coração do seu filho, removendo a glândula supra-renal danificada.

Quando Bert tinha uns vinte e seis anos, foi operado a um tumor cerebral e os médicos pensaram que o tumor se desenvolvera por pura casualidade. Seis anos depois, Bert começou a sentir dores nas costas que foram tratadas como um problema vertebral. Quando os médicos descobriram que se tratava de VHL, o tumor na medula já se rompera, deixando-o paraplégico. Agora que a família já sabe da enfermidade que os afecta, as suas duas filhas, que também têm VHL, terão a oportunidade de serem tratadas apropriada e prontamente.

Noutro caso, Susan tinha tumores de VHL na retina, que estavam a ser controlados com êxito. Começou a ter dores de cabeça, que ela atribuía ao facto de trabalhar em demasia. O professor com quem trabalhava na sua Universidade assegurou-lhe que, logo que terminasse sua tese de doutoramento, se sentiria muito melhor, dando a entender que se tratava simplesmente de stress. As suas dores de cabeça, na verdade, estavam a ser provocadas por um tumor cerebral do tipo VHL. Os seus médicos não lhe disseram que o VHL poderia ocorrer em outras partes do corpo nem a que sintomas deveria prestar atenção.

De forma simplificada, o VHL pode ser descrito como um defeito genético que permite que certos capilares sanguíneos cresçam de forma descontrolada. Os capilares, que são vasos sanguíneos pequenos, geralmente crescem de modo ramificado, formando uma estrutura arbórea. Em doentes com VHL, os capilares, ao crescerem, formam uma espécie de nódulo pequeno, constituído por capilares que se desenvolve num tumor. Dado que inicialmente se pensava que

o VHL tivesse uma incidência muito baixa, é possível que um médico que esteja a tratar um paciente com VHL não saiba que o diagnóstico possa ser VHL.

Recentemente, alguns investigadores que estudam o VHL demonstraram que esta doença é muito mais comum do que se pensava. Não é que a doença seja rara, comenta o Dr. Eamonn R. Maher, do Cambridge University Center for Medical Genetics, na Inglaterra, é que muitos casos não são diagnosticados. Contudo, o diagnóstico é bem simples se o médico está familiarizado com os sintomas do VHL.

Hoje em dia, em vez de considerar que o VHL seja uma doença rara, os pesquisadores acreditam que o VHL seja uma doença genética de incidência média e um dos cancros hereditários mais frequentes.

**Por que é tão difícil diagnosticar o VHL?** Por várias razões. A visualização da estrutura vascular requer testes especializados. Estes pequenos nódulos não podem ser vistos através de exames de raio X. Além disso, tumores na espinal medula, que podem causar dores nas pernas, são difíceis de detectar porque o sintoma aparece longe do local onde o tumor se encontra.

Os mais fáceis de ver são os tumores na retina, dado que o oftalmologista pode ver a estrutura vascular do olho utilizando possantes lentes de aumento. Noutras partes do corpo é necessário utilizar técnicas sofisticadas como a Ressonância Magnética Nuclear (MRI) ou a Tomografia Computadorizada (CT) para se visualizar um tumor de VHL.

É extremamente importante que todas as pessoas com VHL estejam conscientes de que estão a sofrer de um complexo síndrome genético. Os tumores renais, por exemplo, podem não manifestar nenhum sintoma até que se convertam em um problema grave. Contudo, se detectados em seu estágio inicial, o prognóstico é muito mais favorável.

Se sofre de um dos seguintes problemas (particularmente se eles se manifestam desde a juventude), ou se algum membro de sua família apresenta estes sintomas, deve discutir com seu médico a possibilidade de fazer um exame de VHL: problemas de visão, dificuldade de andar (por causas aparentemente inexplicáveis), pressão alta ou tendência a súbitas elevações de pressão, quistos pancreáticos ou tumores na retina, no cérebro, na espinal medula, nos rins, no pâncreas, na glândula supra-renal ou no escroto.

A Aliança da Família VHL (VHL Family Alliance) oferece informação sobre esta doença e sobre grupos de apoio às pessoas afectadas, seus familiares e médicos.

Existem grupos de apoio para as famílias afectadas por VHL nos Estados Unidos, Inglaterra, Alemanha, Espanha, Brasil e outros países. E novos grupos vão sendo formados.

**Para obter mais informações contacte a:**

VHL Family Alliance  
Aliança da Família VHL  
171 Clinton Road, Brookline,  
Massachusetts 02445-5815  
U.S.A.  
(617) 232-5946; (800) 767-4VHL  
Fax: (617) 734-8233  
E-mail: [info@vhl.org](mailto:info@vhl.org)

<http://www.vhl.org>