

# CE TREBUIE SĂ CUNOAȘTEȚI DESPRE VHL

## Manualul VHL

Ediția a 5-a  
redactată de Alianța VHL

Tradusă de Asociația  
Bolnavilor de Von Hippel Lindau

București, România  
2019

# **Ce trebuie să cunoașteți despre VHL**

Un manual de referință  
pentru persoanele  
care suferă de sindromul von Hippel Lindau,  
pentru familiile acestora  
și personalul medical care le asistă

Ediția 5

**Manual revizuit în 2015  
Tradus în limba română în 2019  
de Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau din România  
Redactat de VHL Alliance**

Copyright 1993, 1997, 1999, 2005, 2012, 2015 VHL Alliance  
Toate drepturile rezervate

Copyright 2019 ediția tradusă în limba română Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau

Ediția Internațională (Engleză) ISBN 978-151941-30-93  
Ediția Internațională (Engleză) ISBN 1-519413-09-2

Ediția în limba arabă ISBN 1-929539-16-9  
Ediția în limba chineză ISBN 1-929539-09-6  
Ediția în limba croată ISBN 1-929539-13-4  
Ediția în limba olandeză ISBN 1-929539-10-X  
Ediția în limba franceză ISBN 1-929539-06-1  
Ediția în limba greacă  
Ediția în limba ebraică ISBN 1-929539-15-0  
Ediția în limba hindi ISBN 1-929539-05-3  
Ediția în limba italiană ISBN 1-929539-11-8  
Ediția în limba japoneză ISBN 1-929539-08-8  
Ediția în limba portugheză ISBN 1-929539-14-2  
Ediția în limba spaniolă ISBN 1-929539-07-X  
Ediția în limba turcă ISBN 1-929539-17-7  
Ediția în limba ucraineană ISBN 1-929539-12-6

#### **DISCLAIMER**

*Prezentul manual are ca scop suplimentarea, și nu înlocuirea dialogului dintre pacient și medicul său curant. Detaliile specifice și situația de ansamblu a sănătății pacientului vor fi luate în considerare în luarea unei decizii finale privind tratamentul aplicabil. Conținutul prezentului manual nu trebuie privit ca un sfat medical cu privire la modul în care să vă tratați o anumită manifestare a acestei boli (afecțiuni). Mai degrabă, sperăm că prezentul manual, oferind contextul și înțelegerea necesară, va ajuta pacientul în a deveni un partener mai bun pentru propriul său tratament și va facilita o conversație constructivă între pacient și medic.*



Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau a fost înființată în 2013, având ca scop îmbunătățirea diagnosticului, tratamentului și calității vieții persoanelor și familiilor afectate de boala Von Hippel Lindau. Alianța este sprijinită de generozitatea partenerilor și susținătorilor acesteia.

Dacă doriți să susțineți activitatea și proiectele asociației, vă rugăm sa ne contactați.

Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau: București, Șos. Chitilei, N18, Etj 2, Ap 208, sector 1

Tel. Mobil: 004 0721 809 559; E-mail: [contact@vhlromania.ro](mailto:contact@vhlromania.ro)

<http://www.vhlromania.ro>



# Prefață

Aceste informații au fost compilate pentru a ajuta persoanele cu VHL, familiile lor și alte persoane interesate să înțeleagă VHL. Informațiile prezentate aici sunt destinate ca supliment la discuțiile cu medicii și cu alți prestatori de servicii medicale. Acest manual poate înlocui conversațiile personale și sfaturile personale cu privire la întrebările privind tratamentul.

Unul dintre scopurile principale ale acestui manual este de a oferi persoanelor afectate și familiilor lor o mai mare încredere în viitor. Odată cu detectarea timpurie și tratamentul adecvat, astăzi există mai multe speranțe decât oricând pentru familiile cu sindromul von Hippel-Lindau. Cercetările recente privind VHL și bolile asociate au condus la metode mai bune de diagnosticare și tratament. Cunoașterea crește rapid prin schimbul deschis de informații în întreaga lume între familii, profesioniștii din domeniul sănătății și comunitatea de cercetare.

Alianța VHL dorește să mulțumească medicilor și personalului medical pentru revizuirea de către experți a acestui manual:

Dr. Ashok Asthagiri, Universitatea din Virginia (CNS/ELST)  
Dr. Ignacio Blanco, Spitalul Germans Trias (Genetică)  
Dr. Gennady Bratslavsky, SUNY Upstate (Rinichi)  
Dr. Emily Y. Chew, National Eye Institute (*Institutul Național al Ochilor*), Bethesda, Maryland (Retină)  
Dr. Wendy Chung, Universitatea Columbia (Genetică)  
Dr. Lorenzo Cohen, MD Anderson Cancer Center (Psihosocial)  
Dr. Jean-Michael Corréas, Universitatea Paris-Descartes (Rinichi)  
Dr. Graeme Eisenhofer, Uniklinikum Dresden (Glande suprarenale)  
Dr. Charis Eng, Clinica Cleveland (Genetică)  
Dr. Alain Gaudric, Universitatea din Paris (Retină)  
Dr. Paul Gidley, MD Anderson Cancer Center (CNS/ELST)  
Dr. Rachel Giles, Centrul Medical Universitar din Utrecht (Genetică)  
Dr. Sven Gläsker, Universitatea din Bruxelles (CNS/ELST)  
Dr. Michael Gorin, Universitatea din California, Los Angeles (Retină)  
Dr. Raymond Grogan, Universitatea din Chicago (Glande suprarenale)  
Dr. Pascal Hammel, Hôpital Beaujon (Pancreas)  
Dr. Emily Hershenson, Institutul Național de Sănătate (Psihosocial)  
Dr. Thai Ho, Clinica Mayo, Scottsdale (Oncologie)  
Dr. Othon Iliopoulos, Spitalul General Massachusetts (Oncologie)  
Dr. Eric Jonasch, MD Anderson Cancer Center (Oncologie)  
Dr. Eric Kauffman, Institutul de Cancer Roswell Park (Rinichi)  
Dr. Electron Kebebew, Institutul Național al Cancerului (Pancreas)  
Dr. Jacques Lenders, Centrul Medical Nijmegen (Adrenal)  
Dr. Steven Libutti, Centrul Medical Einstein-Montefiore (Pancreas)  
Dr. W. Marston Linehan, Institutul Național al Cancerului (Rinichi)  
Dr. Russell Lonser, Universitatea de Stat din Ohio (CNS/ELST)  
Dr. Rimas Lukas, Universitatea din Chicago (CNS/ELST)  
Dr. Eamonn Maher, Universitatea din Cambridge (Genetică)  
Dr. Surena Matin, MD Anderson Cancer Center (Rinichi)  
Dr. Ian McCutcheon, MD Anderson Cancer Center (CNS/ELST)  
Sarah Nielsen, MS, CGC, Universitatea din Chicago (Genetică)  
Dr. Karel Pacak, Institutele Naționale de Sănătate (Glande suprarenale)  
Dr. Nancy Perrier, MD Anderson Cancer Center (Adrenal)  
Dr. Susan Peterson, MD Anderson Cancer Center (Psihosocial)  
Dr. Kimryn Rathmell, Universitatea Vanderbilt (Oncologie)  
Dr. Stéphane Richard, Centrele de experți Rare Cancer, Paris (Genetică)  
Dr. Armand Rodriguez (Psihosocial)  
Dr. Brian Shuch, Universitatea Yale (Rinichi)  
Dr. Catherine Stolle, Spitalul de Copii din Philadelphia (Genetică)  
Dr. Martin Walz, Klinikum Essen-Mitte (Glande suprarenale)

Și asistența experților voluntari: Joyce Graff, MA, Tina Gruner, RD, CDE; Dan Kavanaugh, MS; Elizabeth Krieg, MS, CGC; și Mark Pallansch.

Revizia 5, 2015, oferă actualizări privind standardele de examinare și informații mai detaliate despre o viață sănătoasă. Este clar că cel mai bun mod de a gestiona VHL este să identificați problemele din timp, să le monitorizați și să le tratați corespunzător, cu invazie și daune minime, și să vă concentrați asupra sănătății pe termen lung. Alianța VHL așteaptă cu nerăbdare să colaboreze cu dvs. și cu echipa dvs. medicală.

Această carte este disponibilă în versiune tipărită sau electronică de la distribuitorii majori de cărți din întreaga lume. Acest text este disponibil și pe Internet, atât ca serviciu Web, cât și pentru descărcare sub formă de fișiere pdf sau e-book. Consultați [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro) sau [vhl.org/handbook](http://vhl.org/handbook).

Vă rugăm să rețineți că *VHL Handbook Kids 'Edition, (Manualul - Ediția pentru copii)* este special destinat copiilor și familiilor acestora, manualul fiind de asemenea disponibil în mai multe limbi în format tipărit, e-book sau pdf.

În tot acest manual, cuvintele care pot fi noi pentru cititori sunt tipărite pentru prima dată în fiecare secțiune *cu caractere italice*. Definițiile acestora și alți termeni medicali referitori la VHL apar în secțiunea de glosar a acestui manual.

Sugestiile și comentariile care pot face și mai utile edițiile viitoare ale acestui manual sunt întotdeauna binevenite. Vă rugăm să ne scrieți la [contact@vhlromania.ro](mailto:contact@vhlromania.ro).

# Cuprins

<b>SECȚIUNEA 1 – CE ESTE VHL</b> .....	<b>11</b>
Ce este cancerul? .....	12
Manifestări ale VHL cu apariție frecventă .....	13
Hemangioblastoame, chisturi și tumori .....	14
Care sunt cauzele îmbolnăvirii cu VHL? .....	15
Obținerea testelor ADN .....	16
Detectarea timpurie .....	17
Recomandări generale pentru examinare .....	18
Linii directoare sugerate pentru examinare .....	19
La orice vârstă .....	20
Din momentul nașterii .....	20
Vârsta între 1 și 4 ani .....	20
Vârsta între 5 și 15 ani .....	20
La fiecare doi sau trei ani .....	20
La vârsta 16 ani și după aceea .....	20
La fiecare doi ani .....	21
În timpul sarcinii .....	21
Diagnostic și Tratament .....	22
Imagistica de diagnosticare în VHL .....	22
Recomandări de tratament uzuale .....	22
Creierul și hemangioblastoamele spinale .....	23
Tumorile neuroendocrine pancreatice .....	23
Carcinomul celulelor renale .....	23
Hemangioblastomul retinei .....	23
Feocromocitomul .....	23
Tumori ale sacului endolimfatic (ELST) .....	23
Prevenirea complicațiilor după intervenția chirurgicală .....	23
Întrebări de adresat medicilor dumneavoastră .....	24
Referințe .....	24
Resurse online .....	26
<b>SECȚIUNEA 2 – POSIBILE MANIFESTĂRI ALE VHL</b> .....	<b>28</b>
VHL la creier și măduva spinării .....	28
Lobii frontali .....	29
Lobii parietali .....	30
Lobii occipitali .....	30
Lobii temporali .....	30
Trunchiul cerebral .....	30
Cerebelul .....	31
Considerații speciale despre imagistică pentru creier și măduva spinării .....	31
Considerarea radiochirurgiei stereotactice .....	31
Referințe .....	32
VHL la Pancreas .....	34
Ce este pancreasul și ce funcție are? .....	34
Ce este și unde se află pancreasul? .....	34
Funcțiile pancreasului .....	34
Leziunile pancreasului .....	35
Posibile efecte asupra funcției pancreatice .....	36
Dieta și pancreasul .....	37
Sfaturi pentru dietă: .....	37
Referințe .....	38
VHL la rinichi .....	39
Considerații imagistice legate de Funcția Redusă a Rinichiului .....	41
O viață de calitate cu o funcție redusă a rinichiului .....	42
Sfaturi pentru dietă când aveți funcția renală redusă sau insuficiență renală .....	43
Referințe .....	45
VHL la ochi .....	47
Referințe .....	48
VHL la glandele suprarenale (feocromocitoamele) .....	49
Teste pentru detectarea feocromocitoamelor .....	50
Pregătirea pentru Testarea Feocromocitoamelor .....	51
Strategii de dietă și managementul stilului de viață pentru suprarenale .....	53
Referințe .....	54



VHL și sănătatea reproductivă.....	56
Pentru bărbați .....	56
Auto-examenul testicular.....	56
Pentru femei.....	57
Sarcina și VHL .....	57
Diagnosticul genetic de preimplantare .....	59
Referințe.....	60
Modificările auzului și VHL.....	61
Referințe.....	62
VHL și ficatul .....	63
Referințe.....	63
VHL și plămânii.....	63
Referințe.....	63
<b>SECȚIUNEA 3 – O VIAȚĂ SĂNĂTOASĂ PENTRU FAMILIA VHL .....</b>	<b>64</b>
O viața sanatoasa pentru familia VHL .....	64
Fumatul și VHL .....	65
Referințe.....	65
Dieta .....	67
Nutriție generală.....	67
Alimentele din cereale integrale (la majoritatea meselor): .....	68
Grăsimile sănătoase: .....	69
Fruite și legume (și multe din acestea!) .....	70
<b>CE ÎNSEAMNĂ O CEAȘCĂ DE FRUCTE ȘI LEGUME ? .....</b>	<b>71</b>
Proteinele sănătoase .....	71
Băuturile .....	72
Zahărul și Cancerul: Există vreo legătură? .....	74
Referințe .....	75
Activitatea fizică .....	78
Fiți activi fizic timp de cel puțin 30 de minute în fiecare zi. ....	78
Exercițiile sunt importante pentru oricine la orice vârstă.....	78
Exemple de exerciții .....	79
Activitatea moderată .....	79
Activitatea viguroasă.....	79
Sănătatea emoțională.....	80
Arta Trăirii Conștiente (Conscious Living).....	80
Ce este stresul? .....	80
Cine este afectat de stres? .....	81
Cum afectează stresul sănătatea?.....	81
Există vreo legătură între cancer și stresul emoțional cum sunt anxietatea și depresia? .....	81
VHL și suferința familiei .....	82
Stresul asupra relațiilor .....	82
Nevoile și stresul îngrijitorului.....	82
Prevenirea și managementul stresului.....	83
Programați sau depozitați grijile .....	84
Depresia și anxietatea .....	84
Depresia .....	84
Depresia și bolile cronice .....	85
Anxietatea .....	85
Tratarea depresiei și a anxietății .....	86
Asistența pentru pacienții VHL și îngrijitorii lor.....	87
Referințe.....	87
Atletul VHL.....	90
Referințe.....	90
<b>SECȚIUNEA 4 - CUM SĂ DISCUȚAȚI DESPRE VHL CU FAMILIA DVS. ....</b>	<b>92</b>
Membrii familiei și VHL .....	92
Comunicarea.....	92
Probleme ale adulților și planificarea familială.....	92
Cum să vorbim cu copiii despre VHL.....	93
Sunteți gata să vorbiți cu copilul dvs.? .....	94
Cum vă puteți ajuta pe dvs. și copilul dvs.? .....	94
Sfaturi pentru discuțiile cu copiii: .....	95
Adolescenții și VHL.....	95
Independența și Tranziția .....	95
Stresul .....	96
Cum să fim propriul avocat .....	96

Tranziția – Rezumat .....	96
Echipa de tranziție .....	97
Asistența dv. medicală .....	97
Sfaturi legate de discuțiile cu medicii .....	998
Comunicarea medicală: Abordarea SAIDE .....	99
Experiențele adolescenților .....	100
Referințe .....	100
<b>SECȚIUNEA 5 – CERCETAREA VHL .....</b>	<b>102</b>
Cercetarea genetică și VHL .....	102
Progrese spre vindecare .....	104
Puteți participa la găsirea remediului .....	106
Cercetarea VHL are nevoie de susținerea dvs. ....	106
Studiul de cercetare VHL la care poate participa oricine are VHL .....	107
Studii clinice actuale în domeniul VHL .....	108
Donarea de mostre de țesuturi .....	108
Referințe .....	109
<b>SECȚIUNEA 6 – GLOSAR DE TERMENI MEDICALI .....</b>	<b>110</b>
<b>SECȚIUNEA 7 – RESURSE DE SPRIJIN PENTRU VHL .....</b>	<b>120</b>
Sprijiniți Eforturile Asociației Bolnavilor de VHL! .....	121

## Tabele și Figuri

### TABELE

Tabelul 1. Apariția și vârsta de debut a VHL .....	14
Tabelul 2. Clasificarea genotip - fenotip în familiile cu sindromul von Hippel-Lindau .....	17
Tabelul 3. Regiuni ale creierului și funcțiile asociate .....	29
Tabelul 4. Evaluarea nivelului de risc a unei tumori neuroendocrine pancreatice .....	36
Tabelul 5. Informații nutriționale pentru o porție de 1 uncie (oz.) (sau 28,4 grame) de diferite nuci nesărate .....	70
Tabelul 6. Indicele glicemic (comparativ cu glucoza) și valorile sarcinii glicemice pentru alimentele selectate .....	75
Tabelul 7. “Reduceți riscul dvs. de cancer: activitatea fizică” .....	79

### FIGURI

Figura 1. Leziunile principale cauzate de VHL și frecvența acestora .....	13
Figura 2. Moștenirea unei gene autozomale dominante .....	15
Figura 3. Diagrama pancreasului: .....	34
Figura 4. Diagrama rinichiului cu tumoră .....	39
Figura 5. Efectul pădăii .....	40
Figura 6. Diagrama ochiului .....	47
Figura 7. Rinichiul, pancreasul și glandele suprarenale .....	49
Figura 8. Epididimul .....	56
Figura 9. Ligamentul larg .....	57
Figura 10. Urechea internă, cu sacul endolimfatic (ELS) .....	61
Figura 11. Diagrama ficatului .....	63
Figura 12. Diagrama plămânilor .....	63
Figura 13. Factori care cresc/descresc riscul de RCC: Diagramă de la Alianța VHL ©2015 .....	65
Figura 14. Farfuria cu hrană sănătoasă .....	68
Figura 15. Ce înseamnă o ceașcă de fructe și legume ? .....	71
Figura 16. Arta Trăirii Conștiente .....	80
Figure 17. Moștenirea VHL (după Greenwood Genetics) .....	93
Figura 18. Poziția genei VHL .....	102
Figura 19. Calea de dezvoltare a unei tumori .....	103
Figura 20. Cutia neagră .....	104
Figura 21. Complexul VHL .....	105
Figure 22. Trasee din celulă .....	105
Figura 23. Genetica cancerului renal .....	106



# SECȚIUNEA 1

## Ce este VHL?

Sindromul Von Hippel-Lindau, pe scurt VHL, este una dintre cele peste 7.000 de tulburări rare moștenite cunoscute. VHL este o *mutație genetică*. Acesta induce frecvent atât tumori non-maligne cât și tumori maligne sau cancere care se pot răspândi și deveni *metastatice*. Tumorile se vor dezvolta în până la zece părți diferite ale corpului. Multe dintre aceste tumori implică o dezvoltare anormală a vaselor de sânge în organe diferite din corp. Majoritatea acestor tumori sunt *benigne*, ceea ce înseamnă că ele vor rămâne în același organ unde s-au dezvoltat. Cu toate acestea, tumorile VHL la *rinichi* și *pancreas* pot crește până la un stadiu în care devin "maligne", cu alte cuvinte, cancerul se poate răspândi în alte părți ale corpului. *Directivele de examinare VHL* ([vhl.org/screening-guidelines](http://vhl.org/screening-guidelines)) au fost dezvoltate pentru a preveni metastaza tumorilor VHL.

În timp ce în mod normal vasele de sânge se dezvoltă precum crengile unui copac, în cazul persoanelor cu VHL în creier, măduva spinării sau retină, pot apărea mici noduri de vase *capilare*. Acești mici noduli se numesc *hemangioblastoame* sau *angioame*. În alte părți ale corpului, tumorile VHL poartă alte denumiri.

Aceste tumori pot cauza ele însele probleme, sau problemele se pot dezvolta datorită dimensiunilor sau localizării lor. Din aceste motive ele trebuie monitorizate cu atenție de o echipă medicală.

**Sindromul VHL este diferit la fiecare pacient. Chiar în aceeași familie, oamenii pot prezenta numai una sau mai multe caracteristici ale VHL.** Deoarece este imposibil să se precizeze exact care manifestare sau manifestări ale VHL vor apărea la fiecare persoană și la ce vârstă, este important să continuați să verificați toate posibilitățile pe toată durata de viață a unei persoane.

Dr. Eugen von Hippel, un *oftalmolog* german, a descris hemangioblastoamele la ochi în 1893-1911. Numele lui a fost inițial folosit numai în asociere cu sindromul VHL al retinei.

Dr. Arvid Lindau, un *patolog* suedez, a fost primul care a descris hemangioblastoamele creierului și ale coloanei vertebrale în 1926. Descrierea lui includea o compilare sistematică a tuturor celorlalți pacienți publicați, inclusiv aceia ai lui Hippel, și prezenta modificările de la diferite organe abdominale. Acum se știe că ambii medici descriau de fapt diferite aspecte ale aceleiași boli.

Sindromul Von Hippel Lindau (VHL) este diferit de majoritatea celorlalte boli, deoarece nu prezintă nici un *simptom* primar singular, nu apare exclusiv la un singur organ și nu apare în mod deosebit la o grupă specifică de vârstă. Boala este *ereditară*, dar problemele de sănătate ale familiilor implicate și specializările medicilor curanți sunt atât de diferite încât e posibil să nu se descopere cauzele comune timp de mai mulți ani. În plus, apariția și gravitatea bolii sunt atât de variate încât mai mulți membri ai aceleiași familii pot avea doar probleme relativ minore în timp ce alții pot avea o boală serioasă.

Prin *monitorizarea* atentă, diagnosticarea precoce și tratament adecvat, cele mai nocive consecințe ale acestei *gene* pot fi mult reduse, sau, în unele cazuri, chiar împiedicate integral.

Cercetătorii au descoperit, de asemenea, că apare un număr semnificativ de noi cazuri. Aproximativ 20% din persoanele prezente la centrele din întreaga lume sunt primii din familia lor care au VHL. Încă nu înțelegem de ce se întâmplă acest lucru, dar primează nevoia de *diagnosticare diferențiată* atentă la toți oamenii, nu doar a celor din familiile despre care se știe că prezintă risc de VHL.

# Ce este cancerul?

“Cancerul este o dezvoltare anormală a celulelor. Celulele de cancer se reproduc rapid în ciuda restricțiilor de spațiu, a nutrienților partajați cu alte celule sau a semnalelor trimise de organism spre a opri reproducerea... Tumorile, creșterile anormale ale țesuturilor, sunt aglomerări de celule capabile de a crește și de a se diviza necontrolat; creșterea lor nu este reglată.”

—Stanford Health Care: [stanfordhealthcare.org/medical-conditions/cancer/cancer.html](http://stanfordhealthcare.org/medical-conditions/cancer/cancer.html); descărcat în august, 2014

Cancerul poate fi un cuvânt înspăimântător. Cancerul nu este o boală; este un grup de peste 100 de boli diferite. Deși fiecare cancer diferă de celelalte în multe feluri, fiecare cancer este o boală a unora dintre celulele corpului. Este important să ne dăm seama că nu toate tumorile VHL au potențialul de a se răspândi în alte părți ale corpului sau de a forma metastaze.

Celulele sănătoase care alcătuiesc țesuturile organismului cresc, se divid și se înlocuiesc într-un mod ordonat. Acest proces păstrează corpul în stare bună. Uneori, însă, celulele normale își pierd capacitatea de a-și limita și direcționa creșterea. Se divid prea repede și cresc fără nici o ordine. Se produc prea multe țesuturi și încep să se formeze tumori.

