

# Folheto sobre o VHL

Dora Resende Alves

Janeiro 2002

## 1 O QUE É VHL?

O síndrome de Von Hippel-Lindau, abreviadamente VHL, é um síndrome genético que, entre outras coisas, se caracteriza pelo crescimento anormal dos vasos sanguíneos em certas partes do corpo ricas em tais vasos. Tem uma incidência rara, afecta uma em cada 39.000 pessoas.

Os vasos sanguíneos crescem normalmente, formando uma estrutura arbórea. Contudo, nas pessoas com VHL os capilares podem formar pequenos nódulos. Estes nódulos chamam-se angiomas ou hemangioblastomas.

Estes angiomas em si não representam grande perigo, mas podem ocasionar problemas ao seu redor. Por isto, devem ser acompanhados de perto por uma equipa médica.

Esta doença pode manifestar-se de maneira diferente em cada paciente. Inclusivamente numa mesma família, cada pessoa pode apresentar um ou vários dos sintomas do VHL. Dado que é impossível prever que sintoma ou sintomas vão ocorrer em cada pessoa com VHL, é importante estar atento todas as possíveis complicações.

O Dr. Eugen Von Hippel descreveu os angiomas dos olhos em 1940. O seu nome é geralmente associado a manifestações do VHL na retina. O Dr. Arvid Lindau descreveu os angiomas do cérebro e da espinal medula em 1926. O seu nome é geralmente associado às manifestações de VHL no sistema nervoso central.

## 2 Tipos de Angioma

Um angioma pode aparecer num lugar delicado, onde a pressão que exerce pode resultar em sintomas. Os angiomas do cerebelo ou da espinha medula, por exemplo, podem pressionar o tecido cefálico circundante ou zonas adjacentes à coluna vertebral e provocar sintomas como dores de cabeça, problemas de equilíbrio e fraqueza nos braços e pernas.

Conforme o angioma cresce, as paredes dos vasos sanguíneos podem debilitar-se até ao ponto de se romperem, causando danos nos tecidos próximos. Os derrames dos angiomas da retina podem interferir com a visão. Para manter a

visão saudável é muito importante detectar o angioma o mais cedo possível e acompanhá-lo de perto.

Podem-se desenvolver quistos em volta dos angiomas. Os quistos são bolsas cheias de fluídos que podem causar sintomas por exercerem pressão localmente ou por criarem um bloqueio. Alguns pacientes do sexo masculino podem apresentar tumores no saco escrotal. Estes tumores são quase sempre benignos, mas devem ser examinados por um urologista.

Finalmente, quistos e tumores podem aparecer nos rins, pâncreas, fígado e glândulas supra-renais. Alguns destes tumores são benignos, enquanto outros são cancerosos. É muito importante detectar imediatamente os angiomas nestes órgãos e acompanhá-los de perto. Isto pode ser feito com o uso de tomografia computadorizada (CT), ressonância magnética nuclear (MRI) ou ecografias.

### 3 Como se adquire VHL?

A doença de Von Hippel-Lindau é transmitida geneticamente e é causada por um gene dominante. A idade em que aparecem os primeiros sintomas, os órgãos em que a doença se manifesta ou sua gravidade variam significativamente de pessoa para pessoa.

A Aliança da Família VHL preparou um folheto que descreve o VHL com maiores detalhes e que pode ajudar a explicar parte da terminologia que os médicos podem utilizar quando se referem ao diagnóstico e ao tratamento desta doença.

### 4 Detecção no estágio inicial

Dado as manifestações do VHL serem tão variadas, não há um conjunto de sintomas característicos. Cada possível manifestação do VHL tem sua forma de diagnóstico e avaliação correspondente.

Se uma família apresenta um histórico de VHL, é importante fazer exames preventivos dos membros dessa família, antes do aparecimento de qualquer sintoma. O médico deve ser consultado sobre a melhor época para começar os exames preventivos e a periodicidade com que se deve voltar para nova consulta. Geralmente recomenda-se começar os exames preventivos aos seis anos de idade, ou mesmo antes.

O facto de um exame preventivo resultar negativo não significa necessariamente que a pessoa não sofra de VHL. A primeira manifestação do VHL pode surgir muitos anos depois.

Dependendo do que os exames revelem, o médico determinará a que sintomas específicos a pessoa deve prestar atenção. Obviamente, caso ocorram vômitos, dores de cabeça, problemas de equilíbrio ou dor persistente que dure mais de 1 ou 2 dias na mesma parte do corpo, a pessoa deve consultar o médico.

Uma vez diagnosticado VHL em alguma parte do corpo, é muito importante realizar um exame exaustivo para detectar outras possíveis manifestações

da doença noutras partes do corpo e regressar para novos aos exames com a periodicidade recomendada pela equipa médica.

Se o VHL for detectado e tratado em seu estágio inicial, as esperança para as famílias afectadas por este síndrome hoje são maiores do que nunca. As pesquisas sobre o VHL e doenças associadas resultaram na melhora do método de diagnóstico e tratamento. O nosso conhecimento sobre o VHL está a aumentar rapidamente. O VHL Family Forum contém as últimas notícias sobre VHL.

## **5 Associe-se à:**

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>