

Hazte Socio

Nombre y apellidos:

DNI:

F. Nacimiento:

Dirección:

Código Postal:

Localidad:

Provincia:

Teléfonos:

E-mail:

Tipo de socio:

Afectado Familiar Amigo Otros

Envío información:

Sólo deseo colaborar, no necesito recibir información
 Deseo recibir información sobre la enfermedad y la Alianza VHL

Contactar:

Deseo contactar con personas afectadas por VHL

Investigación:

Deseo recibir información sobre participación en futuras investigaciones médicas

Cuota anual de socio:

36€ (mínima) 40€ 50€ 100€

Opciones de Pago:

Talón Transferencia Domiciliación

Para la domiciliación del pago:

Titular de la cuenta

Datos Bancarios

Entidad	Oficina	D.C.	Número de cuenta
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Transferencia Bancaria:

A nombre de Alianza Española de Familias de von Hippel-Lindau

CC CAJAMAR: 3058-0540-13-2720001102

Castilla-La Mancha


Alianza española
de familias
de von Hippel-Lindau



Sobre la Alianza Española de Familias de VHL

Fundada en el año 2001 por miembros de tres familias afectadas, con el objetivo de contribuir a mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de las personas y familias afectadas.

Contamos con la colaboración de médicos españoles interesados en la enfermedad de VHL que forman parte de nuestra red de apoyo, y con la coordinación de la Dra. Karina Villar (miembro del Comité Médico Asesor Internacional de la VHL Family Alliance) en las actividades dirigidas a difundir el estudio y conocimiento de la enfermedad.

Formamos parte de la federación internacional de asociaciones de VHL (VHL Family Alliance), y compartimos información en persona, telefónicamente, en publicaciones trimestrales y a través de Internet. Reunimos y distribuimos información médica para las familias, los profesionales de la salud y el público en general.

Teléfonos de Contacto:

93 712 39 89 • 616 050 514 • 607 680 759

Web:

www.alianzavhl.org

E-mail:

info@alianzavhl.org
presidenta@alianzavhl.org
vicepresidenta@alianzavhl.org

La Alianza Española de Familias de VHL es miembro de:
VHL Family Alliance (www.vhl.org)
EURORDIS - European Organization for Rare Disorders (www.eurordis.org)


Alianza española
de familias de von Hippel-Lindau

*Nuestra mejor
defensa es
la observación
constante*



¿Qué es?

La enfermedad de von Hippel-Lindau es una enfermedad rara (afecta a 1 de cada 36.000 personas), cancerosa familiar, de herencia autosómica dominante, altamente discapacitante e invalidante dejada a su libre evolución. No distingue sexo, edad o raza.

Se debe a la mutación del gen oncosupresor VHL (3p25-26), la cual ocasiona que la persona vaya desarrollando tumores en diferentes órganos a lo largo de su vida (multicéntricos o bilaterales), requiriendo múltiples intervenciones quirúrgicas.

Una vez que surge en una familia, se transmitirá de padres a hijos. El hijo de una persona con VHL tiene un 50% de posibilidades de heredar el gen, por lo que el estudio genético es muy importante para el diagnóstico temprano de la enfermedad, antes incluso de que haya dado los primeros síntomas. Sabiendo que se ha heredado el gen mutado, se pueden llevar a cabo las pruebas necesarias para diagnosticar y tratar los tumores a tiempo. En las familias afectadas suele haber varias generaciones de afectados, aunque el 20% son casos de novo (es decir, el afectado es el primero en su familia en presentar la enfermedad).

¿Cómo se manifiesta?

Las primeras manifestaciones pueden aparecer a cualquier edad, incluso desde la infancia, aunque la mayoría comienzan entre los 20 y los 30 años. La penetrancia es alta en los portadores de la mutación: a la edad de 60 años prácticamente todos han desarrollado algún síntoma. La expresividad es variable: se manifiesta de forma diferente en cada persona, incluso dentro de la misma familia.

¿Cómo se diagnostica?

- ▶ Si hay historia familiar, es suficiente un hemangioblastoma (en sistema nervioso central o retina), feocromocitoma o carcinoma renal, o un diagnóstico genético positivo.
- ▶ Si no hay historia familiar, dos o más hemangioblastomas (en sistema nervioso central o retina), o un hemangioblastoma y otro tumor característico, o un diagnóstico genético positivo.



¿Cuál es el tratamiento?

Hasta el momento no existe un tratamiento curativo.

La medida que está consiguiendo reducir drásticamente las discapacidades múltiples y muertes prematuras es la prevención secundaria, incluyendo a los afectados en un protocolo de seguimiento multidisciplinar consensuado a nivel internacional por expertos en VHL, y coordinado por especialistas conocedores de la enfermedad. Así se consigue el diagnóstico temprano de los tumores y su intervención precoz y programada.

Principales problemas

Aparte de la enfermedad en sí misma, los principales problemas a los que actualmente se enfrentan los afectados son:

- ▶ El desconocimiento de la enfermedad por parte de sus médicos, lo que origina que esté infradiagnosticada (mucha gente que la tiene, no lo sabe)
- ▶ En muchos casos se subestima su morbimortalidad, por lo que no se le hace al afectado ningún tipo de seguimiento o éste se realiza de forma descoordinada.

Centros con experiencia en el seguimiento integral

A principios del año 2010 comenzó a funcionar la Unidad VHL, de atención integral a la enfermedad en la Fundación Jiménez Díaz (Madrid), bajo la coordinación del Dr. José María de Campos Gutiérrez, neurocirujano con amplia experiencia en esta patología. También tiene experiencia contrastada en el seguimiento integral el Dr. Ignacio Blanco Guillermo, Unidad de Consejo Genético del Hospital Durán y Reynals (Barcelona). Otros especialistas con experiencia se pueden consultar en el apartado de Médicos de referencia del Manual VHL, y en nuestra página web.



Resumen del protocolo internacional de seguimiento

(Se puede consultar el protocolo actualizado en nuestra web www.alianzavhl.org)

- ▶ Oftalmoscopia directa
- ▶ Metanefrinas y catecolaminas en plasma o en orina de 24 horas
- ▶ RMN del eje craneoespinal (encéfalo y médula) con y sin contraste
- ▶ Pruebas de función auditiva
- ▶ TAC y RMN de conducto auditivo interno
- ▶ Ecografía abdominal
- ▶ RMN abdominal



¿Cómo puedes ayudarnos?

Tú puedes colaborar con nosotros:

- ▶ **Haciéndote socio de la Alianza.**
Tus donaciones servirán para difundir información sobre la enfermedad en nuestro país y financiar proyectos de investigación, con el fin de mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de personas y familias afectadas por VHL.
- ▶ **Haciéndote voluntario.**
Necesitamos colaboradores que nos ayuden a difundir el conocimiento de la enfermedad.

Si deseas asociarte entra en www.alianzavhl.org o rellena el formulario que figura a continuación y remítelo por correo a:

*Alianza española de familias de von Hippel-Lindau
Centro Cívico Rogelio Soto / Apartado nº5
C/ Campoamor, 93-95 / 08204 Sabadell (BARCELONA)*