**Tumorile pot fi benigne sau maligne.**

- **Tumorile benigne** nu se răspândesc. Tumorile VHL ale creierului, măduvei spinării și retinei sunt benigne.
- **Tumorile maligne** pot invada și distruge țesuturile și organele sănătoase din apropiere. Celulele maligne de cancer se pot răspândi, de asemenea, sau metastaza, în alte părți ale corpului și formează noi tumori. Tumorile VHL din rinichi și pancreas pot deveni maligne.

Deoarece VHL poate provoca tumori maligne în sistemele de organe *viscerale*, este considerat unul dintr-un grup de factori de risc de cancer *familial*, care sunt transmiși genetic. Obiectivul este de a detecta tumorile devreme, de a urmări semnele că o tumoră devine agresivă în comportamentul ei și de a înlătura sau dezactiva tumora înainte ca ea să invadeze alte țesuturi. Tumorile benigne pot și ele necesita tratament sau îndepărtare când creșterea acestora determină pierderea funcției. Deoarece aceste tumori se află în interiorul corpului, sunt necesare tehnici de imagistică medicală pentru a le găsi și a le urmări.

Nu toate tumorile necesită o intervenție chirurgicală atunci când sunt găsite. Este în derulare cercetarea spre a afla mai multe despre cum să vă dați seama când o tumoră devine îngrijorătoare și necesită acțiune. Pacienții pot ajuta cercetătorii să afle mai multe despre cât timp putem urmări în condiții de siguranță tumorile, împărtășind experiențele proprii ale familiei lor prin intermediul bazei de date **Cancer in Our Genes International Patient (CGIP)** la [vhl.org/databank](http://vhl.org/databank).

**Deși tumorile VHL sunt o formă de cancer, prin monitorizare atentă din timp și tratament, cancerul metastatic poate să nu apară niciodată.**

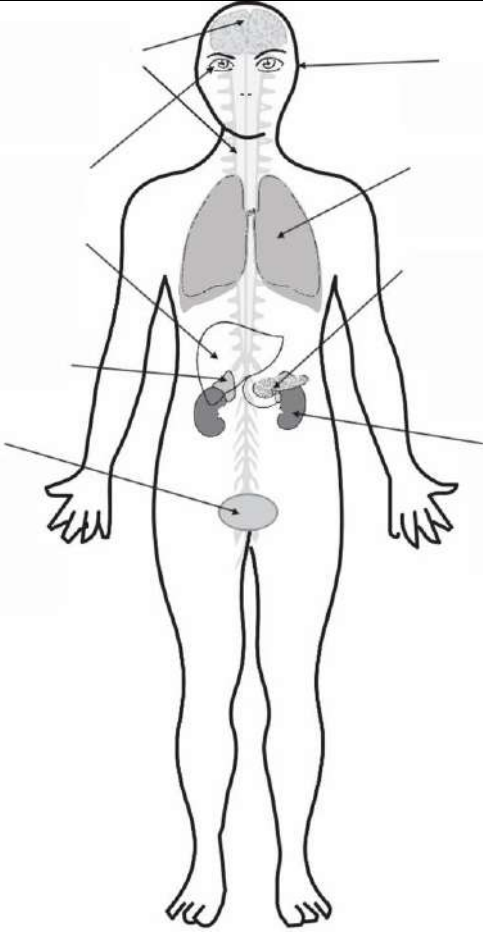
<p>Hemangioblastomul cerebelului (44-72%), trunchiul cerebral (10-25%), măduva spinării (13-50%)</p> <p>Hemangioblastomul retinei 25-60% Hemangiomul ficatului (7%) și adenomul ficatului (3%)</p> <p>Feocromocitomul sau paragangliomul 10-20%</p> <p>Chistadenomul benign al epididimului (25-60% dintre bărbați) și APMO (se estimează 10% dintre femei)</p>		<p>Tumorile sacului endolimfatic (urechea internă) 11-16%</p> <p>Leziuni benigne ale plămânilor (procent necunoscut)</p> <p>Chistul sau chistadenomul de pancreas (17-56%) sau tumori neuroendocrine (8-17%); în ansamblu 35-70%</p> <p>Carcinomul celulei renale sau chisturile renale 25-60%</p>
---	--	--

Figura 1. Leziunile principale cauzate de VHL și frecvența acestora

Procentele prezentate aici au fost compilate de către US National Institutes of Health (Institutele Naționale de Sănătate din SUA) pornind de la un lot internațional mare de pacienți.

## Manifestări ale VHL cu apariție frecventă

Vârsta de debut variază de la familie la familie și de la o persoană la alta. Cifrele prezentate în Tabelul 1 includ vârsta la diagnosticul *simptomatic*, în special în literatura de specialitate timpurie și vârsta la diagnosticul pre-simptomatic datorită unui protocol de examinare. Prin tehnici de diagnosticare mai bune, diagnosticul se poate pune mai devreme. Acest lucru nu înseamnă că trebuie luate măsuri atunci când sunt detectate leziuni precece, dar trebuie să se țină seama de evoluția acestor leziuni și să se acționeze la momentul potrivit.

*Feocromocitomul* este foarte frecvent în unele familii, în timp ce *carcinomul celulelor renale* este mai frecvent în alte familii. Membrii unei familii pot diferi în funcție de tipurile de tumori de familie pe care le exprimă.

*Tumorile pancreatice neuroendocrine* pot fi mai agresive la persoanele cu o modificare a *exonului 3* al genei.

Manifestările rare includ *hemangioblastomul cerebral* (creierul superior) și apariții rare ale *hemangiomurilor* la ficat, splină și plămâni.

Tabelul 1. Apariția și vârsta de debut a VHL

Date compilate dintr-un studiu pe articole apărute între 1976 și 2004 cu includerea datelor de la Alianța VHL.

	Vârstele la diagnosticare	Cea mai obișnuită vârstă de diagnosticare	Frecvența la pacienți
<b>Sistemul Nervos Central</b>			
Hemangioblastom al retinei	0–68 ani	12–25 ani	25–60%
Tumori ale sacului endolimfatic	12–46 ani	24–35 ani	10–25%
Hemangioblastom al cerebelului	9–78 ani	18–25 ani	44–72%
Hemangioblastom al trunchiului cerebral	12–36 ani	24–35 ani	10–25%
Hemangioblastom al măduvei spinării	12–66 ani	24–35 ani	13–50%
<b>Viscere</b>			
Carcinom sau chisturi ale celulei renale	16–67 ani	25–50 ani	25–60%
Feocromocitom*	4–58 ani	12–25 ani	10–20%**
Tumoră sau chist pancreatic	5–70 ani	24–35 ani	35–70%
Chistadenomul epididimului	17–43 ani	14–40 ani	25–60% dintre bărbați
APMO sau chistadenomul ligamentului larg	16–64 ani	16–46 ani	est. 10% dintre femei
* Include cele 20% dintre aceste tumori care apar în afara glandei suprarenale, numite și paragangliom.			
** Frecvența feocromocitomului variază mult în funcție de genotip. Vezi Tabelul 2.			

## Hemangioblastoame, chisturi și tumori

Hemangioblastoamele (numite și angioame și angioblastoame) sunt tumori benigne care apar în creier, măduva spinării și retină la persoanele cu VHL și au un aspect de noduri formate din vase mici de sânge. (Vezi figura 1.)

Când hemangioblastoamele apar în creier sau măduva spinării, presiunea pe care o exercită poate provoca ea însăși simptome. Hemangioblastoamele pot apăsa pe nervi sau țesutul cerebral și pot provoca simptome cum ar fi dureri de cap, probleme cu echilibrul la mers sau slăbiciunea brațelor și picioarelor.

Dacă hemangioblastomul crește, pereții vaselor sanguine pot slăbi și pot apărea anumite scurgeri de sânge cauzând daune țesuturilor înconjurătoare. Scurgerea de sânge sau de lichid din hemangioblastoamele retinei (numite și hemangioblastoame capilare retinale sau angioame retiniene) pot interfera cu vederea. Detectarea precoce, monitorizarea atentă a ochiului și tratamentul atunci când este necesar, sunt foarte importante pentru menținerea vederii sănătoase.

În jurul hemangioblastoamelor se pot dezvolta chisturi. Chisturile sunt săculețe umplute cu lichid care pot exercita ele însele presiune sau pot crea blocaje care pot provoca simptome. Chisturile și tumorile pot apărea, de asemenea, în rinichi, pancreas și glandele suprarenale. Aceste chisturi nu produc frecvent simptome, ci trebuie monitorizate pentru modificări. Semnele precoce ale tumorilor suprarenale pot fi tensiunea arterială ridicată, atacuri de panică sau transpirații intense. Semnele precoce ale chisturilor și tumorilor pancreatice pot include afecțiuni digestive precum balonarea sau perturbarea funcției intestinului și vezicii urinare. Unele dintre aceste tumori sunt benigne, dar altele sunt canceroase.

Detectarea precoce și monitorizarea atentă sunt deosebit de importante pentru aceste sisteme de organe, de obicei cu un RMN anual, asistat de o tomografie computerizată sau de o ecografie.

Care sunt cauzele îmbolnăvirii cu VHL?

Sindromul Von Hippel-Lindau este cauzat de o modificare a uneia dintre cele două copii ale unei gene numită gena VHL. Această genă modificată poate fi transmisă copiilor după un model de moștenire *autosomal dominant*, ceea ce înseamnă că nu se limitează la un singur sex, ci poate apărea atât la bărbați, cât și la femei. De asemenea, înseamnă că este necesară o singură mutație genetică pentru ca boala să apară. Fiecare copil primește câte o genă din fiecare pereche de la fiecare părinte. Dacă un părinte are o modificare (*mutație*) la o genă dominantă, fiecare copil are o șansă de 50% să moștenească gena și, ulterior, să dezvolte manifestări ale genei mutante.

Deși unii oameni cu VHL au puține tumori și practic niciun simptom, VHL nu sare peste generații. Dacă nu există o mutație *de novo*, fiecare copil cu VHL trebuie să aibă un părinte cu VHL. (Vezi figura 2.)

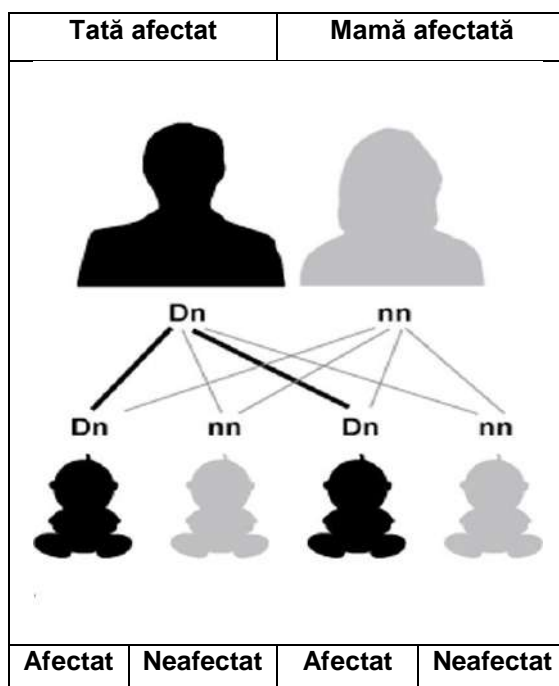


Figura 2. Moștenirea unei gene autozomale dominante

Un copil primește câte o genă în fiecare pereche de la fiecare părinte. Dacă un părinte are o genă dominantă (D), fiecare copil are o șansă de 50% de a moșteni această afecțiune.

Oricine are un părinte cu VHL și cei mai mulți oameni cu un frate sau o soră cu VHL au o șansă de 50% de a avea VHL. Oricine are o mătușă, un unchi, văr sau bunic cu VHL poate fi, de asemenea, în pericol. Singura modalitate de a stabili cu siguranță că cineva nu are o genă VHL modificată este prin testarea ADN-ului. (Vezi [Obținerea Testelor ADN.](#)) Chiar și în cazul persoanelor care au o modificare a genei VHL, există o variație amplă a vârstei la care încep să se dezvolte tumori VHL, a sistemului de organe în care acestea apar și a gravității implicării. **VHL poate provoca tumori diferite la diferite persoane, chiar și în cadrul aceleiași familii.**

În cele mai multe cazuri, modificarea genei VHL a avut loc cu foarte mult timp în urmă; mutația inițială a fost transmisă în mai multe generații într-o familie. VHL într-o familie din Pădurea Neagră din Germania și din Pennsylvania a fost documentată mergând înapoi în timp până la începutul anilor 1600. Există anumiți oameni, poate chiar 20%, care sunt primii din familia lor cu o modificare a genei VHL. Nici unul dintre părinți nu este afectat, dar acești oameni au un caz de VHL. Ei sunt considerați "*de novo*", pentru prima dată. Această "nouă mutație" este cauzată de o schimbare a genei fie la un spermatozoid de la tată, un ovul de la mamă sau la copierea genei în timpul uneia din primele etape de divizare a embrionului. Această modificare a genei VHL poate fi acum transmisă viitorilor copii ai acestei persoane afectate. De asemenea, este necesară o examinare medicală a acestor copii.

Prospectul și foaia de lucru *Your Family Health Tree (Arborele Sănătății Familiei Tale)*, publicate de Alianța VHL, discută mai detaliat genetica VHL. Acestea explică modul în care puteți compila informații despre istoricul familiei, ceea ce poate fi un instrument important pentru echipa dvs. medicală. Informațiile despre istoricul familiei sunt importante pentru a înțelege starea dumneavoastră și a ajuta cercetătorii să afle mai multe despre VHL.



# Obținerea testelor ADN

Oricine are o rudă de gradul 1 sau 2 cu VHL este "în grupul de risc" VHL. Rudele de gradul întâi sunt părinții, copiii, surorile și frații. Rudele de gradul doi sunt mătușile, unchii, bunicii și nepoții. Fiecare copil al unei persoane cu VHL are o probabilitate de 50% să dezvolte VHL. Singura modalitate de a stabili dacă cineva are VHL este prin testarea ADN-ului. În orice familie dată, este mai bine (cea mai sigură informație) să începeți testarea ADN a unei persoane afectate de manifestări VHL. Acesta este un test al sângelui care trebuie procesat într-un laborator de testare clinică (laborator) care dispune de echipamentul și de reactivii necesari pentru testul VHL și care a fost certificat conform cu Amendamentele de Îmbunătățire a Laboratoarelor Clinice (CLIA) sau de Colegiul Patologilor Americani (CAP) în Statele Unite sau a care obținut ratinguri de calitate echivalente în alte țări.

Dacă prin testul ADN se constată modificarea genei VHL, rezultatele sunt pozitive: această persoană are VHL. Dacă testarea ADN arată că ambele copii ale genei VHL sunt nemodificate, testul este negativ sau neconcludent: este puțin probabil ca această persoană să aibă VHL. Există întotdeauna o marjă de eroare și metodele curente de testare genetică nu pot detecta toate modificările posibile care pot perturba gena VHL. Într-un laborator certificat CLIA sau CAP, posibilitatea de eroare este sub 1-2%, ceea ce se consideră maximum de siguranță posibil în natură. Oricine prezintă risc de VHL și nu a primit un rezultat negativ al testului ADN trebuie să continue să urmeze în mod conștiincios un program de examinare pentru a asigura diagnosticarea precoce a oricăror probleme legate de VHL. În Statele Unite, odată cu promulgarea Legii privind Îngrijirile Accesibile din 2010 (*Affordable Care Act*), companiile de asigurări de sănătate nu mai pot refuza acoperirea dacă există un diagnostic pozitiv de VHL, iar prima suplimentară care poate fi percepută este de asemenea limitată prin lege. Este însă important de reținut că această protecție nu se aplică altor forme de asigurare, cum ar fi asigurarea de invaliditate pe termen lung, polițele de îngrijire pe termen lung și asigurarea de viață.

Pentru a efectua teste ADN pentru o familie, este important să colaborați cu un genetician sau cu un consilier genetic. În primul rând, persoana din familie diagnosticată clinic cu VHL trebuie să prezinte o probă de sânge pentru testare. Laboratorul va verifica dacă se poate stabili modificarea la această persoană prin efectuarea unei testări complete a genei VHL, uneori cu includerea unor teste suplimentare pentru a căuta deteriorări mai mari de informații. Dacă este efectuat în mod corespunzător, acest test are peste 99% șanse de succes în găsirea de mutații la pacienții cu mutații ale liniei germinale a genei VHL. Odată ce se găsește o mutație, modificarea exactă a genei VHL la această persoană va fi aceeași mutație care este transmisă în cadrul acestei familii. Având aceste informații, o altă persoană din aceeași familie care nu este diagnosticată clinic cu VHL poate trimite o probă de sânge și laboratorul poate verifica prezența acelei mutații în ADN-ul acestei a doua persoane. Acest prim test al familiei devine o foaie de parcurs pentru testele ulterioare din acea familie.

Persoanele care au fost testate înainte de anul 2000, folosind o metodă numită "linkage analysis" ("analiza legăturii"), ar putea dori să fie retestate utilizând secvențierea ADN sau metode mai moderne care sunt cu mult mai fiabile. Au existat situații în care rezultatele analizei legăturii s-au dovedit a nu fi fost corecte.

Pentru persoanele care sunt primele din familiile lor diagnosticate cu VHL sau pentru persoanele adoptate sau alte persoane care nu au rude de sânge cunoscute care pot ajuta la testare, poate dura puțin mai mult și poate costa ceva mai mult să obțină rezultatele dintr-un test complet. Pentru persoanele aflate în această situație, este important să aleagă un laborator experimentat, cu echipe de cercetare care studiază VHL, care poate oferi un raport mai detaliat.

Cel mai bine este să inițiem testarea ADN-ului prin intermediul unui genetician sau consilier genetic pentru a garanta o discuție aprofundată a impactului personal al rezultatelor, fie că sunt pozitive sau negative, și posibilele ramificații ale asigurării. Pentru a găsi un genetician sau un consilier genetic, contactați Asociația Bolnavilor de VHL ([www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro)). În mod normal, centrele medicale mari au propriul departament de genetică a cancerului. În acest caz, acestea sunt cele mai bune locuri pentru a evalua riscul dvs. de a dezvolta VHL. De asemenea, este important să consultați compania dvs. de asigurări de sănătate cu privire la acoperirea pentru testarea ADN-ului.

Dacă o femeie gravidă efectuează teste genetice, ea poate cere ca acele teste să includă și un test VHL, în special dacă există VHL în familie sau antecedente de tumori asociate cu VHL la alți membri ai familiei.

Cercetătorii au identificat patru categorii de VHL care pot fi utile în precizarea riscului relativ dintr-o familie pentru anumite manifestări ale VHL. Aceste categorii nu sunt absolute, deci este important să se efectueze testul de examinare pentru toate caracteristicile VHL. (Vezi tabelul 2.)

Dacă diagnosticul ADN este neclar, vă rugăm să contactați Asociația Bolnavilor de VHL ([www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro)) sau Alianța VHL ([info@vhl.org](mailto:info@vhl.org)) pentru discuții aprofundate și pentru a se lua în considerare participarea la un studiu în vederea înțelegerii acestor situații.

Tabelul 2. Clasificarea genotip - fenotip în familiile cu sindromul von Hippel-Lindau:

Surse: Hes F, Zewald R, Peeters T, et al. Corelări genotip-fenotip în familiile cu deleții ale genei von Hippel-Lindau (VHL). *Hum Genet.* 2000; 106 (4): 425-431.; Maher ER, Webster AR, Richards FM și colab. Expresia fenotipică în sindromul von Hippel-Lindau: corelări cu mutațiile liniei germinale a genei VHL. *Journal of medical genetics.* 1996;33(4):328-332.; Chen F, Slife L, Kishida T, Mulvihill J, Tisherman SE, Zbar B. Corelarea genotip-fenotip în sindromul von Hippel-Lindau: identificarea unei mutații asociate cu VHL de tip 2A. *Journal of medical genetics,* 1996;33(8):716-717).

(Genotype-phenotype classifications in families with von Hippel-Lindau disease: Sources: Hes F, Zewald R, Peeters T, et al. Genotype-phenotype correlations in families with deletions in the von Hippel-Lindau (VHL) gene. *Hum Genet.* 2000;106(4):425-431.; Maher ER, Webster AR, Richards FM, et al. Phenotypic expression in von Hippel-Lindau disease: correlations with germline VHL gene mutations. *Journal of medical genetics.* 1996;33(4):328-332.; Chen F, Slife L, Kishida T, Mulvihill J, Tisherman SE, Zbar B. Genotype-phenotype correlation in von Hippel-Lindau disease: identification of a mutation associated with VHL type 2A. *Journal of medical genetics.* 1996;33(8):716-717.)

**Notă:** Pentru tumorile sacului endolimfatic, chistadenomul epididimului și al ligamentului larg nu au fost alocate subtipuri specifice VHL.

Subtip VHL	Tipul de mutație VHL	Manifestări cu risc ridicat	Manifestări cu risc redus
Tipul 1	Deleții, inserții, trunchieri, mutație cu sens greșit	Hemangioblastoamele sistemului nervos central Hemangioblastomul retinei Carcinomul celulelor renale	Feocromocitom
Tipul 1B	Deleții ale genelor contigue care cuprind VHL	Hemangioblastoamele sistemului nervos central Hemangioblastomul retinei	Feocromocitom, carcinomul celulelor renale (riscul poate crește dacă C3 sau F10 rămâne crescut)
Tipul 2A	Mutație cu sens greșit; de ex. p.Y98H, p.Y112H, p.V116F	Hemangioblastoamele sistemului nervos central Hemangioblastomul retinei Feocromocitom	Carcinomul celulelor renale
Tipul 2B	Mutație cu sens greșit; de ex. p. R167Q, p. R167W	Hemangioblastoamele sistemului nervos central, Hemangioblastomul retinei Carcinomul celulelor renale	
Tipul 2C	Mutație cu sens greșit; de ex. p. V84L p. L188V	Numai feocromocitom	

## Detectarea timpurie

Deoarece VHL variază atât de mult, nu există un set constant de simptome. Fiecare caracteristică posibilă a bolii este detectată într-un mod diferit.

Dacă există un istoric familial al VHL, este important să vă informați medicul (medicii) sau medicul pediatru al copilului dumneavoastră și să începeți examinarea precoce înainte de apariția oricăror simptome. Majoritatea leziunilor VHL sunt mult mai ușor de tratat când sunt mici. Folosind informațiile furnizate în [Recomandări generale pentru examinare: Linii directoare sugerate pentru examinare](#) (mai jos), discutați cu medicul dumneavoastră despre cel mai bun moment pentru a începe examinarea și programul potrivit pentru vizitele de revenire. Alianța VHL recomandă informarea medicului pediatru cu privire la istoricul VHL al familiei și începerea examinărilor oculare la copiii expuși riscului până la vârsta de 1-3 ani. Aproape toată lumea la un moment dat sau altul s-a întrebat dacă nu ar fi mai bine să nu știi - poate că dacă nu mergem la testare, totul va fi bine. Pentru un timp aceasta poate părea adevărat. Însă o serie de complicații posibile ale VHL sunt "tăcute" - e posibil ca nici măcar să nu aveți simptome până când problema nu s-a dezvoltat ajungând la un nivel critic. E ca și cum v-ați neglija casa sau mașina. Puteți scăpa pentru o vreme, dar mai apoi totul vine din urmă și costurile sunt mari dintr-o dată. Cu toate acestea, spre deosebire de casă sau mașină, tratamentul nu poate face decât să oprească simptomele care au apărut; nu este întotdeauna posibilă reversarea modificărilor și revenirea la normal. **Există dovezi clare, documentate, că veți rămâne mai sănătos/sănătoasă un timp mai îndelungat dacă urmați testele de examinare recomandate și sunteți vigilenți.**

**"Eu explic ce se întâmplă, cum funcționează și ce încercăm să rezolvăm, ce se poate întâmpla dacă nu rezolvăm. Într-un fel îmi educ pacientul, dar risipesc și incertitudinea. Incertitudinea este cea mai gravă boală. Frica de necunoscut poate fi într-adevăr paralizantă."**

— Dr. Thomas Delbanco, Beth Israel Hospital, Boston, Massachusetts, citat de Bill Moyers în Healing and the Mind, Doubleday Books, New York, 1993, pag. 18.

Detectarea persoanelor afectate prin analiza ADN a unei probe de sânge este acum posibilă pentru aproape toate familiile VHL. Acuratețea testelor și utilitatea acestora în majoritatea familiilor cresc în mod rapid. Testarea ADN poate fi utilizată pentru a determina care membri ai familiei trebuie urmăriți îndeaproape. De asemenea, ea poate determina care membri pot fi siguri că nu poartă gena VHL modificată. **Dacă membrii familiei nu au gena VHL modificată identificată anterior în familie, nu vor mai avea nevoie de teste suplimentare sau de examinări anuale. De asemenea, aceștia nu au o genă modificată pe care să o poată transmite copiilor lor.**

Dacă sunteți pozitiv pentru VHL sau dacă testarea genetică nu funcționează încă pentru mutația VHL suspectată, dar ați fost diagnosticat/ă clinic, va trebui să continuați testele medicale periodice de examinare. O examinare de selectare normală nu înseamnă neapărat că VHL nu este prezent, deoarece prima dovadă a existenței VHL poate apărea mai târziu în viață. Ocazional, o persoană poate fi afectată atât de ușor încât VHL ar putea să pară că sare peste o generație. VHL a fost diagnosticat pentru prima dată chiar la persoane cu vârsta de 80 de ani, adesea deoarece copiii sau nepoții lor au dezvoltat tumori VHL.

Chiar dacă nu există istoric familial de VHL, atunci când se descoperă oricare dintre trăsăturile VHL, trebuie să se ia în considerare o diagnosticare cu VHL și să se efectueze o evaluare completă de diagnosticare a altor zone ale corpului. Este foarte posibil ca cineva să fie primul din familie care să aibă VHL. În unele studii, 20% dintre pacienți au fost primii din familia lor care aveau VHL. Se estimează, de asemenea, că la aproximativ 10% dintre persoanele diagnosticate clinic cu VHL nu au fost detectate mutații ADN. Acești oameni au VHL, dar testarea curentă a ADN nu a reușit să găsească modificarea ADN-ului lor. În unele cazuri, mutația VHL este prezentă numai în anumite celule, însă nu în toate celulele, făcând din persoană un "mozaic" VHL.

În funcție de rezultatul examinării, medicul vă va spune ce semne speciale trebuie urmărite îndeaproape. În general, problemele de vedere sau de auz, vărsăturile, durerile de cap, problemele de echilibru, slăbiciunea progresivă a brațelor sau picioarelor sau durerea persistentă care rămâne într-un singur loc și durează mai mult de 1-2 zile trebuie verificate de medicul dvs.

Odată ce VHL a fost diagnosticat în orice parte a corpului, este important să se efectueze examinarea pentru posibilele dovezi ale existenței bolii și în alte părți ale corpului și să se revină pentru o examinare suplimentară conform programului recomandat de echipa dvs. medicală.

**"Familia mea s-a convins că nu trebuie să mergi singur la consultația medicală. Dacă vestea aflată e neplăcută, creierul se blochează la un moment dat și nu va mai accepta alte informații. Ajută dacă sunt de față două persoane, de preferință persoana neafectată trebuie să fie cea care ia note. Dacă trebuie să mergeți singur, înregistrați conversația. Veți fi uimit când veți asculta înregistrarea a doua zi. "**

—Darlene Y., Massachusetts

## Recomandări generale pentru examinare

Echipa dvs. medicală va colabora cu dvs. pentru a dezvolta programul adecvat de examinare și monitorizare pentru dvs. și familia dvs.

Examinarea este testarea înainte ca simptomele să apară, spre a ne asigura că toate problemele sunt detectate din timp. Consultați Linia directoare sugerate pentru examinare mai jos ([www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro) și [vhl.org/screening-guidelines](http://vhl.org/screening-guidelines)). Monitorizarea verifică problemele cunoscute pentru a vă asigura că acestea sunt tratate în cel mai bun timp pentru a vă asigura sănătatea pe termen lung. Dumneavoastră și echipa medicală veți stabili intervalul potrivit pentru verificări, în funcție de situația dvs. particulară.

Este important să începeți să examinați copiii expuși riscului cât mai curând posibil. Folosind testarea ADN-ului, este posibil să se identifice care sunt copiii cu VHL și care au nevoie de examinare și care copii nu poartă mutația VHL și nu vor trebui să fie supuși examinării de selectare.

Alianța VHL și Consiliul Clinic Consultativ recomandă să începeți examinarea copiilor de la vârsta de 1 an.

Asigurați-vă că pediatrul știe că copilul este expus riscului de VHL. La această vârstă fragedă se recomandă în special examinări complete ale ochiului, inclusiv examinarea *retinei*.

Examinarea se poate face folosind tehnici nedureroase și care nu implică radiații sau substanțe de contrast: o examinare medicală detaliată a ochilor de către un *specialist în retină*; o examinare fizică completă, care să includă tensiunea arterială și examinarea neurologică; o testare a auzului la audiolog; un RMN (imagistica) al creierului; o ecografie abdominală; și o colectare de urină de 24 de ore încep de obicei la o vârstă cuprinsă între 5 și 15 ani sau mai devreme dacă apar simptome sau semne.

Participarea la Baza de Date Internațională de Pacienți VHLA Cancerul este în genele noastre (CGIP) - Cancer in Our Genes International Patient (CGIP) Databank, <https://www.vhl.org/give/participate-in-research/>, permite participanților să genereze reamintiri de prezentare la examinare.

## Linii directoare sugerate pentru examinare

Linii directoare sunt actuale în momentul publicării (2015). Vă rugăm să consultați site-ul Alianței VHL pentru cele mai recente linii directoare: [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro) și [vhl.org/screening-guidelines](http://vhl.org/screening-guidelines).

Prin examinare (screening) ne referim la testarea persoanelor cu risc de boală von Hippel-Lindau (VHL) care încă nu au simptome sau despre care se știe că au VHL dar încă nu au simptome într-o anumită zonă. Chiar și fără aceste simptome, organele neafectate trebuie totuși să fie examinate.

Uneori medicii familiarizați cu anumiți pacienți și cu istoricul familiei pot aplica modificări ale schemelor de examinare. **Odată ce o persoană prezintă una din manifestările cunoscute ale VHL sau dezvoltă un simptom, planul de urmărire ar trebui să fie stabilit împreună cu echipa de medici. Ar putea fi necesare testări mai frecvente pentru a urmări dezvoltarea leziunilor cunoscute.**

Persoanele cărora li s-a efectuat un test ADN și nu sunt purtătoare ale genei modificate VHL și nu au fost diagnosticate clinic cu VHL nu au nevoie de testarea de examinare. Chiar dacă prezintă gena VHL, odată ce o persoană a atins vârsta de 60 ani și tot nu apare vreo dovadă a prezenței VHL la aceste teste de examinare, frecvența testelor de imagistică poate fi redusă, anume o dată la doi ani pentru RMN.

Revizuirile din liniile directoare pentru examinare pe 2014 includ o schimbare a recomandărilor de la CT la RMN pentru a reduce expunerea la radiații pentru toți oamenii. CT ar trebui evitată pentru toate persoanele pre-simptomatice și ar trebui să fie rezervat pentru ocazii când este cu adevărat necesar să se răspundă la un aspect al diagnosticării.

Pentru a monitoriza zonele cele mai critice ale creierului și măduvei spinării în modul cel mai eficient și rentabil, RMN-urile SNC (*Sistemul Nervos Central*) trebuie să includă creierul, *coloana vertebrală cervicală, toracică și lombară*. Scanările ar trebui comandate la un minim RMN de 1.5T cu și fără contrast, cu secțiuni fine prin *fosa posterioară*, și atenție acordată *urechii interne/stânca temporalului* pentru a exclude atât *tumorile sacului endolimfatic (ELST)* cât și hemangioblastoamele *sistemului nervos central*.

Examinările oculare sunt importante începând cu vârsta de 1 an pentru a detecta orice leziuni ale retinei (în interiorul, în fundul ochiului). Dacă sunt descoperite din timp, majoritatea acestor leziuni pot fi tratate cu un laser și nu duc la pierderea funcțională a vederii. Cu toate acestea, dacă ochiul nu este examinat decât când se observă o modificare a vederii, este posibil ca vederea aceluși ochi să nu mai poată fi salvată.

Testele *audiometrice* regulate sunt incluse în protocolul de examinare pentru a furniza un punct de referință în cazul semnelor sau simptomelor de pierdere a auzului, *tinitus* (sunet în urechi) și/sau *vertij* (amețeli, pierderea echilibrului). Când capacitatea auditivă scade, poate fi necesară o acțiune rapidă pentru a salva auzul. Se efectuează un studiu al informațiilor audiometrice pentru a se stabili dacă semnele timpurii de ELST pot fi detectate numai prin teste audiometrice.

RMN este metoda de examinare preferată pentru abdomen. O ecografie de calitate nu poate înlocui RMN pentru abdomen mai mult de o dată la doi ani. "Calitatea" este definită ca un aparat ce produce imagini de bună calitate, cu un operator experimentat în imagistica organelor studiate. Obiectivul este detectarea chiar și a tumorilor mici, greu de identificat pe o ecografie.

## La orice vârstă

- Informați familiile că, dacă optează pentru aceasta, ele și geneticianul lor pot contacta unul din laboratoarele clinice de testare a ADN-ului familiarizate cu testarea ADN-ului în vederea detectării VHL. În cazul în care markerul de familie este detectabil, testarea ADN-ului poate identifica acei membri ai familiei care nu sunt expuși riscului și pot întrerupe examinarea. Testarea poate fi utilă și în calculul riscurilor pentru membrii familiei care poartă gena modificată și necesită teste periodice de examinare. Factorii de risc nu sunt indicatori categorici a ceea ce se va întâmpla, ci doar evidențiază zone cu probabilitate de risc mai mare sau mai mică. Detectarea timpurie și tratamentul adecvat sunt cele mai bune mijloace de apărare.

### Din momentul concepției

- Informați obstetricianul despre orice istoric familial VHL. Dacă mama are VHL, vezi și discuția despre sarcină din acest manual și protocolul de examinare. O viitoare mamă care urmează a fi testată genetic poate solicita includerea unui test VHL în acea serie de teste.

### Din momentul nașterii

- Informați pediatrul cu privire la orice istoric familial VHL. Pediatrul poate căuta semne de tulburări neurologice, *nistagmus*, *strabism*, pupilă albă și alte semne ce ar putea necesita o trimitere la un specialist în retină. Includeți o examinare de rutină de auzului pentru noul născut.

### Vârsta între 1 și 4 ani

#### Anual:

- examen ocular/de retină cu un *oftalmoscop* indirect, efectuat de un oftalmolog specializat în diagnosticarea și managementul bolii retiniene, în special pentru copiii despre care se știe că poartă mutația VHL.  
- examen pediatric pentru a se căuta semne de tulburări neurologice, *nistagmus*, *strabism*, pupilă albă și anomalii ale tensiunii arteriale, ale vederii sau auzului.

### Vârsta între 5 și 15 ani

#### Anual:

- Examinarea fizică și evaluarea neurologică efectuată de pediatrul informat despre VHL, acordând o atenție deosebită tensiunii arteriale, atât în poziție culcată cât și în picioare, probleme de auz, tulburări neurologice, *nistagmus*, *strabism*, pupilă albă și alte semne care ar putea necesita o trimitere la un specialist în retină.  
- Examen ocular/de retină cu un *oftalmoscop* indirect de către oftalmolog sau optometru informat despre VHL, folosind un examen dilatat.  
  
- Test pentru *metanefrine* fracționate, în special *normetanefrină*, într-un test de sânge de determinare a "normetanefrinei fără plasmă" sau un test de urină de 24 de ore. Ecografie abdominală anuală începând cu vârsta de 8 ani sau mai devreme, dacă este indicat. RMN abdominal sau scanare MIBG numai dacă s-au găsit anomalii biochimice.

### La fiecare doi sau trei ani:

- Evaluare *audiologică* completă de către un audiolog. Se face anual dacă se constată o pierdere a auzului, tinitus sau vertij.  
- În cazul infecțiilor repetate la nivelul urechii, RMN cu contrast între canalul auditiv intern, folosind secțiuni subțiri, pentru a se verifica eventualitatea ELST.

### La vârsta 16 ani și după aceea

#### Anual:

- Examinarea ochiului/retinei cu un *oftalmoscop* indirect de către un oftalmolog informat despre VHL, folosind un examen dilatat.  
- Ecografie de calitate și cel puțin o dată la doi ani o scanare RMN a abdomenului cu și fără substanțe de contrast pentru evaluarea rinichilor, pancreasului, glandelor suprarenale, însă nu în timpul sarcinii. Examinarea fizică de către un medic informat despre VHL.  
- Testarea metanefrinelor fracționate, în special normetanefrina, în testul de sânge pentru metanefrine fără plasmă sau testul de urină de 24 de ore. RMN abdominal sau scanare MIBG dacă au fost găsite anomalii biochimice. (Vă rugăm să consultați VHL în secțiunea Glandele Suprarenale (feocromocitom) pentru detalii privind testarea feocromocitoamelor.)

La fiecare doi ani:

- scanările RMN cerute ca ar trebui să fie nu mai puțin de RMN 1.5T cu și fără substanță de contrast pentru creier, coloana vertebrală cervicală, toracică și lombară, cu secțiuni subțiri prin fosa posterioară și atenție acordată urechii interne/stâncii temporale pentru a se verifica prezența atât a ELST cât și a hemangioblastoamelor sistemului nervos central.
- Evaluare audiologică de către un audiolog.

În timpul sarcinii

- Verificarea periodică a retinei pentru a se anticipa evoluția potențial mai rapidă a leziunilor
- Testul pentru feocromocitom la începutul, la mijlocul și spre sfârșitul sarcinii pentru a se asigura că nu există un feocromocitom activ în timpul sarcinii sau în special la travaliu și la naștere.
- În cea de-a 4-a lună de sarcină, RMN - fără contrast - pentru a se verifica dacă există orice leziuni cunoscute ale creierului și coloanei vertebrale. Dacă există leziuni cunoscute ale retinei, creierului sau ale măduvei spinării, luați în considerare varianta unei nașteri prin cezariană.

## Diagnostic și Tratament

Echipa dvs. de medici vă va sfătui cu privire la cele mai bune teste de diagnosticare ce trebuie utilizate și cel mai bun parcurs de tratament pentru sindromul VHL identificat la examinarea dvs. Există o serie de tratamente foarte eficiente și mereu sunt descoperite altele.

Pe lângă examinarea fizică efectuată de medicul dumneavoastră, evaluarea zonelor suspecte va implica probabil o combinație de *imagistică prin rezonanță magnetică (RMN)*, *scanare prin tomografie computerizată (CT)*, *scanare prin tomografie cu emisie de pozitroni (PET)*, *scanare cu ultrasunete (ecografie)* și *angiografie*. Obiectivul este de a se oferi imagini de diagnosticare atât ale vaselor de sânge, cât și ale țesuturilor moi ale corpului. Acest lucru poate implica injectarea de substanțe de contrast sau de coloranți în fluxul sanguin pentru a ajuta medicii să vadă mai clar vasele sanguine în imagini. Diverse tehnici sunt de asemenea utilizate pentru a se determina *densitatea* țesuturilor examinate, ceea ce ajută echipa medicală să determine dacă este vorba de un țesut normal, un chist sau o tumoră. Tratamentele implică, de obicei, o anumită intervenție chirurgicală pentru a se elimina tumorile potențial maligne înainte de a deveni nocive pentru alte țesuturi. Luarea în calcul a unei alternative chirurgicale este întotdeauna o alegere între cel mai mic dintre două rele. Chirurgia prezintă întotdeauna un anumit nivel de risc, dar și menținerea hemangioblastomului sau a tumorii prezintă riscuri. Poate doriți să-l întrebați pe medicul dumneavoastră ce șanse există pentru un rezultat nefavorabil. Aflarea faptului că avem de a face cu o listă de lucruri, care totalizează împreună mai puțin de 4%, spre deosebire de un nivel de risc unic de 50%, ajută la punerea în perspectivă a riscului. E important să examinați beneficiile și riscurile relative ale unei intervenții chirurgicale propuse, împreună cu echipa dvs. medicală. Progresele înregistrate oferă alternative chirurgicale mai puțin invazive, dar mai nou nu înseamnă neapărat și mai bine. Este întotdeauna o idee bună să discutăm riscurile relative imediate și pe termen lung.

## Imagistica de diagnosticare în VHL

Imagistica utilizată cel mai frecvent pentru a examina și gestiona leziunile VHL include:

**RMN**, utilizează câmpuri magnetice, nu radiații ionizante. Acest lucru înseamnă că RMN nu mărește expunerea dvs. la radiații pe durata vieții. Există două neajunsuri principale ale RMN: claustrofobia pacientului în unitățile închise și incompatibilitatea cu dispozitivele implantate (implanturi cohleare, cleme de anevrism, stimulatori cardiace etc.). Unii pacienți, în special cei cu funcție renală scăzută, trebuie să utilizeze agenți de contrast specifici (agenți macrociclici, nu agenți liniari). Utilizarea de agenți de contrast liniar la pacienții cu insuficiență renală este interzisă din 2011. Date recente au arătat o acumulare de *gadolinium* în țesutul neuronal al pacienților supuși unor scanări repetate de RMN. În acest moment semnificația clinică a acestui fapt este neclară.

**CT** (tomografia computerizată) a fost folosită în trecut pentru imagistica abdominală. Problema este expunerea la radiații. Utilizarea agenților de contrast a dus la reducerea radiațiilor, menținând în același timp calitatea imaginii. *Agenții de contrast* pe bază de iod pot provoca o reducere a funcției renale, deci este important să beți lichid înainte de scanare. Scanările înainte de contrast pot fi obținute de la un scanner CT cu energie duală (trebuie să faceți doar o scanare). Aparatele CT mai noi necesită și o cantitate mai redusă de agent de contrast. Rețineți că datele disponibile privind radiațiile și cancerul provin de la supraviețuitorii din Hiroshima, așa că există puține date despre expunerea scăzută la scanarea CT. Prin urmare, încercați să evitați scanările CT sub vârsta de 18 ani; utilizați RMN-urile. Scanerul CT cu doză mică reduce radiațiile cu până la 2/3.

Alte opțiuni și considerații includ ecografia. Ecografia este sigură și neinvazivă, dar depinde foarte mult de operator. Ecografia poate fi utilizată pentru detectarea *paragangliomelor* (PGL) din gât. Acestea sunt, la rândul lor, foarte rare în VHL. Un RMN al întregului corp este, de asemenea, o altă opțiune pentru VHL. Chisturile la plămâni (pulmonare) sunt o caracteristică neobișnuită în cazul VHL. Acestea sunt asemănătoare ca aspect cu chisturile multiple observate în pancreas. Nu sunt tumori.

## Recomandări de tratament uzuale

Nu există recomandări universale de tratament; opțiunile de tratament pot fi determinate numai prin evaluarea atentă a situației generale a pacientului - simptome, rezultatele testelor, studii de imagistică și starea fizică generală. Următoarele informații sunt oferite ca recomandări generale pentru posibile terapii. Medicii sunt rugați să citească Lonser et al., (*Lancet*, 2003; 361: 2059-67) pentru o explicație mai detaliată.

### Creierul și hemangioblastoamele spinale

Simptomele legate de hemangioblastoamele din creier și măduva spinării depind de localizarea și mărimea tumorii și de prezența inflamațiilor sau chisturilor asociate. Leziunile simptomatice se dezvoltă mai rapid decât leziunile *asimptomatice*. Chisturile generează adesea mai multe simptome decât tumora în sine. Odată ce leziunea a fost eliminată, chistul se va prăbuși. Dacă fie și o parte a tumorii rămâne pe loc, chistul se va reumple. Micile hemangioblastoame (sub 3 cm<sup>3</sup> sau 1,7 cm<sup>3</sup> măsurate în diagonală), care nu sunt simptomatice și nu sunt asociate cu un chist, au fost uneori tratate cu *radiochirurgie stereotactică*, dar aceasta este mai mult o operație preventivă decât un tratament și rezultatele pe termen lung par să arate doar beneficii minore.

### Tumorile neuroendocrine pancreatice

Este necesară o analiză atentă pentru a face diferența între *chistadenomul seros* și *tumorile pancreatice neuroendocrine (Pancreatic NET)*. Chisturile și chistadenomul, în general, nu necesită tratament. Pancreatic NET ar trebui să fie evaluate în funcție de dimensiune, comportament și tipul de ADN. Tumorile mai mari de 3 cm sau cu o rată de dublare mai mică de 500 de zile trebuie luate în considerare pentru intervenții chirurgicale. La pacienții cu o modificare a exonului 3, tumorile mai mari de 2 cm trebuie luate în considerare pentru intervenții chirurgicale.

### Carcinomul celulelor renale

Prin tehnicile îmbunătățite de imagistică, tumorile renale sunt adesea detectate la dimensiuni foarte mici și în stadii incipiente de dezvoltare. O strategie pentru a ne asigura că o persoană va avea un rinichi suficient de funcțional pe parcursul vieții sale începe cu o monitorizare atentă și optarea pentru operație numai atunci când dimensiunea tumorii sau viteza rapidă de creștere sugerează că tumora poate avea un potențial metastatic (aproximativ 3 cm). Tehnica de chirurgie cu protejarea rinichilor este folosită pe scară largă în acest context. Ablația prin radiofrecvență (RFA) sau *criochirurgia (crioterapia)* pot fi luate în considerare în special pentru tumorile mai mici în stadiile timpurii. Cu toate acestea, numai îndepărtarea tumorii "dă ceasul înapoi". Trebuie avut grijă să nu se rănească structurile adiacente și să fie limitate cicatricile care ar putea complica operațiile ulterioare. Pentru a limita cicatricile se poate utiliza chirurgia robotică.

### Hemangioblastomul retinei

În zonele periferice, luați în considerare tratarea leziunilor mici prin laser și a leziunilor mai mari prin *crioterapie*. Dacă hemangioblastomul se află pe discul optic, urmați modelul de creștere deoarece există puține opțiuni de tratament pentru tumorile discului optic. Tratamentul optim ar fi un medicament, dar până acum niciunul nu s-a dovedit eficient. Consultați unul dintre centrele de expertiză pentru cele mai recente opțiuni de tratament pentru hemangioblastoame aflate pe sau în apropierea nervului optic.

### Feocromocitomul

Chirurgia se aplică după blocarea adecvată cu medicamente. Este de preferat *adrenalectomia laparoscopică* parțială. Monitorizați cu atenție semnele vitale timp de cel puțin o săptămână după intervenția chirurgicală, în timp ce organismul se readaptează la noul său "normal". Se recomandă o atenție specială în timpul intervențiilor chirurgicale de orice tip și în timpul sarcinii și nașterii. Chiar feocromocitoamele care nu par active sau care nu cauzează simptome ar trebui eliminate.

### Tumori ale sacului endolimfatic (ELST)

Pacienții care au o tumoră sau o hemoragie vizibilă la RMN, dar care încă mai pot auzi, vor necesita intervenții chirurgicale pentru a împiedica înrăutățirea stării. Pacienții surzi care prezintă semne imagistice ale unei tumori trebuie supuși unei intervenții chirurgicale dacă sunt prezente alte simptome neurologice, pentru a se preveni agravarea problemelor de echilibru. Nu toate ELST sunt vizibile prin imagistică; unele se descoperă numai în timpul intervenției chirurgicale.

## Prevenirea complicațiilor după intervenția chirurgicală

Pentru a beneficia pe deplin de orice procedură chirurgicală, nu numai de intervențiile chirurgicale legate de VHL, este important să urmați toate instrucțiunile post-operatorii date de medicul dumneavoastră. Poate cel mai important este să luați măsurile recomandate pentru a preveni formarea unui tromb (cheag) de sânge într-una din venele situate adânc în interiorul corpului. Un cheag în una din aceste vene, adesea o venă a piciorului, se numește *tromboză venoasă profundă (TVP)*. S-ar putea să fi fost avertizat în legătură cu pericolul TVP cu ocazia zborurilor. Aceasta se datorează faptului că imobilitatea prelungită a picioarelor (în pat sau în avion) poate provoca formarea unui cheag de sânge, desprinderea acestuia și fixarea pe un alt organ. Dacă cheagul de sânge se află în plămâni, provoacă o *embolie pulmonară*. Un cheag de sânge care se deplasează la nivelul creierului poate provoca un accident vascular cerebral.



Există o serie de lucruri pe care medicul dumneavoastră vi le poate prescrie pentru a reduce riscul de TVP. În spital, vi se va cere să purtați dispozitive de compresie mecanică pe picioare, pentru a ajuta la pomparea sângelui înapoi în inimă. În anumite circumstanțe pot fi prescrise diluanți ai sângelui. De asemenea, vi se va cere să vă ridicați din pat și să începeți să mergeți cât mai curând posibil.

Odată ajunși acasă, vi se poate cere să purtați ciorapi de compresie, să mergeți pe jos cât mai mult posibil și să beți lichide. Dacă observați orice simptome de TVP (disconfort, durere, greutate, durere difuză, senzație de pulsație, mâncărime sau căldură la nivelul picioarelor, modificări ale pielii și/sau umflarea picioarelor, gleznelor sau labelor picioarelor), contactați imediat medicul. Este de dorit să împiedicați orice posibilă TVP să înainteze până la nivel de embolie pulmonară sau accident vascular cerebral, oricare din aceste afecțiuni poate fi fatală.

Simptomele unei embolii pulmonare includ dificultăți de respirație bruscă, dureri în piept, care se agravează la tuse sau respirație profundă, frecvență cardiacă rapidă sau neregulată, tuse cu sânge sau senzație de amețală. Oricare din simptomele emboliei pulmonare este o urgență. Simptomele de accident vascular cerebral pot fi mai greu de observat la început, dar includ lăsarea feței într-o parte, probleme bruște de văz, dureri bruște de cap, slăbiciunea bruscă a brațelor, picioarelor sau feței, dificultăți de vorbire, confuzie bruscă sau probleme de înțelegere. Oricare dintre aceste simptome reprezintă o urgență; este important să nu așteptați și să vedeți dacă se ameliorează, ci să mergeți imediat la spital.

Este important să rețineți că la oricine poate să apară TVP dacă se întrunesc circumstanțele - chiar și la sportivii de elită. Ca războinic VHL, nu doriți să fiți marginalizat de TVP.

## Întrebări de adresat medicilor dumneavoastră

Odată cu detectarea timpurie și tratamentul adecvat, sindromul von Hippel-Lindau are o prognoză sau un rezultat mai bun decât multe alte afecțiuni tumorale și cancere. Dar orice diagnostic de boală gravă poate fi înspăimântător. Este normal să vă preocupe testele medicale, tratamentele, asigurările și facturile medicilor.

Pacienții au multe întrebări importante despre VHL; echipa lor medicală este cel mai bun loc de unde pot începe să caute răspunsuri. Majoritatea oamenilor dorește să știe exact ce fel de leziuni au, cum pot fi tratate și cât de bine va reuși tratamentul. Este înțelept să cereți o a doua sau chiar a treia opinie. Următoarele sunt câteva din întrebările pe care pacienții le pot pune medicului lor:

- 1) Ar trebui să-mi schimb activitățile normale?
- 2) Cât de des sunt necesare controalele?
- 3) Ce alți medici specialiști mai trebuie să cuprindă echipa mea medicală pentru a ne asigura că am verificat toate caracteristicile probabile ale VHL?
- 4) Cine va fi persoana principală responsabilă de îngrijirea intereselor mele medicale și de coordonarea comunicării între specialiștii mei?
- 5) Ce se înțelege printr-un anumit termen, mărimea chistul sau tumorii este de xx cm (de ex. 2 cm)?
- 6) În ce moment trebuie să-mi fac griji pentru acest chist sau tumoră?
- 7) La ce simptome trebuie să fiu atent?
- 8) Există simptome critice despre care ar trebui să fiu conștient?
- 9) Ce tipuri de tratament sunt disponibile?
- 10) Care sunt riscurile sau efectele secundare ale acestor tratamente?
- 11) Care sunt șansele ca aceste riscuri să se întâmple?
- 12) Care sunt riscurile absenței tratamentului?
- 13) Există un tratament *mai puțin invaziv* care să poată fi luat în considerare?
- 14) Operația poate fi făcută laparoscopic?
- 15) Este chirurgia robotică o opțiune?
- 16) Există un proiect de cercetare la care pot participa?
- 17) Există un studiu clinic care ar fi potrivit pentru mine?
- 18) Ce experiență aveți în abordarea VHL?
- 19) Unde mă pot consulta cu specialiști cu experiență în VHL?
- 20) Ce pot face pentru a ajuta medicii să afle mai multe despre VHL?

### Referințe

Societatea Americană de Genetică Umană (ASHG) are informații despre politică și etică pe site-ul lor.

Asher KP, et al., Robot-assisted laparoscopic partial adrenalectomy for pheochromocytoma: the National Cancer Institute technique, *Eur Urol*, 2011 Jul; 60(1):118-24

(Asher KP și colab., *Adrenalectomia laparoscopică parțială asistată de robot pentru feocromocitom: Tehnica Institutului Național al Cancerului, Eur Urol, 2011 Iul; 60 (1): 118-24*)

Asthagiri AR, et al., Prospective evaluation of radiosurgery for hemangioblastomas in von Hippel-Lindau disease, *Neuro Oncol.* 2010 Jan;12(1):80-6. Epub 2009 Dec 23. PMID: 20150370

*Asthagiri AR, et al., Evaluarea prospectivă a radiochirurgiei pentru hemangioblastoame în sindromul von Hippel-Lindau, Neuro Oncol. 2010, ianuarie; 12 (1): 80-6. Epub 2009 Dec 23. PMID: 20150370*

Blansfield JA, et al., *Surgery*, 2007 (See Table 1.)

*Blansfield JA, et al., Chirurgia, 2007 (vezi tabelul 1)*

Choyke P. Imaging in VHL: What You Need to Know!, Presentation at VHLA annual meeting, October 2014

*Choyke P. Imagini în VHL: Ce trebuie să știți!, Prezentare la Reuniunea anuală VHLA, octombrie 2014*

Collins, D., Information for Genetic Professionals: <http://www.kumc.edu/gec/prof/kugenes.html>

*Collins, D., Informații pentru profesioniștii din genetică: <http://www.kumc.edu/gec/prof/kugenes.html>*

Dayal M, et al., Preimplantation Genetic Diagnosis, *Medscape*, November 4, 2013

<http://emedicine.medscape.com/article/273415-overview>

*Dayal M și colab., Diagnosticul Genetic de Preimplantare, Medscape, 4 noiembrie 2013*

*<http://emedicine.medscape.com/article/273415-overview>*

Giles R; University of the Netherlands, Utrecht; correspondence with the VHL Alliance May 2015

*Giles R; Universitatea din Olanda, Utrecht; corespondența cu Alianța VHL, mai 2015*

Gupta GN, et al., Robot-assisted laparoscopic partial nephrectomy for tumors greater than 4 cm and high nephrotomy score: feasibility, renal function, and oncological outcomes with minimum 1-year follow-up, *Urol Oncol*, 2013 Jan; 31(1):51-6

*Gupta GN și colab., Nefrectomie laparoscopică parțială asistată de robot pentru tumori mai mari de 4 cm și punctaj nefrotomic ridicat: fezabilitate, funcție renală și rezultate oncologice cu o perioadă de urmărire minimă de 1 an, Urol Oncol, 2013 Ian; 31 (1): 51-6*

Hoeffel C. Radiofrequency ablation of renal tumors, *European Radiology*, 2010, 20(8): 1812-21

*Hoeffel C. Ablația prin radiofrecvență a tumorilor renale, European Radiology, 2010, 20 (8): 1812-21*

Maher ER, et al., von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet.* 2011 Jun;19(6):617-23. Epub 2011 Mar 9. PMID: 21386872

*Maher ER și colab., Sindromul von Hippel-Lindau: o trecere în revistă clinică și științifică. Eur J Hum Genet. 2011 Jun; 19 (6): 617-23. Epub 2011 Mar 9. PMID: 21386872*

Lindau RS, et al., von Hippel-Lindau disease. *Lancet.* 2004, 363:1231-4. PMID: 15081659

Lindau RS și colab., Sindromul von Hippel-Lindau. *Lancet*. 2004, 363: 1231-4. PMID: 15081659

Lonser RR, et al., von Hippel-Lindau disease. *Lancet*. 2003 Jun 14;361(9374):2059-67. PMID: 12814730

Lonser RR și colab., Sindromul von Hippel-Lindau. *Lancet*. 2003 iunie 14; 361 (9374): 2059-67. PMID: 12814730

Lonser RR, et al., The vestibular aqueduct: site of origin of endolymphatic sac tumors, *J Neurosurgery*, April 2008, Vol. 108, no. 4: 751-756)

Lonser RR și colab., Apeductul vestibular: locul de origine al tumorilor sacului endolimfatic, *J Neurosurgery*, aprilie 2008, voi. 108, nr. 4: 751-756)

Maher ER, et al., von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet*. 2011 Jun;19(6):617-23. Epub 2011 Mar 9. PMID: 21386872

Maher ER și colab., Sindromul von Hippel-Lindau: o trecere în revistă clinică și științifică. *Eur J Hum Genet*. 2011 Jun; 19 (6): 617-23. Epub 2011 Mar 9. PMID: 21386872

Matin SF, et al., Patterns of intervention for renal lesions in von Hippel-Lindau disease, *BJU International*, October 2008, Vol 102, issue 8:940-45

Matin SF și colab., Modele de intervenție pentru leziunile renale în sindromul von Hippel-Lindau, *BJU International*, octombrie 2008, Vol. 102, numărul 8: 940-45

Phuah C. The Danger of Blood Clots after Surgery, VHL Alliance Ask the Experts: Blood Clots, [vhl.org](http://vhl.org)

Phuah C. Pericolul formării cheagurilor de sânge după operație, *Alianța VHL Adresați-vă experților: Cheagurile de sânge*, [vhl.org](http://vhl.org)

Richard S. von Hippel Lindau, *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haem* 20001; 5(21): 145 -149

Richard S. von Hippel Lindau, *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haem* 20001; 5 (21): 145-149

Seeger A, et al., Comparison between a linear versus a macrocyclic contrast agent for whole body MR angiography in a clinical routine setting, *J Cardiovasc Magn Reson* 2008; 10(1):63

Seeger A și colab., Comparație între un agent de contrast liniar și un agent de contrast macrociclic pentru angiografia RM a întregului corp într-un cadru clinic de rutină, *J Cardiovasc Magn Reson* 2008; 10 (1): 63

Stroke Warning Signs, Together to End Stroke, [Strokeorg](http://www.strokeassociation.org),  
[http://www.strokeassociation.org/STROKEORG/WarningSigns/Learn-More-Stroke-Warning-Signs-and-Symptoms\\_UCM\\_451207\\_Article.jsp](http://www.strokeassociation.org/STROKEORG/WarningSigns/Learn-More-Stroke-Warning-Signs-and-Symptoms_UCM_451207_Article.jsp)

Semnele de avertizare pentru accident vascular cerebral, împreună cu sfârșitul accidentului vascular cerebral, [Strokeorg. http://www.strokeassociation.org/STROKEORG/WarningSigns/Learn-More-Stroke-Warning-Signs-and-Symptoms\\_UCM\\_451207\\_Article.jsp](http://www.strokeassociation.org/STROKEORG/WarningSigns/Learn-More-Stroke-Warning-Signs-and-Symptoms_UCM_451207_Article.jsp)

Vedeți articolele suplimentare citate în secțiunile pe subiecte pentru fiecare sistem de organe.

Resurse online

National Library of Medicine (*Biblioteca Națională de Medicină*) are o listă de laboratoare care îndeplinesc standardele stabilite de CLIA: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/lab>

National Society of Genetic Counselors (*Societatea Națională de Consiliere Genetică*) are un site unde puteți găsi un consilier genetic în apropierea dvs. <http://nsgc.org>

Human Genome Institute (*Institutul Genomului Uman*) are o secțiune de Politică și Etică privind aspectele legate de implicațiile etice, juridice și sociale ale proiectului genomului uman și testarea genetică. Vezi <http://www.genome.gov/PolicyEthics>

# SECȚIUNEA 2

## ***Posibile Manifestări ale VHL***

Prezentate în ordinea descrescătoare a frecvenței medii de incidență

### **VHL la creier și măduva spinării**

În VHL, tumorile bogat vascularizate se formează în creier și măduva spinării, fiind numite *hemangioblastoame*. Locația cea mai comună a acestor tumori în creier este *cerebelul*, iar în coloana vertebrală în *coloana cervicală*. Atunci când apar, hemangioblastoamele nu sunt tratate, în general, decât după ce simptomele încep să se dezvolte sau când acestea încep să crească rapid și se așteaptă pierderea funcției. Prin vizite regulate la un *neurochirurg* conform programului recomandat de echipa dvs. medicală, pot fi detectate semne timpurii ce pot necesita verificări suplimentare, de obicei prin RMN. Semnele și simptomele precoce pot include dureri de spate, dureri de cap, amorțeală, amețeli, incontinență intestinală/urinară, reflexe crescute, necoordonare și/sau slăbiciune sau durere la nivelul brațelor și picioarelor.

În general, simptomele sunt cauzate de presiunea asupra țesutului cerebral adiacent sau a nervilor din apropiere de către hemangioblastom și/sau *chistul/sirinxul* asociat. Deși tratamentul poate fi amânat chiar și în condițiile unei tumori în creștere, tratamentul ar trebui inițiat înainte ca simptomele să devină grave. Momentul intervenției, prin urmare, este în prezent caracterizat de un echilibru delicat. Arareori, simptomele/semnele grave sau de lungă durată pot fi reversate sau diminuate prin eliminarea tumorilor. Rezeecția chirurgicală judicioasă a tumorilor este critică, deoarece există un risc asociat cu îndepărtarea chirurgicală a hemangioblastoamelor din creier sau măduva spinării, iar tumorile asimptomatice pot să nu necesite niciodată să fie îndepărtate. Astfel, este important să fie luate în considerare cu atenție atât beneficiile, cât și riscurile.

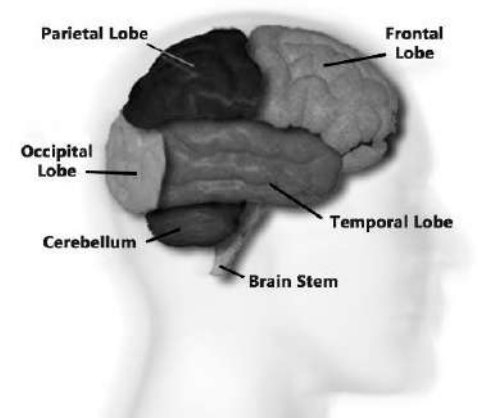
**La examinarea opțiunilor de tratament, explorați întotdeauna cele trei opțiuni principale: medicamente (chimioterapie, acum aflată în stadiu experimental pentru VHL), radițiile (în principal radiochirurgia stereotactică pentru VHL) și intervenția chirurgicală.**

Radiochirurgia stereotactică, uneori numită după numele aparatului, *cuțit gamma* sau *CyberKnife*, este un tratament non-invaziv care nu necesită o intervenție chirurgicală deschisă. Radiația este aplicată într-o zonă internă foarte specifică în care multiple raze de radiații se întâlnesc și aplică o doză terapeutică. Trebuie să discutați despre radiochirurgia stereotactică cu echipa medicală, dar, ca multe alte tehnici, ea nu este adecvată în toate cazurile, deoarece poate provoca umflături sau cicatrizări ulterioare tratamentului, ceea ce ar putea face mai dificilă o viitoare intervenție chirurgicală. Chirurgia stereotactică pentru orice hemangioblastom pe creier sau măduva spinării trebuie să fie discutată cu atenție cu un neurochirurg care are calificare pentru VHL. (Vezi secțiunea următoare, Considerarea Radiochirurgiei Stereotactice.)

Scopul tuturor tratamentelor chirurgicale deschise este rezeecția completă (eliminarea) hemangioblastomului. Noi tehnici chirurgicale și noi instrumente chirurgicale sunt dezvoltate în mod constant, adesea pentru a permite o intervenție chirurgicală minim invazivă. Indiferent de tehnica chirurgicală utilizată, momentul intervenției chirurgicale rămâne decizia cea mai importantă care trebuie luată. Nicio abordare nu este întotdeauna corectă. Depinde de tumora respectivă, de localizarea și dimensiunea acesteia, de riscurile asociate fiecărei abordări și de starea generală a pacientului. Este important ca opțiunile să fie bine înțelese și pacientul să conlucreze cu echipa medicală pentru a se ajunge la alegerea potrivită. Nu ezitați să cereți alte opinii. Fie că sunt cauzate de VHL sau nu, hemangioblastoamele sunt tumori rare și sunt puțini chirurghi cu experiență mare în ceea ce le privește. Este util atât pentru dvs., cât și pentru neurochirurgul dvs. să aveți mai multe opinii cu privire la cea mai bună abordare a problemei dvs.

Tabelul 3. Regiuni ale creierului și funcțiile asociate.

Sursa: rah.sa.gov.au/birs/bi\_brain.php. Diagramele de mai jos arată regiuni ale creierului și prezintă simptomele posibile pentru leziuni în aceste locații. Există o suprapunere a funcției în unele regiuni, iar creierul este "plastic", cu alte cuvinte, dacă o regiune este afectată, adesea o altă regiune poate prelua o parte din funcții.

Lobul parietal		Lobul frontal
Lobul occipital		
Cerebel		Lobul temporal Trunchiul cerebral

Lobii Frontali

Funcția	Disfuncția observată
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gândirea conștientă</li> <li>• Concentrarea</li> <li>• Perseverența</li> <li>• Judecata</li> <li>• Intervalul de atenție</li> <li>• Controlul impulsurilor - auto-monitorizarea și supravegherea</li> <li>• Rezolvarea problemelor</li> <li>• Organizarea</li> <li>• Gândirea critică</li> <li>• Gândirea anticipativă</li> <li>• Abilitatea de a simți și de a exprima emoțiile</li> <li>• Empatia</li> <li>• Memoria obiceiurilor și activităților motrice</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Paralizie</li> <li>• Dificultate în secvențiere (Incapacitatea de a planifica o secvență de mișcări complexe necesară pentru îndeplinirea unor sarcini cu mai multe etape)</li> <li>• Pierderea spontaneității în interacțiunea cu ceilalți</li> <li>• Pierderea flexibilității în gândire</li> <li>• Perseverența (Persistența unui singur gând)</li> <li>• Dificultatea de a participa (Incapacitatea de a se concentra asupra sarcinii)</li> <li>• Labilitate emoțională (Modificări ale dispoziției)</li> </ul>

### Lobii Parietali

Funcția	Disfuncția observată
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Atenția vizuală</li> <li>• Percepția atingerii</li> <li>• Monitorizarea senzației și poziției corpului</li> <li>• Control citire</li> <li>• Recunoașterea facială</li> <li>• Înțelegerea timpului</li> <li>• Mișcări voluntare direcționate către obiective</li> <li>• Manipularea obiectelor</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incapacitatea de a se ocupa de mai mult de un obiect la un moment dat</li> <li>• Anomia (Incapacitatea de a numi un obiect)</li> <li>• Agrafia (Incapacitatea de a localiza cuvintele pentru scriere)</li> <li>• Alexia (dificultăți de citire)</li> <li>• Dificultăți în a desena</li> <li>• Dificultate în a diferenția între stânga și dreapta</li> <li>• Discalculia (Dificultate la matematică)</li> <li>• Apraxia (Lipsa conștientizării anumitor părți ale corpului și/sau a spațiului înconjurător)</li> <li>• Incapacitatea de a focaliza atenția vizuală</li> <li>• Dificultăți în coordonarea mână - ochi</li> </ul>

### Lobii occipitali

Funcția	Disfuncția observată
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Primesc informațiile vizuale</li> <li>• Interpretează culoarea, forma, distanța</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiențe de câmp vizual</li> <li>• Dificultate în localizarea obiectelor</li> <li>• Agnozia culorilor (Dificultate în identificarea culorilor)</li> <li>• Producerea de halucinații</li> <li>• Iluzii vizuale</li> <li>• Incapacitatea de a recunoaște cuvintele (Orbirea față de cuvinte)</li> <li>• Dificultate în recunoașterea obiectelor desenate</li> <li>• Agnozia mișcării (Incapacitatea de a recunoaște mișcarea unui obiect)</li> <li>• Dificultăți de citire și scriere</li> </ul>

### Lobii temporali

Funcția	Disfuncția observată
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Memoria și învățarea nouă</li> <li>• Primește mesajele auditive</li> <li>• Înțelege limbajul vorbit și ritmul</li> <li>• Controlează modul în care lucrurile sunt ordonate și clasificate</li> <li>• Unele percepții vizuale</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prosopagnosia (Dificultate în recunoașterea fețelor)</li> <li>• Afazia lui Wernicke (Dificultate în înțelegerea cuvintelor vorbite)</li> <li>• Tulburarea atenției selective față de ceea ce vedem și auzim</li> <li>• Dificultate în identificarea și exprimarea verbală despre obiecte</li> <li>• Pierderea memoriei pe termen scurt</li> <li>• Interferența cu memoria pe termen lung</li> <li>• Creșterea sau scăderea interesului față de comportamentul sexual</li> <li>• Incapacitatea de a clasifica obiectele</li> <li>• Vorbire persistentă (Deteriorarea lobului drept)</li> <li>• Creșterea agresivității comportamentului</li> </ul>

### Trunchiul cerebral

Funcția	Disfuncția observată
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Respirația</li> <li>• Ritmul cardiac</li> <li>• Înghițirea</li> <li>• Reflexul de tresărire (Reflexele la văz și auz)</li> <li>• Sistemul nervos autonom (Transpirația, tensiunea arterială, digestia, temperatura)</li> <li>• Afectează nivelul de vigilență</li> <li>• Abilitatea de a dormi</li> <li>• Funcția vestibulară (Simțul echilibrului)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Scăderea capacității vitale</li> <li>• Disfagie (Înghițire)</li> <li>• Dificultăți cu echilibrul și mișcarea</li> <li>• Vertij (Amețeli și greață)</li> <li>• Insomnie, apnee în somn (Dificultăți de somn)</li> <li>• Tuse persistentă</li> <li>• Sughit</li> <li>• Pierderea în greutate sau incapacitatea de a câștiga în greutate</li> </ul>

## Cerebelul

Funcția	Disfuncția observată
<ul style="list-style-type: none"><li>• Coordonarea</li><li>• Balansarea și echilibrul</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Asinergia (Pierderea coordonării mișcărilor motorii)</li><li>• Dismetria (Incapacitatea de a judeca distanța și când să ne oprim)</li><li>• Adiadohokinezia (Incapacitatea de a efectua mișcări alternative rapide)</li><li>• Tremorul intențional</li><li>• Mersul anormal/ataxic (Mers pe jos ezitant pe o bază largă)</li><li>• Tendința de a cădea</li><li>• Hipotonia (Mușchii slabi)</li><li>• Disfonia (Vorbire neclară)</li><li>• Nistagmus (Mișcări anormale ale ochilor)</li><li>• Pierderea capacității de coordonare a mișcărilor fine</li></ul>

## Considerații speciale despre imagistică pentru creier și măduva spinării

RMN ponderat T1 cu contrast crescut rămâne modalitatea imagistică de preferat pentru determinarea extinderii hemangioblastoamelor sistemului nervos și pentru monitorizarea creșterii lor în timp. Dacă e posibil, obținerea acestora împreună cu ceea ce radiologii numesc "protocol 3-D", asigură posibilitatea comparării imaginii cu imaginile din diferite centre cu rezoluție și claritate diferite ale imaginilor. RMN cu contrast crescut se recomandă, de asemenea, în cazul apariției simptomelor sau semnelor neurologice. Poate fi dificil sau imposibil să se evalueze cu acuratețe mărimea și progresia hemangioblastoamelor folosind RMN fără contrast. Secvențele RMN cu ponderare T-2 și FLAIR sunt utile pentru determinarea gradului de umflare sau a chisturilor din jurul unei tumori, precum și pentru monitorizarea progresiei lor în timp.

## Considerarea radiochirurgiei stereotactice

Radiochirurgia stereotactică (SRS) este o tehnică chirurgicală non-invazivă similară cu chirurgia cu laser, dar care folosește fascicule de radiații în loc de lumină. Ca și în cazul tuturor celorlalte forme de tratament radiologic, tumorile sau leziunile nu sunt îndepărtate, ci ADN-ul lor este deteriorat. În plus, radiochirurgia poate provoca leziuni vasculare directe, în special în tumorile vasculare, cum ar fi hemangioblastoamele, îngroșarea și închiderea vaselor de sânge într-o perioadă de câteva luni, până la doi ani. Prin urmare, radiochirurgia stereotactică nu are eficiență "instantanee" cum are intervenția chirurgicală. Deși efectele benefice pot fi amânate, pot apărea efecte secundare inițiale și acestea includ umflarea leziunii tratate datorită pierderii capacității celulelor de a regla fluidele precum și umflarea țesutului cerebral adiacent față de tumora tratată.

Există trei tipuri principale de radiochirurgie stereotactică: fascicul de particule (protoni - numai în câteva centre de cercetare), cobalt-60 (fotoni - Gamma Knife®) și acceleratoare liniare (linac - CyberKnife®, Novalis Tx®).

După mai bine de 20 de ani de experiență cu SRS și hemangioblastoame, Consiliul Clinic Consultativ al Alianței VHL recomandă:

- **să nu se utilizeze SRS pentru hemangioblastoamele cerebrale** decât dacă tumora este considerată *inoperabilă* de către un chirurg cu experiență în VHL sau dacă pacientul este în stare de sănătate foarte proastă și nu poate rezista la o intervenție chirurgicală deschisă
- **să nu se utilizeze deloc SRS dacă tumora este mai mare de 3 centimetri cubi** (aproximativ 1,7 cm măsurat în diagonală) sau dacă este prezent un chist sau când pacientul are simptome
- **să nu se utilizeze deloc SRS în țesutul măduvei spinării** sau țesuturile SNC altele decât creierul, deoarece este încă experimentală, nu sunt date suficiente privind eficacitatea sau complicațiile posibile

Tumora care este cel mai bun candidat pentru SRS este tumora pe creier mai mică de 1,7 cm diametru, care nu are chist asociat și nu cauzează simptome. Pacienții care au simptome sau chisturi necesită de obicei rezecția chirurgicală standard.

Deoarece SRS funcționează cel mai bine cu tumori mici, unele dintre tumorile alese spre a fi tratate ar fi putut să nu crească niciodată. Majoritatea medicilor preferă să aștepte până când tumora prezintă unele semne de creștere, dar fără a dezvolta un chist, înainte de a lua în considerare tratamentul prin SRS. **Efectele pe termen lung ale SRS încă nu sunt cunoscute, dar după tratamentul cu SRS medicii au văzut cicatrici care pot îngreuna unele intervenții chirurgicale ulterioare.**



Următoarea listă de întrebări a fost realizată pentru a vă ajuta să vă angajați într-o discuție cu medicii dvs. pentru a vedea dacă folosirea SRS în situația dvs. anume este cea mai bună alegere.

**(1) Obțineți opinii cu privire la ambele tehnici chirurgicale.** Consultați-vă cu medicii ATÂT DESPRE micro-neurochirurgia convențională CÂT ȘI radiochirurgia stereotactică. NU este suficient să vorbim doar cu un oncolog specializat în radiologie, cu un radiolog specializat pentru intervenții sau cu cineva care practică numai SRS. Asigurați-vă că discutați cu chirurghi care sunt experți în fiecare din metode și obțineți ambele perspective. În multe cazuri, este mai sigur să abordăm o tumoare printr-o intervenție chirurgicală convențională. Dacă este îndepărtat, țesutul poate fi examinat sub microscop și perioada de recuperare este mai bine definită. Desigur, chirurgia convențională are propriul set de riscuri și dezavantaje. Este important să se adune o echipă de profesioniști din domeniul medical care să poată ajuta în mod corect la evaluarea avantajelor și dezavantajelor ambelor proceduri și să decidă ce este mai bine pentru dvs. în această situație anume în acel moment anume.

**(2) Cât de mare este tumora?** Recomandările sunt să NU se trateze un hemangioblastom mai mare de 1,7 cm. Dimensiunea nu e singura problemă, dar este una foarte importantă. Dr. Haring Nauta de la Spitalul Universitar din Louisville afirmă: "Chestiunea este cât de fin se pot concentra razele de radiații. E mai degrabă ca o încercare de a se arde o gaură folosind o lupă și razele soarelui. Pentru a face o gaură mică, puteți focaliza fasciculul într-un punct mic și astfel utilizați mai puțină radiație. Pentru a face o gaură mai mare, trebuie să acoperiți un câmp mai mare; fasciculul este mai slab concentrat și trebuie să utilizați mult mai multă radiație pentru a face treaba. Tumora absoarbe mai multă energie și se va umfla mai mult după tratament."

**(3) Există un chist sau altă sursă de efect de masă?** *Efectul de masă* este efectul de a avea o masă suplimentară în craniu. Acest lucru s-ar putea datora unui chist, unei umflături, sau tumorii în sine. Dacă există deja o presiune suplimentară în interiorul craniului dvs., probabil că SRS nu este o idee bună, deoarece umflarea suplimentară provocată de procedură ar mări efectul de masă și va înrăutăți simptomele.

**(4) Unde este?** Odată tratată, se va produce o umflare (edem) a tumorii și a țesuturilor înconjurătoare. Ce înseamnă asta pentru dvs.? Tumora tratată poate deveni mai mare înainte de a deveni mai mică. În funcție de cât de mult spațiu are pentru a se putea extinde, simptomele se pot agrava înainte de a se îmbunătăți. Unde este localizată tumora? Când se umflă, ce simptome ar putea să apară? Cum își propune medicul să controleze edemul? Cum poți lucra în parteneriat cu echipa medicală pentru a minimiza edemul (umflarea) și a trece de perioada de edem? Rețineți că această perioadă de edem nu este măsurabilă în zile, ci în luni. Întrebați-vă medicul cât timp trebuie să vă așteptați să dureze această perioadă de umflare.

**(5) Care sunt pericolele pentru țesuturile din jur?** Există de obicei o anumită marjă de țesut sănătos care va fi iradiată cu o doză terapeutică. Ce țesut se află în această marjă? Ce efecte ar avea o astfel de deteriorare? Dacă tumora se află într-o poziție unde există lichid lângă ea, atunci există o "marjă de eroare", dar dacă se află într-un punct critic, atunci efectul acesteia asupra țesutului sănătos din apropiere poate fi semnificativ.

**(6) Câte tumori își propun să trateze?** Care este suma radiațiilor la care ați fi supuși? Dacă trebuie tratate mai multe tumori, este înțelept să le tratezi pe toate în același timp sau este mai bine să le tratezi una câte una? Gradarea tratamentului poate fi esențială pentru gestionarea edemelor (umflăturilor) de după tratament.

**(7) Ce experiență are această echipă în tratarea hemangioblastoamelor, spre deosebire de tumorile solide?** Hemangioblastoamele reacționează diferit la tratamentul cu radiații. Este important ca cineva cu experiență în tratarea hemangioblastoamelor să participe la trecerea în revistă a planului de tratament înainte de începerea tratamentului. Dacă nu găsiți pe cineva din zona dvs., Alianța VHL poate sugera câteva surse pentru a doua opinie. Acest lucru ar trebui să fie bine acceptat de echipa dumneavoastră, deoarece e vorba de protecția lor la fel de mult ca de a dumneavoastră.

#### Referințe

Ammerman JM, et al., Long-term natural history of hemangioblastomas in patients with von Hippel-Lindau disease: implications for treatment, *J Neurosurg*, 2006 Aug;105(2):248–55. PMID: 17219830

Ammerman JM și colab., Istoria naturală pe termen lung a hemangioblastoamelor la pacienții cu sindromul von Hippel-Lindau: implicații pentru tratament, *J Neurosurg*, 2006 august; 105 (2): 248-55. PMID: 17219830

Asthagiri AR, et al., Prospective evaluation of radiosurgery for hemangioblastomas in von Hippel-Lindau disease, *Neuro Oncol*, 2010 Jan;12(1):80–6. Epub 2009 Dec 23. PMID: 20150370

Asthagiri AR, et al., *Evaluarea prospectivă a radiochirurgiei pentru hemangioblastoame în sindromul von Hippel-Lindau*, *Neuro Oncol*, 2010 Jan; 12 (1): 80-6. Epub 2009 Dec 23. PMID: 20150370

Dictionary for Brain Tumor Patients and A Primer of Brain Tumors, *American Brain Tumor Association*, ABTA, 2720 River Road, Suite 146, Des Plaines, IL 60018. (800) 886-2282 or 1 708 827-9910; Fax: 1 708 827-9918. <http://hope.abta.org> [info@abta.org](mailto:info@abta.org)

*Dicționar pentru pacienții cu tumori cerebrale și un primer al tumorilor cerebrale*, *Asociația americană pentru tumorile cerebrale*, ABTA, 2720 River Road, Suite 146, Des Plaines, IL 60018. (800) 886-2282 sau 1 708 827- 9910; Fax: 1 708 827-9918. <http://hope.abta.org> [info@abta.org](mailto:info@abta.org)

Lonser RR, et al., Surgical Management of CNS tumors in VHL. Series of articles concerning the specific sites of VHL tumors of the CNS, *J Neurosurgery*, 2003–2008, PMIDs: 12546358 (spinal), 12546357 (brain stem), 12859062 (nerve root), 18240914 (cerebellar)

Lonser RR, et al., *Managementul chirurgical al tumorilor SNC în VHL. Serii de articole referitoare la situsurile specifice ale tumorilor VHL din SNC*, *J Neurosurgery*, 2003-2008, PMID: 12546358 (spinal), 12546357 (trunchi cerebral), 12859062 (rădăcina nervului), 18240914 (cerebel)

Peyre M, et al., Natural history of supratentorial hemangioblastomas in von Hippel-Lindau disease, *Neurosurgery*, 2010, 67: 577-87. PMID: 20647972

Peyre M și colab., *Istoria naturală a hemangioblastoamelor supratentoriale în sindromul von Hippel-Lindau*, *Neurosurgery*, 2010, 67: 577-87. PMID: 20647972

Simone CB 2nd, et al., Infratentorial craniospinal irradiation for von Hippel-Lindau: a retrospective study supporting a new treatment for patients with CNS hemangio-blastomas, *Neuro Oncol*, 2011 Sep;13(9):1030-6. PMID: 21798886

Simone CB 2nd, et al., *Iradierea craniospinală infratentorială pentru von Hippel-Lindau: un studiu retrospectiv în sprijinul unui nou tratament pentru pacienții cu hemangioblastoame ale SNC*, *Neuro Oncol*, 2011 Sep; 13 (9): 1030-6. PMID: 21798886

Stereotactic Radiosurgery Overview, *International Radiosurgery Association*, <http://www.irsa.org/radiosurgery.html>

*Privire de ansamblu asupra radioterapiei stereotactice*, *Asociația Internațională de Radiochirurgie*, <http://www.irsa.org/radiosurgery.html>

Wind JJ, et al., Management of von Hippel-Lindau disease-associated CNS lesions, *Expert Rev Neurother*, 2011 Oct;11(10):1433-41. PMID: 21955200

Wind JJ, et al., *Managementul leziunilor SNC asociate cu sindromul von Hippel-Lindau*, *Expert Rev Neurother*, 2011 Oct; 11 10): 1433-1441. PMID: 21955200

# VHL la Pancreas

## Ce este pancreasul și ce funcție are?

### Ce este și unde se află pancreasul?

Pancreasul este un organ care se extinde din stânga spre secțiunea mediană a abdomenului superior, în spate, fiind situat imediat în spatele stomacului și lipit de acesta și de intestinul subțire (Vezi Figura 3.). Are aproximativ 5-7 cm lungime. Vezica biliară și ficatul sunt conectate la pancreas prin intermediul canalului biliar comun. Pancreasul are un tub lung care trece prin el, numit ductul pancreatic. Ductul (canalul) pancreatic se conectează la canalul biliar comun și apoi transportă produsele fabricate de aceste organe la începutul intestinului subțire (numit *duoden*).

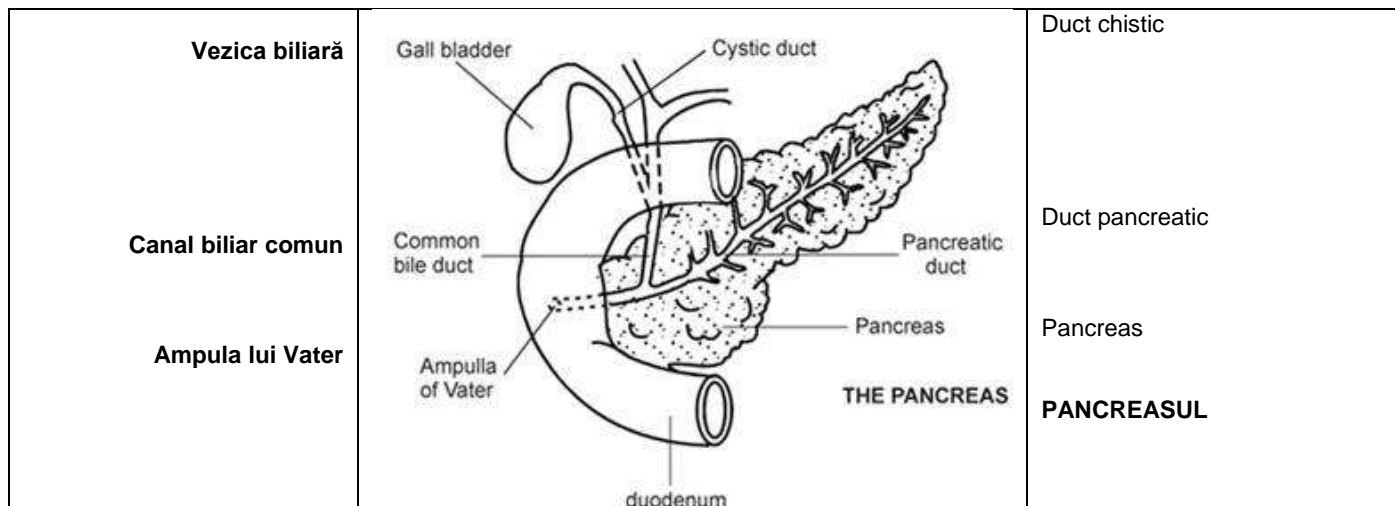


Figura 3. Diagrama pancreasului

Sursa: patient.co.uk

Pancreasul constă din două părți glandulare, din care una produce secreții esențiale pentru digestie. Această secreție curge prin canalul pancreatic mare, împreună cu bila produsă de *ficat* în partea superioară a tractului digestiv. Cealaltă parte a pancreasului este formată din celulele insulă, în care se formează hormoni, cum este *insulina*. Insulina este hormonul care reglează nivelul zahărului din sânge.

## Funcțiile pancreasului

Pancreasul reglează modul în care celulele corpului sunt hrănite 24 de ore pe zi. Pancreasul este responsabil pentru **producerea de substanțe chimice digestive și enzime** pentru a descompune produsele alimentare în nutrienți ce pot fi absorbiți prin pereții intestinului subțire și trimiși celulelor.

Aceste trei enzime digestive sunt:

1. *proteaza* pentru a descompune alimentele proteice
2. *amilaza* pentru a descompune carbohidrații și zaharurile
3. *lipaza* pentru a ne ajuta să absorbim grăsimile

### Producerea hormonilor care reglează zahărul din sânge

Cealaltă activitate importantă a pancreasului este de a face hormoni (*insulină* și *glucagon*) care ajută la echilibrarea zahărului din sânge și reglează capacitatea organismului de a hrăni fiecare celulă 24 de ore pe zi.

După o masă, pancreasul produce insulină, care permite zahărului să se deplaseze din fluxul sanguin în celule, unde poate fi ars pentru energie sau depozitat ca grăsime pentru utilizare ulterioară.

Când zahărul din sânge începe să scadă prea mult (între mese sau în timpul somnului), pancreasul produce un hormon numit glucagon, care îi spune ficatului să elibereze zahăr stocat sau să facă zahăr din celulele de grăsime și musculare.

Leziunile pancreatice sunt considerate, în general, a fi cele mai puțin simptomatice dintre leziunile sindromului von Hippel-Lindau. Cu toate acestea, pacienții raportează o serie de simptome subtile care pot fi cauzate de chisturile pancreatice.

## Leziunile pancreasului

Trei tipuri de leziuni pot fi găsite frecvent în pancreas:

1. Chisturi
2. *Adenoame seroase microchistice*, sau "chistadenoame"
3. Tumorile celulelor insulare sau tumori neuroendocrine pancreatice (NET)

**Chisturile pancreatice** pot fi găsite la un număr mare de persoane cu VHL, cu variații mari în cadrul familiilor. Aproximativ 75% dintre persoanele care au VHL dezvoltă chisturi pancreatice. Multe chisturi, chiar și cele foarte mari, pot exista fără simptome, caz în care nu este necesar un tratament. În unele cazuri, chisturile mărite pot apăsa pe stomac, provocând disconfort. Drenarea chirurgicală a unui chist mare poate oferi o ușurare.

**Tumorile pancreatice** se găsesc la aproximativ 12% din persoanele care au VHL. *Adenoamele seroase microchistice* (tumori benigne) sunt cele mai frecvente. În general acestea nu trebuie îndepărtate decât dacă ar cauza obstrucții ale fluxului normal al fluidelor și enzimelor care nu pot fi gestionate altfel.

În funcție de mărimea, tipul și situarea lor, chisturile VHL și tumorile pancreasului pot provoca atât probleme funcționale, cât și probleme structurale. Echipa medicală poate solicita teste suplimentare pentru a detecta funcții hormonale anormale. Funcția pancreasului este de a crea hormoni și enzime importante pentru digestia alimentelor, făcând ca nutrienții din alimente să fie disponibili pentru celulele corpului. Chisturile și tumorile pot bloca unul sau mai multe dintre canalele care transportă fluide esențiale din pancreas în tractul digestiv, provocând diaree, constipație, scaune grase, alte tulburări digestive și pierdere în greutate. Blocarea alimentării cu insulină poate provoca probleme digestive sau diabet. Din fericire, există înlocuitori care se pot lua prin pastile sau injecții. E posibil să vă fie prescrise insulină sau enzime digestive pentru a vă menține sănătatea. Stabilirea cantității de enzime necesare și a momentelor de administrare nu sunt ușor de calculat. Un *gastroenterolog* sau un *naturopat* familiarizat cu insuficiența pancreatică și dezechilibrul digestiv pot ajuta la obținerea unui echilibru corect pentru îmbunătățirea calității vieții.

Dacă leziunile obstrucționează ductele biliare, pot apărea icter, durere, inflamație sau infecții. Icterul este atunci când pielea și urina devin galbene, iar scaunele devin destul de palide. Durerea este semnalul organismului că e ceva în neregulă și necesită atenție. Cereți imediat asistență medicală, deoarece pancreatita este o afecțiune gravă care necesită îngrijiri medicale.

Problema cea mai îngrijorătoare pentru pancreas este reprezentată de tumorile solide, nu chisturi, care apar în celulele insulare ale pancreasului. Acestea pot fi tumori neuroendocrine pancreatice (*pancreatic NET* sau *pNET*), care pot provoca obstrucții ale ductului biliar și se pot chiar metastaza sau răspândi la ficat, oase sau alte organe.

Unele dintre "tumorile dure" se dovedesc a fi *adenoame microchistice*, aglomerări de tip fagure de mici chisturi care par solide la scanare, dar, de fapt, nu sunt o problemă.

Evaluarea atentă a pNET este esențială fiindcă cel mai bine este să nu se facă operații pe pancreas decât dacă acest lucru este important. pNET nu sunt "funcționale" în VHL, ceea ce înseamnă că nu emit hormoni, deci testele chimice nu vor ajuta la determinarea naturii lor.

Deși RMN este metoda de examinare preferată pentru abdomen, poate fi necesară o CT pentru a răspunde la o chestiune specifică de diagnosticare, mai ales dacă există simptome. Există mai multe avantaje când se evaluează pNET. CT oferă un studiu anatomic superior față de RMN și ajută la planificarea unei operații, deoarece relațiile dintre tumoră și alte structuri sunt mai ușor de decelat. Cel mai sensibil și mai specific studiu pentru diagnosticarea pNET este o scanare CT a fazei arteriale timpurii. CT sunt, de asemenea, mai puțin supuse variabilității artefactului în mișcare între aparate diferite, permițând monitorizarea mai precisă a modificărilor dimensionale ale leziunii. Tipul de CT recomandat este o scanare în trei faze (arterială precoce, portală, întârziată). Un studiu, efectuat de US National Institutes of Health pe durata a 12 ani, a identificat trei variabile importante pentru a se decide dacă e necesară o intervenție - dimensiunea, comportamentul și natura modificării ADN.

**ADN:** Cercetarea a arătat o corelație mai mare a pNET periculoase la oamenii care au o modificare a *exonului 3* al genei VHL. Gena VHL are trei părți distincte, numite exoni. Fiecare familie are o mutație specială, cam ca o scriere greșită a unui cuvânt anume în cartea instrucțiunilor care alcătuiesc proteina VHL. Această mutație familială este trecută intactă de la părinte la copil, astfel încât fiecare membru al familiei are aceeași modificare a genei VHL. Persoanele care au o mutație a exonului 3 par să aibă un tip mai agresiv de tumori pancreatice.

**Comportamentul:** Cercetătorii au căutat, de asemenea, semne de comportament agresiv. Pentru a măsura agresivitatea, au luat o serie de imagini și au comparat dimensiunea celei mai mari tumori în fiecare dintre aceste

scanări, apoi au calculat rata de creștere sau "rata de dublare". Dacă tumora s-a dublat ca mărime în mai puțin de 500 de zile, s-a considerat ca având un risc ridicat. Dacă a durat mai mult de 500 de zile pentru ca tumora să se dubleze, aceasta s-a situat la un nivel de risc mai moderat.

**Dimensiunea:** În trecut, recomandările pentru momentul operației se bazau numai pe mărime. Acum însă, prin adăugarea acestor noi măsuri, Dr. Steven Libutti de la Centrul Medical Einstein-Montefiore, a împărțit tumorile în trei categorii - tumori cu risc scăzut care pot fi verificate la fiecare 2-3 ani; tumori cu risc mediu care ar trebui urmărite mai îndeaproape; tumorile cu risc crescut trebuie evaluate pentru intervenții chirurgicale. (Vezi tabelul 4.)

Tabelul 4. Evaluarea nivelului de risc a unei tumori neuroendocrine pancreatice:

Sursa: "Clinical, genetic and radiographic analysis of 108 patients with von Hippel-Lindau disease (VHL) manifested by pancreatic neuroendocrine neoplasms (pNETs)." by Blansfield JA et al., *Surgery*, 2007 Dec;142(6): 814-8; discussion 818. e1-2.

Risc înalt — evaluați pentru intervenție chirurgicală	Risc mediu — monitorizați până ce apare un al doilea criteriu	Risc redus — verificați la fiecare 2–3 ani
Mărime $\geq$ 3 cm Mutație în exonul 3 Dublare în < 500 zile	Mărime 2–3 cm Mutație în exonul 1 sau 2	Mărime < 2 cm Mutație în exonul 1 sau 2

### Posibile efecte asupra funcției pancreatice

Deși chisturile sunt *benigne* (nu devin canceroase), ele pot bloca unul sau mai multe dintre tubulețele mici din pancreas care eliberează insulină, glucagon sau enzime pancreatice în intestin. E ceva asemănător cu punerea unui picior pe furtunul cu care udăm grădina. Chiar dacă pancreasul produce în continuare acești hormoni și enzime, ei nu reușesc să ajungă acolo unde trebuie pentru a ajuta digestia.

Diabetul este afecțiunea care apare atunci când pancreasul nu produce suficientă insulină pentru a menține glicemia în intervalul normal. El poate fi tratat cu pastile care pot ajuta pancreasul să producă mai multă insulină sau pastile care îi spun ficatului să facă mai puțin zahăr sau injecții de insulină pentru a înlocui ceea ce nu se produce sau nu se livrează. Un *endocrinolog* și un consilier autorizat specializat în diabetul zaharat (dietetician sau asistentă medicală) vă pot ajuta la gestionarea diabetului zaharat și la elaborarea unui plan personalizat de mese și exerciții fizice.

Tumorile din apropierea canalului biliar comun pot, de asemenea, să împiedice vezica biliară să secrete bila. Blocajele din apropierea ficatului pot afecta funcția hepatică. Asigurați-vă că discutați cu un medic despre orice durere sau îngălbenire a pielii sau ochilor. Aceste simptome de icter pot indica o problemă cu funcția hepatică.

Insuficiența pancreatică apare atunci când pancreasul nu produce enzimele digestive sau atunci când secreția lor în intestin este blocată. Îndepărtarea întregului sau a unei părți a pancreasului reduce în mod evident capacitatea pancreasului de a produce și secreta aceste enzime. Atunci când alimentele nu sunt descompuse, nutrienții nu pot fi livrați la celule. Alimentele trec pur și simplu prin corp și ajung în celălalt capăt, fără a fi digerate și absorbite. Cu alte cuvinte, celulele sunt încă înfometate. Această afecțiune se numește "*malabsorbție*". Un semn important al malabsorbției este pierderea în greutate.

Este extrem de important pentru sănătatea dumneavoastră să vă reechilibrați digestia. Aceasta este mai mult decât un deranj; este un element cheie pentru sănătatea dumneavoastră și forța sistemului imunitar. Simptomele malabsorbției includ diaree, balonare, crampe, dureri abdominale, scaune grase (apar spumoase și uleioase deasupra apei din vasul de toaletă și au un miros puternic) și posibile deficiențe ale vitaminelor solubile în grăsimi (A, D, K, și E). Un dietetician autorizat care lucrează cu clienți cu fibroză chistică, cancer pancreatic sau insuficiență pancreatică ar trebui să vă poată ajuta cu această problemă.

## Dieta și pancreasul

Grăsimile sănătoase pentru inimă sunt bune în cantități mici. Grăsimile sunt tipul de hrană cel mai greu de digerat și cantitatea de grăsime pe care cineva ar trebui să o mănânce variază în funcție de greutate, înălțime și nivelul de activitate. Persoanele care suferă de insuficiență pancreatică se descurcă de obicei cel mai bine cu diete cu conținut scăzut de grăsimi, chiar dacă iau enzime pe cale orală pe bază de prescripție medicală. Totuși, nu acesta este cazul pentru toată lumea. Ar trebui să consultați un medic sau un specialist în domeniul medicinei înainte de a face modificări în dieta sau aportul dvs. de grăsimi.

Sfaturi pentru dietă:

Consumul de piept de pui dezosat și al celor mai mulți pești menține un conținut scăzut de grăsimi în hrană. Gătitul cu un spray de gătit pentru a minimiza utilizarea uleiurilor ajută de asemenea. Se poate adăuga supă de pui fără grăsime când e nevoie de lichid.

Carnea roșie, carnea procesată și brânza pot fi foarte bogate în grăsimi. Cumpărați numai felii slabe de carne de vită și de porc (feliile slabe sunt cele care au mai puține dungi albe de grăsime în produsul brut). Reduceți dimensiunea porției de carne și de brânză pentru a controla cantitatea totală de grăsimi pe care o consumați.

Evitați alimentele prăjite și învățați să coaceți, să frigeți și să preparați la grătar alimentele pe bază de proteine. Un sfat pentru băcănie este să cumpărați toate alimentele fără grăsimi, cu conținut redus de grăsimi sau "lite", sau să folosiți cantități foarte mici din soiul obișnuit cu grăsime integrală.

Atenție: Multe alimente procesate fără grăsimi conțin o cantitate excesivă de zahăr.

Toate produsele lactate pot conține până la 10 grame de grăsimi în fiecare porție. Reduceți dimensiunea porției sau alegeți alternativele fără grăsime sau cele cu 1% grăsimi.

Nucile și avocado au un conținut foarte ridicat de grăsimi, dar aceste grăsimi sunt sănătoase pentru inimă și nu sunt negative nutrițional pentru dvs. când sunt consumate cu moderație.

Fructele și cele mai multe legume sunt în mod natural lipsite de grăsimi, iar vitaminele și fibrele din acestea sunt esențiale pentru sănătatea dvs.

**Luarea mesei la restaurant este dificilă, deoarece este mai greu să se determine exact cât de multă grăsime conține masa. Un pacient VHL, care a trăit fără pancreas timp de aproape 40 de ani, a lucrat ca agent de voiaj și a călătorit în întreaga lume consumând mâncare locală. "Am aproximat de cât de mult Creon am nevoie și aveam mereu Imodium în valiză pentru situații de urgență, dar am învățat să mă descurc destul de bine. Consumul preparatelor locale face parte din plăcerile călătoriei."**

—Jackie H., PA

### Atenție: Alcoolul și deshidratarea

Dacă aveți o boală pancreatică, este important să nu beți niciodată alcool. Cercetările au arătat că deshidratarea determină încălzirea pancreasului. Întotdeauna beți multe lichide. Se recomandă ca un pacient să aibă întotdeauna o sticlă de apă sau orice lichid cu el în orice moment. Băuturile pentru sport sunt o modalitate bună de a nu ajunge să fim deshidratați, dar e important să fiți conștienți de faptul că multe conțin zahăr adăugat sau alți îndulcitori.

Dieta: îngrijirea medicală

Dieteticienii cu cea mai mare experiență în ceea ce privește insuficiența pancreatică sunt cei care lucrează cu persoane cu fibroză chistică (CF). VHL nu are nicio legătură cu CF, dar 75% dintre persoanele cu CF au insuficiență pancreatică din alt motiv. Pe site-ul [www.cff.org](http://www.cff.org), există o listă cu Centrele de îngrijire pentru CF. Sunați la Centrul de Îngrijire a Copilului din apropierea dvs. și cereți să vorbiți cu dieteticianul care lucrează cu adulți cu CF. Deoarece grăsimile nu sunt digerate, vitaminele liposolubile nu sunt absorbite. Întrebați dieteticianul despre suplimentele vitaminice solubile în apă.

Cel mai important lucru pe care trebuie să-l știți este că posibilitatea ca lucrurile să se reechilibreze și să puteți mânca ceea ce doriți și să vă simțiți confortabil. Va dura până veți găsi profesionistul adecvat care să vă ajute.

Luarea unei pauze de la hrana solidă

Uneori este mai bine să vă odihniți pancreasul și să limitați consumul de alimente. Dacă vă confrunțați cu o erupție, medicul vă poate recomanda să nu consumați niciun aliment pentru o zi sau două. O dietă de lichide clare poate fi urmată atunci când durerea este intensă. Lichidele clare includ sucul de mere, merișor și sucul de struguri albi, gelatina și supele. Dieta lichidă limpede, totuși, nu este completă din punct de vedere nutrițional, iar dieta trebuie să fie avansată de îndată ce alimentele suplimentare sunt tolerate și în conformitate cu programul dat de medicul dumneavoastră.

Întrebări frecvente despre pancreas și nutriție:

**Î: Ce este pancreatita? Este un precursor al cancerului?**

R: Pancreatita este o inflamație a pancreasului. Pancreasul secretă enzime care ajută la digerarea grăsimilor, a proteinelor și a carbohidraților din produsele alimentare. În mod normal, aceste enzime nu sunt activate până când nu ajung în intestinul subțire. Dacă sunt activate în interiorul pancreasului, ele vor începe să "digere", lucru care provoacă leziuni și inflamații ale pancreasului. Există diferite tipuri de pancreatită. În cazul pancreatitei cronice și ereditare, există un risc crescut de apariție a cancerului pancreatic.

**Î: Care este primul lucru pe care îl spuneți noilor pacienți cu pancreatită atunci când îi vedeți?**

R: Le explic că obiectivul meu este de a-i ajuta să-și adapteze dieta pentru a-și ajuta organismul să absoarbă mai bine nutrienții.

**Î: Care este cel mai important lucru de care pacienții trebuie să fie conștienți în dieta lor? De ce?**

R: Corpul lor ar putea să nu poată digera bine produsele alimentare, în special grăsimile, deoarece pancreasul răspunde de secreția enzimelor care ajută la digerarea nutrienților. În cazul pancreatitei, acest organ nu secretă suficiente enzime pentru a descompune produsele alimentare în mod normal, astfel încât apare malabsorbția. Acest lucru poate duce la pierderea în greutate, indigestie, dureri abdominale în timpul mesei și la scaune uleioase.

**Î: Poate respectarea liniilor directoare specifice ale dietei să ajute la ameliorarea simptomelor?**

R: Aplicarea unei diete cu conținut scăzut de grăsimi poate ajuta la reducerea simptomelor asociate cu pancreatita cronică, deoarece astfel va scădea cantitatea de enzime necesare pentru digerarea meselor. Dacă după efectuarea acestor modificări ale dietei tot mai există simptome semnificative, aș îndemna pacientul să vorbească cu medicul, deoarece ar putea fi nevoie de enzime pancreatice.

**Î: Ce ar trebui să mănânce în mod special? Dar să evite?**

R: Pacienții cu pancreatită trebuie să evite alimentele bogate în grăsimi. Acestea includ alimentele prăjite, cele mai multe deserturi, produsele lactate din lapte integral, bucățile grase de carne, nucile/semițele și avocado. De asemenea, ar trebui să limiteze grăsimile, cum ar fi untul, sosurile de salată, smântâna și maioneza și alimentele cu adaos de zahăr, precum și deserturile sau băuturile îndulcite. Băuturile alcoolice trebuie, de asemenea, evitate. Pacienții pot include în dieta lor boabe, fructe și legume, carne slabă (cum ar fi peștele, păsările de curte fără piele și ouăle), fasolea și produse lactate cu conținut scăzut de grăsimi.

Referințe

Addona K. Pancreas and Nutrition: Your Diet for Pancreatitis, *Columbia University Department of Surgery Blog RSS*. Columbia University Medical Center, 14 Nov. 2012, 05 May 2014, <http://www.columbiasurgery.net/2012/11/14/pancreas-and-nutrition-your-diet-for-pancreatitis/>

Addona K. Pancreas și nutriție: dieta ta pentru pancreatită, *Blogul RSS al Departamentului de Chirurgie al Universității Columbia*. Centrul Medical al Universității Columbia, 14 noiembrie 2012, 05 mai 2014, <http://www.columbiasurgery.net/2012/11/14/pancreas-and-nutrition-your-diet-for-pancreatitis/>

Blansfield JA, et al., Clinical, genetic and radiographic analysis of 108 patients with von Hippel-Lindau disease (VHL) manifested by pancreatic neuroendocrine neoplasms (pNet), *Surgery*, 2007 Dec;142(6):814-8; discussion 818.e1-2, PMID: 18063061

Blansfield JA, et al., Analiza clinică, genetică și radiografică a 108 pacienți cu sindromul von Hippel-Lindau (VHL) manifestat prin neoplasme neuroendocrine pancreatice (pNet), *Surgery*, 2007 Dec; 142 (6): 814-8; discuția 818.e1-2, PMID: 18063061

Corcos O, et al., Endocrine pancreatic tumors in von Hippel-Lindau disease: clinical, histological and genetic features, *Pancreas*, 2008, 37:85-93, PMID: 18580449

Corcos O și colab., *Tumorile pancreatice endocrine în sindromul von Hippel-Lindau: caracteristici clinice, histologice și genetice*, *Pancreas*, 2008, 37: 85-93, PMID: 18580449

Cunningham JC, et al., *An Introduction to Cystic Fibrosis for Patients and Their Families*, 6th ed., *Cystic Fibrosis Foundation*, 2013.

Cunningham JC și colab., *Introducere în fibroza chistică pentru pacienți și familiile acestora*, ediția a 6-a, *Fundația pentru Fibroza Chistică*, 2013.

Find a CF Care Center, *Cystic Fibrosis Foundation*, n.d., <http://www.cff.org/LivingWithCF/CareCenterNetwork/CFFoundation-accreditedCareCenters/>.

Găsiți un centru de asistență pentru FC, *Fundația pentru fibroza chistică*, n.d., <http://www.cff.org/LivingWithCF/CareCenterNetwork/CFFoundation-accreditedCareCenters/>.

Hammel P, et al., *Pancreatic involvement in von Hippel-Lindau disease: prevalence, course and impact in the management of patients*, *Gastroenterology*, 2000, 119: 1087-1095. PMID: 11040195

Hammel P și colab., *Implicarea pancreatică în sindromul von Hippel-Lindau: prevalența, evoluția și impactul asupra managementului pacienților*, *Gastroenterology*, 2000, 119: 1087-1095. PMID: 11040195

Nutrition Advice & Recipes, *National Pancreas Foundation*, 2014, <http://www.pancreasfoundation.org/patient-information/patientfamily-information/nutrition-advice-recipes/>.

Consiliere & Rețete de Nutriție, *Fundația Națională a Pancreasului*, 2014, *Staying Healthy*, *Cystic Fibrosis Foundation* n.d., 05 mai 2014, <http://www.cff.org/LivingWithCF/StayingHealthy/>.

Cum să ne menținem sănătatea, *Fundația pentru Fibroza Chistică* n.d., 05 mai 2014, <http://www.cff.org/LivingWithCF/StayingHealthy/>.

Toouli J, et al., *Management of pancreatic exocrine insufficiency: Australasian Pancreatic Club recommendations*, *Med J Aust*, 2010; 193(8): 461-467.

Toouli J, et al., *Managementul insuficienței pancreatice exocrine: Recomandările Clubului Pancreatic din Australasia*, *Med J Aust*, 2010; 193 (8): 461-467.

## VHL la rinichi

Rinichii sunt organe situate în spatele cavității abdominale. Au o lungime de aproximativ 12 cm (4 inci) sau aproximativ dimensiunea unui pumn (Vezi Figura 4.). VHL la rinichi poate provoca formarea de chisturi sau tumori. Este ceva obișnuit pentru orice adult din populația generală să aibă uneori un chist renal. Chisturile VHL sunt de obicei multiple. Prezența unuia sau mai multor chisturi simple nu este o problemă în sine. Cu toate acestea, fiecare chist poate conține o mică tumoare și e posibil ca aceste tumori să devină *carcinomul celulelor renale (RCC)*, un fel de cancer renal, cunoscut anterior sub numele de *hipernefrom*.

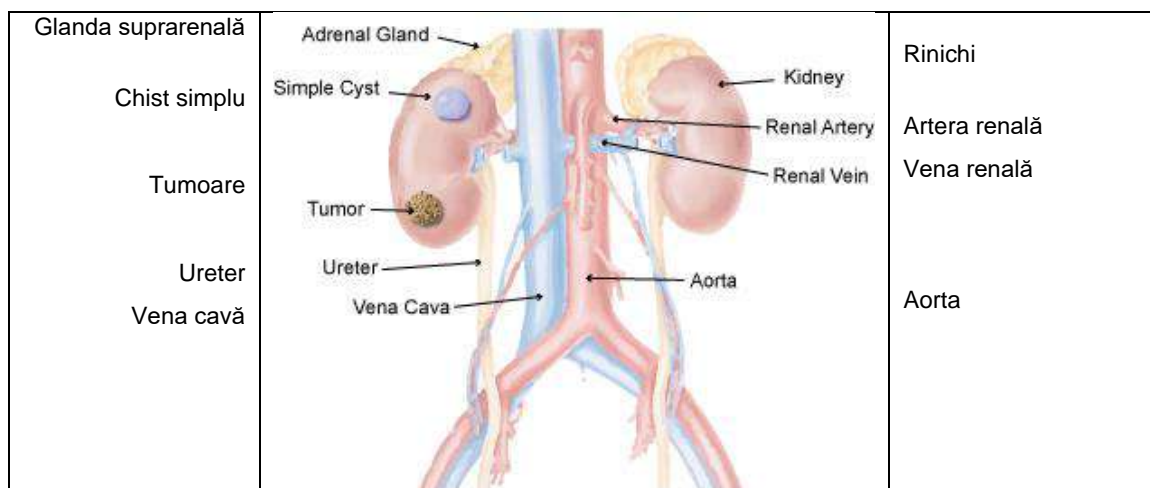


Figura 4. Diagrama rinichiului cu tumoră ©VHL Alliance



În general, nu există semne fizice specifice care să indice din timp prezența chisturilor și a tumorilor renale, deci este foarte important să începeți monitorizarea rinichilor cu mult înainte de apariția simptomelor sau a semnelor fizice evidente. Rinichii continuă să funcționeze în timp ce aceste modificări structurale apar fără simptome fizice și testele de sânge și urină sunt normale.

Gândiți-vă la asta ca având o aluniță pe piele, cu excepția faptului că nu vezi cum crește. Când este foarte mică, e posibil să nu fie nici un motiv de alarmă. Când alunița începe să crească sau să se transforme în mod suspect, medicul dumneavoastră vă va recomanda să o eliminați.

În mod similar, dacă o tumoare la rinichi este foarte mare când este descoperită, dacă își schimbă forma, dimensiunile sau ritmul de creștere devine suspect, echipa medicală poate recomanda intervenții chirurgicale. Nu toate tumorile renale necesită o intervenție chirurgicală imediată. În baza unor caracteristici cum ar fi densitatea, mărimea, forma și situarea, echipa medicală vă va recomanda fie un timp pentru a repeta testele imagistice, fie o rezecție chirurgicală (îndepărtarea tumorii). Când își fac apariția tumorile renale VHL, ele acționează sub forma carcinomului renal cu celule clare (ccRCC), care reprezintă 75% -80% din RCC *sporadic* care apare la populație în general. Cea mai mare diferență este că în cazul VHL există posibilitatea de a le găsi mai devreme decât la persoanele care au cancer sporadic la rinichi. Această situație oferă opțiuni mai bune pentru tratarea precoce a tumorii și permiterea funcționării rinichiului cât mai mult posibil, evitând în același timp cele mai grave consecințe ale cancerului - metastazele. Știind că cineva care are VHL este supus riscului RCC, tumorile se pot detecta în etape mult mai timpurii. Dacă așteptați simptomele, tumora va fi, de obicei, într-o etapă mult mai târzie și mai periculoasă când va fi descoperită.

Există un acord general cu privire la abordarea optimă în tratarea tumorilor renale VHL. În cazul VHL, o persoană cu implicare a rinichilor are, de obicei, o serie de tumori la ambii rinichi care se dezvoltă pe parcursul mai multor decenii. Evident, nu se poate elimina fiecare mică tumoră, deoarece ar fi mai multe intervenții chirurgicale pentru persoana respectivă și pentru acest mic organ decât pot ei să îndure. Scopul este de a se menține funcția renală proprie a pacientului pe tot parcursul vieții sale, pentru a reduce numărul de intervenții chirurgicale și a elimina tumorile înainte de a se metastaza și de a cauza dezvoltarea cancerului și la alte organe. Partea dificilă este să alegeți momentul potrivit pentru a opera - nici prea devreme și nici prea târziu.

Obiectivul este de a se urmări progresia celulelor de la inofensiv (benign) până la punctul când acestea devin capabile să se răspândească (metastază). Gândiți-vă la pădădie. Începe ca un muguraș, devine o floare galbenă, devine albă și, într-o bună zi, micile semințe albe sunt purtate de vânt și semănate pe pajiște. Dacă culegeți florile când sunt galbene, semințele nu sunt mature și nu se mai pot răspândi. Celulele trebuie să se maturizeze până la punctul în care pot să se însămânțeze pe gazon. Șmecheria vieții, ca și la pădădie, este să le culegeți cât sunt galbene.



Figura 5. Efectul pădădiei

Pădădiile demonstrează că celulele trebuie să se maturizeze până la un anumit punct înainte să poată trimite semințe și planta mai multe tumori în alte locuri. Nu este nevoie să o smulgeți pe fiecare când e verde, dar este important să le culegeți când sunt galbene.

Există o tranziție similară în cazul cancerului. Cercetătorii din domeniul cancerului au identificat o serie de etape distincte prin care trec celulele înainte de a putea să metastazeze.

Ar fi ideal dacă ar exista vreun test simplu de sânge sau urină - un biomarker oarecare - pentru a putea verifica evoluția celulelor. Nu există un astfel de test în prezent, deși există multe eforturi în cercetare pentru a găsi unul. Între timp, cercetările clinice au arătat că mărimea unei tumori solide este un semn relativ brut, dar destul de sigur al evoluției acesteia.

*Biopsiile* nu sunt de obicei cerute în acest caz, deoarece, având un diagnostic de VHL, este destul de sigur ce va conține structura. Vor exista celule canceroase chiar și în tumori foarte mici. Întrebarea este: care este nivelul lor de evoluție? Aceasta nu este o întrebare la care să se poată răspunde cu acuratețe printr-o biopsie.

În general chisturile nu sunt considerate ca motive suficiente pentru a le opera. În cazul în care o tumoră este prezentă în peretele unui chist, va fi important să se urmărească dimensiunile acelei tumori, nu ale chistului. Imagistica RMN a rinichilor, atât cu, cât și fără agenți de contrast, așa cum se arată în detaliu în [Ghidul de screening VHL](#) (Secțiunea 1; [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro) și [vhl.org/screening-guidelines](http://vhl.org/screening-guidelines)) este o modalitate sigură de urmărire a acestor tumori.

Consensul la care s-a ajuns în cadrul Simpozionului Medical Internațional VHL din 1994 (Freiburg, Germania) a fost de a recomanda intervenția chirurgicală numai atunci când cea mai mare tumoră este mai mare de 3 cm. Această recomandare a fost confirmată de un studiu pe mai multe centre, coordonat de Dr. Andrew Novick. Toate echipele de studiu VHL din întreaga lume sunt de acord acum cu această orientare. După aproape 20 de ani de experiență folosind aceste linii directoare, există doar trei rapoarte verificate de metastaze provenind de la tumori mai mici de 4 cm, toate având 3 cm sau mai mult.

În concluzie, cele mai bune practici în îngrijirea pacienților cu VHL constau în minimizarea numărului de intervenții chirurgicale, prevenind în același timp boala metastatică spre a se permite rinichilor să continue să funcționeze. În plus față de regula celor 3 cm pentru cel mai lung diametru al tumorii, medicul dumneavoastră va examina evoluția tumorii în timp, pentru a determina rata de creștere. O rată de creștere mai rapidă poate indica necesitatea operației de îndepărtare a unei tumori mai mici. Tumorile cresc în mod obișnuit, cu perioade de creștere mică până la nici o creștere, urmate de perioade de creștere rapidă. Privind creșterea tumorilor pe parcursul mai multor ani, NIH a constatat că rata medie de creștere este de 3-4 mm pe an.

Prin monitorizarea rinichilor, echipa dvs. medicală urmărește să constate dacă există chisturi sau tumori solide. Rezonanța magnetică (RMN) sau tomografia computerizată (CT) sunt cele mai bune metode de examinare medicală. Medicii vor urmări densitatea țesuturilor, poziția tumorilor, dimensiunea lor și rata de creștere. RMN este preferat în majoritatea cazurilor deoarece nu folosește radiații și poate detecta chiar și acele tumori situate în interiorul unui chist.

Este important să înțelegeți cu cât mai multe detalii posibile constatările medicale de care se preocupă medicii care vă îngrijesc. Acest lucru vă va permite să participați la stabilirea calendarului și a tratamentului corect. Nu ezitați să obțineți o a doua opinie. Distincția dintre un chist și o tumoră poate fi discutabilă în funcție de claritatea imaginii și de experiența radiologului care examinează tumorile VHL. Chiar și între experți pot exista diferențe de opinie. Acesta este un domeniu în care perspectiva unuia sau a mai multor medici cu experiență semnificativă în VHL poate reprezenta o enormă diferență. Filmele sau compact-discurile (CD-urile) pot fi trimise cu ușurință unui medic primar aflat departe, chiar și într-o altă țară. Contactați un centru de Îngrijiri Clinice VHL sau VHL Alliance pentru asistență în găsirea unui expert care vă poate ajuta.

Deciziile privind momentul operației și amplexarea procedurii trebuie luate de întreaga echipă. Aceasta ar trebui să includă pacientul cu dezvăluirea completă a tuturor informațiilor. Toate punctele de vedere, localizarea tumorii, nivelul de vigoare și sănătatea pacientului, ba chiar și dorința pacientului de a scăpa de tumoră joacă un rol.

În cazurile în care ultimul rinichi rămas trebuie eliminat, pacienții cu VHL s-au dovedit a fi candidați buni la transplantul de rinichi. Tumorile VHL cresc din anomalii ale celulelor rinichiului însuși. Deoarece noul rinichi are structura genetică a donatorului și două copii sănătoase ale genei VHL, acesta nu este expus riscului de tumori VHL. Nu s-a observat ca imunosupresarea pentru transplant să mărească creșterea tumorilor VHL în alte organe.

## Considerații imagistice legate de Funcția Redusă a Rinichiului

Persoanele cu un nivel scăzut al creatininei (datorită funcției renale reduse) trebuie să fie protejate împotriva oricăror efecte secundare ale *coloranților de contrast* utilizați în scanările CT și RMN cu contrast crescut. Scopul principal este de a se asigura că pacientul are suficient lichid în organism pentru a elimina vopseaua de contrast în timp util. În mod normal, la pacienții cu o *rată de filtrare glomerulară* (GFR) estimată ca fiind mai mică de 60 și mai mare de 45 și care sunt supuși scanărilor CT, se administrează fluide pentru spălarea rinichilor. Scanările CT necesită un *contrast de iod*

care poate dăuna rinichilor atunci când GFR estimată este mai mică de 40-45, astfel încât contrastul cu iod nu este aplicat acelor pacienți. Pentru RMN, contrastul cu *gadolinu* nu dăunează rinichilor, dar la cei cu funcția renală foarte redusă poate provoca efecte secundare cutanate. Prin urmare, la pacienții cu GFR estimată mai mică de 60 și mai mare de 30, se face o hidratare cu 1 litru de soluție de bicarbonat perfuzată timp de o oră imediat înainte de injectarea intravenos. cu substanță de contrast. Pentru cei aflați sub supraveghere pe termen lung și GFR estimat peste 60, se utilizează o doză completă de gadolinu, pentru GFR estimată de 30-60, ½ doză. Nu se utilizează agent de contrast dacă GFR estimată este sub 30. Persoanele cu insuficiență renală (GFR estimată sub 30) pot fi urmărite fără utilizarea agenților de contrast folosind RMN fără contrast cu secvențe T1, T2 și de supresiune a grăsimilor, care pot ajuta la o compensare parțială a lipsei de contrast.

## O viață de calitate cu o funcție redusă a rinichiului

Managementul actual și tratamentul leziunilor VHL de la rinichi permit celor mai mulți pacienți să își păstreze funcția renală normală de-a lungul vieții. Echipa dvs. medicală va face tot posibilul pentru a vă păstra funcția renală. Cu toate acestea, dacă aveți mai multe operații sau alte proceduri pe rinichi sau dacă numărul mare de chisturi renale afectează funcția renală generală, puteți dezvolta o funcție renală redusă (denumită și boala cronică de rinichi sau CKD).

Atenția acordată dietei și nutriției este importantă pentru sănătatea celor cu funcția renală redusă, dar este nevoie de mai mult decât o alimentație bună pentru a trăi o viață sănătoasă. Iată un top de 10 sfaturi pentru a trăi bine cu boala cronică de rinichi (CKD) oferite de Centrul Național al Rinichiului ([www.nationalkidneycenter.org](http://www.nationalkidneycenter.org)):

- 1. Aflați despre boală și trăiți cu ea.** Aflați tot ce puteți despre CKD, apoi trăiți acel stil de viață care vă va promova o sănătate și o bunăstare optime.
- 2. Aveți încredere în dvs. înșivă.** Faptul că aveți CKD este o provocare, dar credința în propria persoană vă poate ajuta să fiți mai tare. Puteți reuși!
- 3. Fiți cel mai bun avocat al dvs.** Faptul de a fi bine informat vă va ajuta să faceți lobby și să obțineți tratamente care sunt în interesul dumneavoastră.
- 4. Țineți o evidență a testelor dvs.** Deoarece CKD este o boală progresivă, trebuie să vă monitorizați simptomele în mod continuu și să fiți la curent cu toate rezultatele testelor. În acest fel, puteți corela opțiunile de tratament și stilul de viață cu simptomele și etapele.
- 5. Fiți proactiv, preluați controlul.** Dacă aveți în vedere un transplant de rinichi, efectuați cercetări și contactați un centru de transplant. În plus, urmați recomandările medicului dumneavoastră pe parcurs.
- 6. Dezvoltați relații puternice.** Faceți-vă timp pentru a construi o conexiune cu toți membrii echipei dvs. de îngrijire a sănătății. Acest lucru vă va ajuta să aveți discuții aprofundate și să puneți întrebări dificile. De asemenea, asigurați-vă că vă întrețineți relațiile personale și creați o rețea solidă de sprijin cu prietenii și familia.
- 7. Exersați și mâncați corect.** În afară de administrarea medicamentelor sau managementul unui regim de tratament, trebuie să vă faceți principalele priorități din exercițiile zilnice și alimentația sănătoasă. În caz contrar, riscați să deveniți și mai bolnavi, mai repede.
- 8. Recunoașteți că munca vă face bine.** Dacă aveți o slujbă sau dacă vă petreceți timpul cu voluntariat, înțelegeți că faptul de a avea o conexiune care vă permite să vă simțiți competenți și productivi este pozitiv pentru bunăstarea dumneavoastră în ansamblu. Desigur, poate fi necesar să luați în considerare un program redus sau munca cu fracțiune de normă, dar continuarea programului dvs. de lucru ar trebui să vă ajute să rămâneți conectați și să vă îmbunătățiți calitatea vieții.
- 9. Faceți-vă un plan.** Deoarece CKD este o problemă cronică de sănătate, aveți nevoie de un plan care să anticipeze viitorul pe 3, 5, 7 ani. Să aflați care sunt opțiunile de tratament și să aveți în vedere care dintre ele vi se potrivește cel mai bine. Să vă faceți timp pentru a lua în considerare opțiunile pe care doriți să le urmăriți dacă starea dvs. se înrăutățește sau simptomele se modifică.
- 10. Faceți o prioritate din a vă bucura în fiecare zi.** Preluarea controlului asupra sănătății vă va permite să vă simțiți cel mai bine. Recunoașteți că sentimentul de a fi puternic și sănătos este cel care vă permite să desfășurați activitățile de care vă bucurați cel mai mult. Așadar, în fiecare zi, asigurați-vă că aveți timp să faceți exact asta!

Sfaturi pentru dietă când aveți funcția renală redusă sau insuficiență renală

Când aveți afecțiuni renale cronice, e posibil să trebuiască să faceți modificări în dieta dumneavoastră, inclusiv:

- Limitarea fluidelor în unele cazuri
- Implementarea unei diete cu conținut scăzut de proteine (acest lucru poate fi recomandat)
- Restricționarea sării, a potasiului, a fosforului și a altor electroliți
- Obținerea de suficiente calorii dacă pierdeți din greutate

Dieta recomandată se poate schimba în timp dacă boala renală se agravează sau dacă aveți nevoie de dializă. Un *nefrolog* (medic specialist în rinichi) vă poate oferi medicamente pentru a gestiona unele dintre problemele de dietă, iar dieteticienii vă pot oferi îndrumări utile legate de produsele alimentare de evitat.

Motivul pentru o dietă specială:

Scopul acestei diete este de a menține un echilibru între electroliți, minerale și lichide la pacienții care suferă de boala cronică de rinichi sau care sunt dializați. Pacienții dializați au nevoie de această dietă specială pentru a limita acumularea de reziduuri în corpul lor. Aceste reziduuri se pot acumula, de asemenea, între tratamentele de dializă.

Majoritatea pacienților care fac dializă urinează foarte puțin sau deloc. Limitarea fluidelor între tratamente este foarte importantă. Fără urinare, se va acumula fluid în organism și acest lucru va duce la un exces de lichid în inimă, plămâni și glezne.

Recomandări privind dieta:

Cereți o trimitere către un dietetician înregistrat pentru informații despre dieta în boala de rinichi. Unii dieteticieni se specializează în dieta rinichilor. Dieteticianul vă poate ajuta să creați o dietă potrivită nevoilor dvs. Acesta vă poate ajuta să creați o dietă cu un aport zilnic de calorii care să fie suficient de ridicat pentru a vă menține sănătoși și pentru a preveni deteriorarea țesutului corporal.

Fundația Națională a Rinichiului ([www.kidney.org](http://www.kidney.org)) are reprezentanțe în majoritatea statelor. Este o resursă excelentă pentru programe și materiale educaționale pentru a ajuta persoanele cu boli de rinichi și familiile lor.

### **Carbohidrații**

Dacă sunteți supraponderal sau aveți diabet zaharat, poate fi necesar să limitați cantitatea de carbohidrați pe care o consumați. Discutați cu medicul, asistenta medicală sau dieteticianul.

Pe de altă parte, carbohidrații reprezintă o sursă bună de energie pentru corpul dumneavoastră. Dacă medicul dumneavoastră vă recomandă o dietă săracă în proteine, puteți înlocui calorile din proteine cu:

- **Fructe, pâine, cereale și legume.** Aceste alimente vă oferă energie, fibre, minerale și vitamine.
- **Bomboane tari, zahăr, miere și jeleuri.** Dacă este necesar, puteți chiar mânca deserturi cu multe calorii, cum ar fi plăcintele, prăjiturile sau biscuiții, atâta timp cât limitați deserturile făcute cu lapte, ciocolată, nuci sau banane.

### **Grăsimile**

Grăsimile pot fi o sursă bună de calorii. Asigurați-vă că utilizați grăsimi mononesaturate și polinesaturate (ulei de măsline, ulei de canola, ulei de șofrănaș) pentru a vă proteja arterele. Discutați cu medicul, asistenta medicală sau dieteticianul despre grăsimi și colesterol care pot crește riscul de apariție a problemelor cardiace.

### **Proteinele**

Dietele cu conținut scăzut de proteine pot fi utile înainte de a începe dializa. Medicul dvs. sau dieteticianul vă pot recomanda o dietă cu nivel moderat de proteine (1 gram de proteine per kilogram de greutate corporală pe zi).

Odată ce începeți dializa, va trebui să consumați mai multe proteine. De fapt, poate fi recomandată o dietă bogată în proteine, cu pește, carne de pasăre, carne de porc sau ouă la fiecare masă. Acest lucru vă va ajuta să înlocuiți mușchii și alte țesuturi pe care le pierdeți.

Persoanele care fac dializă ar trebui să mănânce 8-10 uncii (230 - 280 grame) de alimente bogate în proteine în fiecare zi. Medicul dumneavoastră, dieteticianul sau asistenta medicală vă pot sugera adăugarea de albuș de ou, pulbere de albuș de ou sau pulbere de proteine.

## Calciul și fosforul

Calciul și fosforul, alte două minerale importante din organism, sunt, de asemenea, monitorizate îndeaproape. Chiar și în stadiile incipiente ale bolii cronice de rinichi, nivelurile de fosfor din sânge pot deveni prea mari. Nivelurile ridicate de fosfor pot determina mâncărimi cronice și pot determina scăderea nivelului de calciu din sânge. Acesta, la rândul său, vă extrage calciul din oase, lucru care vă poate face oasele mai slabe și mai susceptibile de a se fractura.

Va trebui să limitați cantitatea de produse lactate pe care le consumați deoarece conțin cantități mari de fosfor. Acestea includ laptele, iaurtul și brânza. Unele alimente lactate au mai puțin fosfor, inclusiv margarina, untul, brânza topită, frișca groasă, brânza ricotta, brânza Brie, șerbetul și toppinguri non-lactate de tip frișcă bătută.

Fruitele și legumele conțin doar cantități mici de fosfor, dar pot conține cantități mari de potasiu.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE:** Utilizați produse tip frișcă non-lactate și înlocuitori recomandați de lapte (lapte de migdale, lapte de orez și lapte de soia) în locul laptelui ca un mod de a reduce cantitatea de fosfor din dieta dumneavoastră.

Este posibil să trebuiască să luați suplimente de calciu și vitamina D pentru a preveni bolile oaselor și a controla echilibrul calciului și fosforului din corpul dumneavoastră. Adresați-vă medicului dumneavoastră, asistentei medicale sau dieteticianului.

Dacă modificările dietei pentru reducerea fosforului nu sunt suficiente, medicul dumneavoastră vă poate recomanda "agenți de legare a fosforului".

## Lichidele

În stadiile incipiente ale bolii cronice de rinichi, nu este nevoie să limitați cantitățile de lichid băute. Pe măsură ce boala rinichilor înaintază sau când devine necesară dializa, este necesară monitorizarea aportului de lichide. Între sesiunile de dializă, se pot acumula lichide în organism. Prea mult lichid duce la dificultăți de respirație, o urgență care necesită asistență medicală imediată.

Medicul dumneavoastră și asistentul de dializă vă vor informa cât trebuie să beți în fiecare zi. Nu mâncați prea multe alimente care conțin multă apă, cum ar fi supe, deserturi gelatinoase, dulciuri congelate, înghețată, struguri, pepeni, salată verde, roșii și țelină.

Utilizați cupe sau pahare mai mici și întoarceți cupa după ce ați terminat-o.

Sfaturile pentru a nu suferi de sete includ:

- Evitați alimentele sărate
- Înghețați suc într-o tavă de cuburi de gheață și mâncați-l ca pe dulciurile congelate (trebuie să includeți aceste cuburi de gheață în cantitatea zilnică de lichide)
- Rămâneți la răcoare în zilele fierbinți

## Sarea sau sodiul

Reducerea sodiului în dietă vă ajută să controlați tensiunea arterială ridicată, vă ajută să nu vă fie sete și vă împiedică retenția de lichide suplimentare în corp.

Probabil va trebui să implementați o dietă cu conținut redus de sare.

Căutați aceste cuvinte pe etichetele produselor alimentare:

- hiposodic
- fără adaos de sare
- fără sodiu

- conținut redus de sodiu
- nesărat

Verificați toate etichetele pentru a vedea cantitatea de sare sau sodiu pe care o conține fiecare porție de aliment. De asemenea, evitați alimentele care menționează sarea printre primele ingrediente. Căutați produse cu mai puțin de 100 mg de sare la porție.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Sarea nu este singurul mod de a da gust alimentelor.**

Încercați ierburi aromate și condimente proaspete sau uscate în loc de sare de masă pentru a spori aroma alimentelor. De asemenea, încercați să adăugați o picătură de sos de ardei iute sau un strop de suc de lămâie pentru aromă.

Nu folosiți sare atunci când gătiți și îndepărtați solnița de pe masă. NU UTILIZAȚI înlocuitori de sare deoarece conțin potasiu. Persoanele cu afecțiuni renale cronice trebuie, de asemenea, să-și limiteze potasiul.

### Potasiul

Nivelurile normale de potasiu din sânge vă ajută inima să bată constant. Totuși, se poate acumula prea mult potasiu atunci când rinichii nu mai funcționează bine. Se pot produce ritmuri periculoase pentru inimă, care pot duce la deces.

Potasiul se găsește în multe grupuri de alimente, inclusiv în fructe și legume. Alegerea produsului potrivit din fiecare grup de alimente vă poate ajuta să vă controlați nivelul de potasiu.

Când mâncați fructe:

- Alegeți piersici, struguri, pere, cireșe, mere, fructe tip boabe, ananas, prune și mandarine.
- Limitați sau evitați portocalele și sucul de portocale, nectarinele, kiwi, stafidele sau alte fructe uscate, bananele, cantalupii, melasa și prunele

Când mâncați legume:

- Alegeți broccoli, varză, morcovi, conopidă, castraveți, vinete, fasole verde și roșie, lăptuci, ceapă, ardei, creson, castraveți și dovlecei galbeni
- Limitați sau evitați sparanghelul, avocado, cartofii, roșiile sau sosul de roșii, bostanul, dovleacul și spanac gătit.

### Fierul

Pacienții cu insuficiență renală avansată au deseori anemie (niveluri scăzute de fier) și au nevoie, de obicei, de suplimente de fier sau de o dietă care să conțină alimente cu un nivel ridicat de fier (ficat, carne de vită, de porc, pui, fasole lima și fasole cu bob mare, cereale cu adaos de fier). Discutați cu medicul, asistenta sau dieteticianul dvs. dacă aveți sau nu niveluri scăzute de fier și dacă trebuie să adăugați fier în dieta dumneavoastră.

### Referințe

Cho E, et al., Epidemiology of Renal Cell Cancer, *Hematol Oncol Clin N Am*, 2011 (25): 651-665  
Cho E și colab., Epidemiologia cancerului celulelor renale, *Hematol Oncol Clin. Am.*, 2011 (25): 651-665

Duffey BG, et al., The Relationship Between Renal Tumor Size and Metastases in Patients with von Hippel-Lindau Disease, *J Urol*, 172: 63-65, 2004. PMID: 15201738  
Duffey BG și colaboratorii, Relația dintre dimensiunea tumorilor renale și metastaze la pacienții cu sindromul von Hippel-Lindau, *J Urol*, 172: 63-65, 2004. PMID: 15201738

Goldfarb DA, et al., Results of renal transplantation in patients with renal cell carcinoma and von Hippel-Lindau disease, *Transplantation*, 1997 Dec 27;64(12):1726-9. PMID: 9422410  
Goldfarb DA și colab., Rezultatele transplantului renal la pacienții cu carcinomul celulelor renale și sindromul von Hippel-Lindau, *Transplantation*, 1997, 27, 64 (12): 1726-9. PMID: 9422410

Joly D, et al., Progress in nephron-sparing therapy of renal cell carcinoma and von Hippel-Lindau disease. *J Urol*. 2011, 185:2056-60, PMID: 21496837

Joly D și colab., *Progrese în terapia de protejare a nefronilor de carcinomul celulelor renale și de sindromul von Hippel-Lindau*. *J Urol*. 2011, 185: 2056-60, PMID: 21496837

Kidney Disease Nutrition and Diet, *The National Kidney Foundation: A to Z Health Guide*, The National Kidney Foundation, n.d., [https://www.kidney.org/atoz/atozTopic\\_Nutrition-Diet.cfm](https://www.kidney.org/atoz/atozTopic_Nutrition-Diet.cfm).  
*Boala renală - Nutriție și dietă*, *Fundația Națională a Rinichiului: Ghidul Sănătății de la A la Z*, *Fundația Națională a Rinichiului*, n.d., [https://www.kidney.org/atoz/atozTopic\\_Nutrition-Diet.cfm](https://www.kidney.org/atoz/atozTopic_Nutrition-Diet.cfm).

Lin H. Diet - Chronic Kidney Disease, *MedlinePlus Medical Encyclopedia*, U.S. National Library of Medicine, 21 Sept. 2011, <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002442.htm>.

*Lin H. Diet - Boala renală cronică*, *MedlinePlus Medical Encyclopedia*, *Biblioteca Națională de Medicină din S.U.A.*, 21 septembrie 2011, <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/002442.htm>.

Living with Kidney Disease, *National Kidney Center*, National Kidney Center.org, Inc., <http://www.nationalkidneycenter.org/chronic-kidney-disease/living-with-kidney-disease/>  
*Cum să trăim cu bolile rinichilor*, *Centrul Național al Rinichiului*, *National Kidney Center.org, Inc.*, <http://www.nationalkidneycenter.org/chronic-kidney-disease/living-with-kidney-disease/>

Matin SF, et al., *Patterns of intervention for renal lesions in von Hippel-Lindau disease*, *BJU Int*, 2008 Sep; 102(8):940-5, Epub 2008 May 15, PMID: 18485044

*Matin SF și colab., Modele de intervenție pentru leziunile renale în sindromul von Hippel-Lindau*, *BJU Int*, 2008 Sep; 102 (8): 940-5, Epub 2008 15 mai, PMID: 18485044

Nutrition and Chronic Kidney Disease, *National Kidney Foundation, Council on Renal Nutrition*, National Kidney Foundation, New York: National Kidney Foundation, 2006, [http://www.kidney.org/atoz/pdf/nutri\\_chronic.pdf](http://www.kidney.org/atoz/pdf/nutri_chronic.pdf)  
*Nutriția și boala renală cronică*, *Fundația Națională a Rinichiului, Consiliul pentru Nutriție Renală, Fundația Națională a Rinichiului*, New York: *Fundația Națională a Rinichiului*, 2006, [http://www.kidney.org/atoz/pdf/nutri\\_chronic.pdf](http://www.kidney.org/atoz/pdf/nutri_chronic.pdf)

Shuch B, et al., *Repeat partial nephrectomy: surgical, functional and oncological outcomes*, *Curr Opin Urol*, 2011, Sep; 21(5):368-75, doi: 10.1097/MOU.0b013e32834964ea. PMID: 21788903  
*Shuch B și colab., Repetarea nefrectomiei parțiale: rezultate chirurgicale, funcționale și oncologice*, *Curr Opin Urol*, 2011, Sep; 21 (5): 368-75, doi: 10.1097 / MOU.0b013e32834964ea. PMID: 21788903

Steinbach F, et al., *Treatment of renal cell carcinoma in von Hippel-Lindau disease: a multicenter study*, *JUrol*, 1995 153:1812-1816  
*Steinbach F și colab., Tratamentul carcinomului celulelor renale în sindromul von Hippel-Lindau: un studiu pe mai multe centre*, *JUrol*, 1995 153: 1812-1816

Srinivasan R. "Tumor Growth Rate and VHL," [vhl.org/Ask the Expert](http://vhl.org/Ask the Expert)  
*Srinivasan R. "Rata de creștere a tumorilor și VHL"*, [vhl.org/Ask Expert](http://vhl.org/Ask Expert)



## VHL la ochi

Atunci când capilarele formează hemangioblastoame (numite și hemangioblastoame capilare retinale sau angioame retiniene) în partea din spate a ochiului, acestea încep prin a fi extrem de mici și dificil de văzut. Capilarele în sine sunt mai mici decât diametrul unei hematii, una dintre celulele care alcătuiesc sângele.

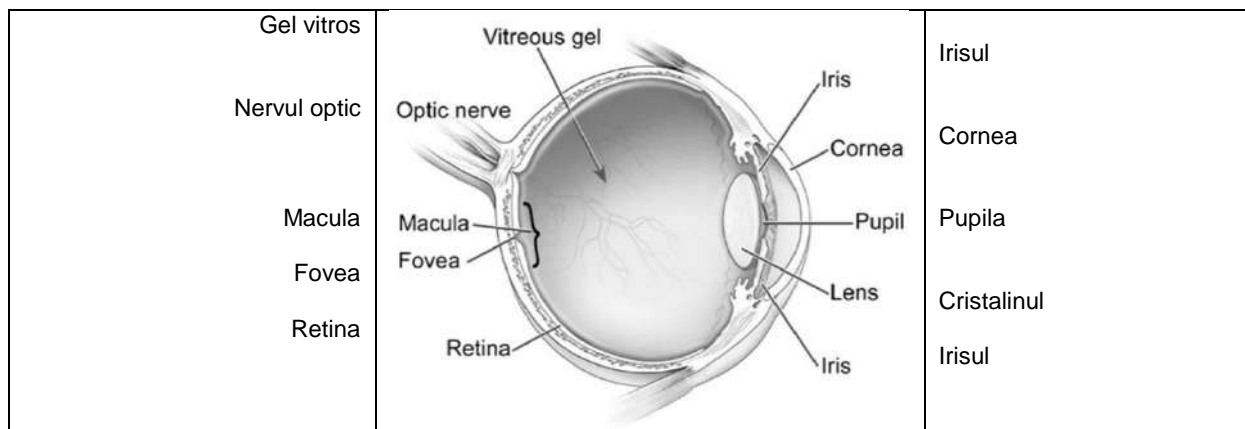


Figura 6. Diagrama ochiului

Sursa: *National Eye Institute*: [nei.nih.gov/health/eyediagram](http://nei.nih.gov/health/eyediagram)

Când hemangioblastoamele încep să se dezvolte, ele cresc adesea în jurul ecuatorului sau periferiei retinei, departe de aria centrală a vederii. Spre deosebire de ecuatorul din jurul pământului, ecuatorul ochiului este vertical. Stând în picioare, trageți un cerc în jurul ochiului, de la sprâncene la nas și în jur - acesta este ecuatorul.

Pentru a vedea această zonă, *oftalmologul* sau *optometrul* trebuie să vă dilate ochiul, să utilizeze o lupă de mare putere și să privească din unghiuri laterale. Este mai mult decât o examinare obișnuită a ochilor. Spuneți medicului dumneavoastră dacă aveți VHL în familie, astfel încât acesta să se asigure că va face acest examen amănunțit și va găsi orice hemangioblastoame mici. Tratarea acestora în primele faze este importantă. O trimitere la un specialist în retină va fi necesară pentru tratamentul acestor tumori.

Nu toți oftalmologii și optometrii sunt familiarizați cu VHL; este mai bine să folosiți un specialist familiarizat cu VHL, calificat să efectueze o examinare detaliată a fundului de ochi și a periferiei cu un oftalmoscop indirect.

Obiectivul tratamentului este de a opri creșterea hemangioblastomului cât timp acesta este încă atât de mic încât nu afectează vederea. Tratamentele includ în general tratamentul cu laser (chirurgie ușoară) sau *crioterapia* (înghețarea). Dacă retina se desprinde de spatele ochiului ca urmare a scurgerilor din hemangioblastom sau ca rezultat al țesutului fibros care a crescut în ochi și trage de retină, poate fi necesară o intervenție chirurgicală *vitreo-retiniană*. Academia Americană de Oftalmologie și alte asociații profesionale editează publicații de popularizare despre aceste tratamente, care sunt de obicei disponibile la oftalmolog sau la specialiștii în retină.

Șaizeci la sută dintre persoanele cu VHL au leziuni ale retinei. Chiar persoane în vârstă de 3 ani și uneori mai tinere pot fi afectate, ceea ce face ca examinarea copiilor să fie foarte importantă. Copiii care au un diagnostic ADN pozitiv pentru VHL trebuie să fie examinați pentru leziuni oculare începând cu vârsta de 1 an.

Noi hemangioblastoame pot apărea pe tot parcursul vieții, astfel că examinările periodice ale ochilor la persoanele afectate sunt importante. În general, leziunile mai mici pot fi tratate cu mai mult succes și cu mai puține complicații decât cele mari. Scurgerile sau sângerările de la hemangioblastoamele mai mari pot duce la afectări grave ale vederii sau la desprinderea retinei, astfel încât tratamentul precoce și managementul atent sunt foarte importante pentru a vă menține vederea.

Hemangioblastoamele netratate sau parțial tratate, care nu au hemoragii sau scurgeri active, pot stimula creșterea țesutului fibros din ochi, lucru ce poate periclita vederea și trebuie evaluat în mod regulat.

Leziunile la nivelul nervului optic sau în apropierea acestuia sunt foarte greu de tratat cu succes și nu există un consens între medici cu privire la cea mai bună abordare legată de tratament. Din fericire, ele tind să crească încet. Contactați Alianța VHL pentru cele mai recente recomandări.



## Referințe

Gorin, MB, et al., von Hippel-Lindau disease: clinical considerations and the use of fluorescein-potentiated argon laser therapy for treatment of retinal angiomas. *Seminars in Ophthalmology*, 1992 Sep 7(3):182-91

Gorin, MB și colab., *Sindromul von Hippel-Lindau: considerente clinice și utilizarea terapiei cu argon potențată cu fluoresceină în tratamentul angioamelor retiniene*. *Seminarii de oftalmologie*, 1992 Sep 7 (3): 182-91

Dollfus H, et al., Ocular manifestations in von Hippel-Lindau disease: a clinical and molecular study, *Invest. Ophthalmol Vis Sci* 2002, 43: 3067-74. PMID: 12202531

Dollfus H și colab., *Manifestări oculare în sindromul von Hippel-Lindau: un studiu clinic și molecular*, *Invest. Ophthalmol Vis Sci* 2002, 43: 3067-74. PMID: 12202531

Gaudric A, et al., Vitreoretinal surgery for severe retinal capillary hemangiogliomas in von Hippel-Lindau disease, *Ophthalmology*, 2011, 118: 142-9, PMID: 20801520

Gaudric A și colab., *Chirurgie vitreo-retiniană pentru hemangioblastoame capilare grave în sindromul von Hippel-Lindau*, *Ophthalmology*, 2011, 118: 142-9, PMID: 20801520

Laser Surgery in Ophthalmology and Cryotherapy, *American Academy of Ophthalmology*, online brochures, AAO, P.O. Box 7424, San Francisco, CA 94120-7424. 1 415 561-8500. <http://www.aao.org>

*Chirurgia cu laser în oftalmologie și crioterapia*, *Academia Americană de Oftalmologie*, broșuri on-line, AAO, P.O. Box 7424, San Francisco, CA 94120-7424. 1 415 561-8500. <http://www.aao.org>

Wong WT, et al., Ocular von Hippel-Lindau disease: clinical update and emerging treatments, *Curr Opin Ophthalmol*, 2008 May;19(3):213-7, Review, PMID: 18408496

Wong WT și colab., *Manifestarea oculară a sindromului von Hippel-Lindau: actualizare clinică și tratamente emergente*, *Curr Opin Ophthalmol*, 2008 mai; 19 (3): 213-7, Review, PMID: 18408496

Atât *Institutul Național al Ochiului* (National Eye Institute) ([www.nei.nih.gov](http://www.nei.nih.gov)) cât și *Biblioteca Națională de Medicină* (National Library of Medicine) - ([www.nlm.nih.gov](http://www.nlm.nih.gov)) sunt resurse excelente pentru noi termeni și tratamente.

## VHL la glandele suprarenale (feocromocitoamele)

VHL poate fi asociat cu un tip de tumoră a glandelor suprarenale numit feocromocitom ("feo"). Feo sunt, de obicei, non-canceroase și apar cel mai frecvent în glandele suprarenale. Feo aflate în afara glandelor suprarenale se numesc *paraganglioame*; aceste tumori sunt foarte rare, chiar și la pacienții cu VHL.

Glandele suprarenale au aproximativ 3 x 2 x 2 cm (lungime de 1 inci) și se află deasupra fiecărui rinichi (Vezi Figura 7.). Glandele suprarenale secretă hormoni în organism, care includ:

- **Catecolaminele:** Predomină *epinefrina*, dar se secretă și ceva *norepinefrină*. Epinefrina ajută la reglarea reacției "luptă sau fugi" în caz de stres (mai este cunoscută și sub numele de adrenalină și este principala catecolamină produsă de glandele suprarenale).
- **Glucocorticoizii:** Cel mai important *glucocorticoid* este *cortizolul*. Cortizolul ajută la reglarea glicemiei, a tensiunii arteriale, a metabolismului grăsimilor și proteinelor și a sistemului imunitar. Cortizolul este cunoscut sub numele de hormonul stresului.
- **Mineralocorticoizii:** Cel mai important *mineralocorticoid* este *aldosteronul*. Aldosteronul acționează în principal în rinichi, menținând echilibrul sării și apei în organism. Acest lucru este important pentru reglarea tensiunii arteriale și pentru o funcție cardiovasculară adecvată.
- **Androgenii suprarenali:** Aceștia sunt precursori ai hormonilor sexuali (adică testosteron, estrogen).

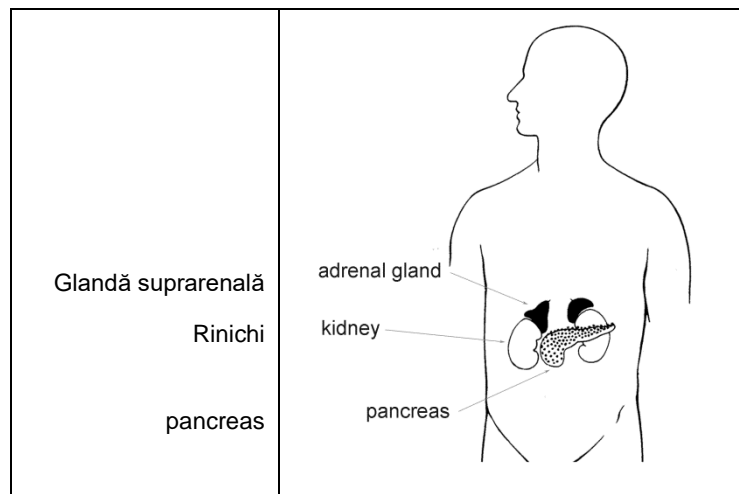


Figura 7. Rinichiul, pancreasul și glandele suprarenale

Figura arată pozițiile relative ale acestor organe. Ilustrație de Gerhard Spitzer, din Kahle et al., *Color Atlas*, 2:141.

Feocromocitoamele apar mai frecvent în unele familii decât în altele. Acestea sunt rareori maligne (<7%) la persoanele cu VHL. Detectate din timp, feocromocitoamele nu sunt greu de abordat, dar sunt potențial letale dacă nu sunt tratate. Acest lucru este valabil mai ales în perioadele de stres, cum ar fi intervențiile chirurgicale, accidentele sau nașterea. Este deosebit de important ca pacienții VHL cu sau fără simptome să fie verificați dacă au feocromocitoame înainte de orice intervenție chirurgicală, sarcină sau naștere. Dacă există un feocromocitom, complicațiile pot fi evitate prin blocarea efectelor hormonilor de stres cu medicamente începând cu cel puțin 7-14 zile înainte de procedură. Feocromocitoamele secretă cantități excesive de catecolamine, norepinefrină și epinefrină, de asemenea cunoscute sub numele de "hormoni de stres". Cu toate acestea, feocromocitoamele în VHL produc doar norepinefrină (cunoscută și ca noradrenalină). Semnalul clinic primar este, de obicei, hipertensiunea arterială, în special presiunea arterială, care exercită presiune asupra inimii și a sistemului vascular, lucru ce poate provoca un atac de cord sau un accident vascular cerebral. Cu toate acestea, la unii pacienți, tensiunea arterială poate fi normală în ciuda prezenței unui feocromocitom. Pacienții pot observa dureri de cap, bătăi neregulate sau rapide ale inimii sau ceva ce pare un atac de panică, teamă, anxietate sau chiar furie. S-ar putea să existe transpirații intense fără niciun motiv serios. Uneori oamenii au bufeuri de căldură (sau friguri). Pot exista dureri abdominale sau o pierdere în greutate inexplicabilă. Se recomandă ca toate persoanele cu VHL să fie supuse screening-ului pentru feocromocitoame. Cercetările noi indică faptul că tumorile suprarenale sunt de patru ori mai frecvente la persoanele cu VHL decât se credea anterior. Chiar și în familiile care nu au avut anterior un feocromocitom este important să se testeze prezența acestor tumori. În descendența unei familii

numeroase din Franța nu au existat feocromocitoame timp de trei generații; acum există feocromocitoame în două ramuri ale acelei familii.

Dacă este necesară intervenția chirurgicală, standardul de îngrijire la pacienții cu VHL este adrenalectomia parțială. Studiile au arătat că menținerea chiar și a unei cantități mici de *cortex* al glandei suprarenale, dacă este necesară intervenția chirurgicală pe ambele glande, face mai ușoară evoluția postoperatorie. De asemenea, de obicei se evită necesitatea înlocuirii cu steroizi. Pe de altă parte, trebuie să recunoaștem și că țesutul suprarenal rămas poate fi asociat cu feocromocitoame recurente. Îndepărtarea întregii glande suprarenale este rareori necesară pentru a gestiona feocromocitoamele asociate cu VHL.

În ultimii ani, este utilizată tehnica de operare "pe gaura cheii" (laparoscopie) pentru a trata feocromocitoamele. Prin această tehnică există un risc mai mic de infecție iar recuperarea este mult mai rapidă. Unii chirurghi au tehnica de a elimina simultan feocromocitoamele situate pe fiecare dintre cele două glande suprarenale. Tratamentul chirurgical laparoscopic sau robotic trebuie discutat cu medicul dumneavoastră.

Înainte de operație, echipa medicală va prescrie "blocante" (alfa-blocante, uneori urmate de beta-blocante) sau medicamente care inhibă formarea de catecolamine. Aceste medicamente vor calma efectele substanțelor chimice produse de feocromocitoame și vor permite ca intervenția chirurgicală să decurgă calm, fără a se provoca o criză de feocromocitom. Deși blocantele vă vor obosi, acestea sunt extrem de importante. Ele pot fi prescrise cu două sau mai multe săptămâni înainte de intervenția chirurgicală planificată.

Un alt aspect important înainte de operație este să vă asigurați că anestezistul care lucrează cu chirurul dumneavoastră are experiență cu feocromocitoamele. Anestezistul răspunde de managementul tensiunii arteriale în timpul intervenției chirurgicale. Chirurul dvs. endocrin ar trebui să vă poată spune cine va face parte din echipa chirurgicală.

## Teste pentru detectarea feocromocitoamelor

Testele tradiționale de sânge sau urină care măsoară doar catecolaminele sunt inadecvate în a detecta cele mai multe feocromocitoame. Pentru a diagnostica un feocromocitom, se efectuează un test biochimic inițial pentru a măsura metanefrinele din sânge sau urină. Testul "metanefrine fără plasmă" implică măsurarea, într-o probă de sânge, a metanefrinei, metabolitul adrenalinei și a normetanefrinei, metabolitul noradrenalinei. Mai disponibilă este colectarea urinei pe 24 de ore, care este analizată pentru metanefrine, normetanefrină și metanefrină fracționate. Dacă sunt necesare informații suplimentare sau dacă există simptome de feocromocitom, dar testele de sânge și urină sunt negative, pot fi utilizate scanări anatomice prin imagistică.

La pacienții cu VHL, măsurarea normetanefrinei este cea mai importantă, deoarece feocromocitoamele asociate nu produc adrenalină sau metabolitul său, metanefrina, în cantități semnificative. Metoxitiramina este un biomarker nou pentru diagnosticul de feocromocitom și a fost introdus în 2011 ca instrument de măsurare. Cu toate acestea, numai aproximativ 17% dintre pacienții cu VHL cu feocromocitoame produc metoxitiramină. O creștere a metoxitiraminei poate fi utilă pentru a evalua malignitatea.

Precizia testelor urinei și sângelui pentru activitatea feocromocitoamelor va fi determinată în mare parte de propria dvs. cooperare în pregătirea testului. Chiar dacă nu vi se dau instrucțiuni, ar trebui să evitați tutunul, alcoolul și cofeina timp de cel puțin patru ore înainte de testare. Asigurați-vă că spuneți medicului dumneavoastră și tehnicienilor dacă luați orice medicament antidepresiv sau de modificare a dispoziției. S-ar putea să doriți să pregătiți o listă cu toate medicamentele pe care le luați, să discutați această listă cu medicul înainte de testare și chiar să o trimiteți la laborator cu proba de sânge sau urină, pentru a ajuta la interpretarea rezultatelor.

În cazul în care sunt date alte instrucțiuni, acestea pot diferi de la centru la centru, uneori datorită diferitelor metode de analiză. Urmați instrucțiunile cu atenție pentru a evita o interpretare greșită. Consultați Pregătirea pentru testarea feocromocitoamelor.

Standardele de testare 2014 pentru feocromocitoame și paragangliomi

Noile linii directoare clinice au fost recent aprobate de către Societatea Endocrină (iunie 2014) pentru testarea prezenței feocromocitoamelor și a paragangliomilor, cunoscute împreună ca PPGL.

- **Examinarea pentru PPGL** trebuie să includă întotdeauna măsurători ale metanefrinelor plasmatiche (obținute dintr-o probă de sânge) sau a metanefrinelor fracționate urinare (obținute dintr-o probă de urină).
- **Pentru un eșantion de sânge**, acum este recomandat ca pacienții să stea cu fața în sus (culcați) timp de minim 20 (în mod ideal 30) de minute între momentul în care este introdus acul și momentul în care este extras sângele.
- **Pentru analiza eșantioanelor de sânge**, intervalele de referință superioare (rezultatul testului peste care se consideră că poate exista un feocromocitom) trebuie să fie stabilite din teste realizate cu fața în sus, nu în poziție șezândă, pentru a minimiza șansa unui rezultat fals negativ (nedetectarea unui PPGL existent).

Decizia a fost luată pe baza constatării că rezultatele testelor de sânge luate în poziție șezândă au mărit numărul de rezultate fals pozitive, ceea ce înseamnă că acești pacienți trebuie retestați. Motivul este că eliberarea catecolaminelor de către nervii periferici și glandele suprarenale este stimulată de poziția verticală care are ca rezultat creșterea nivelului metanefrinelor în sânge în poziție șezândă comparativ cu pozițiile culcate pentru prelevarea probei de sânge.

#### **Liniile directe VHL pentru testarea feocromocitoamelor se bazează pe liniile directe clinice emise de Societatea Endocrină:**

Măsurarea metanefrinelor fără plasmă (cu sânge tras după 20-30 de minute într-o poziție culcată cu fața în sus după introducerea acului) sau a metanefrinelor urinare fracționate (cu acceptul pacientului pentru recoltarea recomandată și depozitarea refrigerată). Analiza se efectuează utilizând *cromatografia lichidului* cu detecție *spectrometrică* sau *electrochimică în masă* și utilizând norme valabile pentru poziția cu fața în sus pentru rezultatele testelor plasmatiche. Toate rezultatele pozitive ale testelor trebuie urmărite. Urmărirea poate implica studii biochimice repetate (de exemplu, un *test cu clonidină*) sau o scanare CT sau RMN (dacă o scanare CT nu este adecvată).

La VHL, este necesar doar să se ia în considerare creșteri ale normetanefrinei. Pentru plasma la un pacient adult cu VHL, orice cantitate de peste 112 picograme/mililitru (0,61 nanomol/litru, limita superioară de referință NIH) ar trebui să trezească suspiciuni. Orice valoare peste 400 pg/mL (2,2 nmol/L) pentru o probă luată cu pacientul întins și relaxat (fără stres) și fără antidepresive devine imediat foarte suspectă (aproape de 100% probabilitate). Imagistica este atunci garantată. Între aceste intervale, probabilitatea unui feocromocitom crește odată cu nivelul și ar trebui luate în considerare teste de urmărire, cum ar fi imagistica.

Dacă aceste teste chimice indică prezența unui feocromocitom, dar acesta nu poate fi ușor localizat pe RMN sau CT, poate fi recomandată o scanare *MIBG* sau *PET*. Aceste scanări ajută la *localizarea* sau situarea unui feocromocitom chiar dacă se află în afara glandelor suprarenale. Feocromocitoamele aflate în afara glandelor suprarenale se numesc paragangliomi. Aceste tumori foarte rare pot apărea oriunde pe sistemul nervos simpatic, adică oriunde de-a lungul unei linii trase de la nivelul dvs. inghinal până la lobul urechii de pe ambele părți ale corpului. Pot fi necesare testări multiple pentru a le găsi. Conform cercetărilor efectuate de Institutele Naționale ale Sănătății din SUA (*US National Institutes of Health*), diferite teste au rate de succes diferite în localizarea unui feocromocitom sau paragangliom:

- Scanarea PET 18F-FDA găsește 75-92%
- Scanarea PET 18F-FDOPA găsește 67-93%
- Scanarea 123I-MIBG găsește 67-86%
- Scanarea PET 18F-FDG găsește 83-93% (suprarenale: 67%)
- Scanarea cu Octreotide găsește mai puțin de 50% din aceste tumori. Rețineți că scanarea cu Octreotide va fi înlocuită în curând cu 68Ga-DOTA analogi, utilizați în scanarea PET. Alegerea unuia dintre aceste teste se face adesea în funcție de disponibilitatea unei anumite tehnologii în centrul dvs. Cu toate acestea, este important de observat că, dacă testul ales nu găsește feocromocitoame, există totuși șansa ca feocromocitoamele să se afle, de fapt, acolo, dar nu pot fi detectate de acel test. E posibil să aveți nevoie să cereți o a doua opinie de la un expert VHL sau de la un expert în feocromocitoame.

Pregătirea pentru Testarea Feocromocitoamelor

**Este extrem de important ca feocromocitoamele să fie testate înainte de a fi supus unei intervenții chirurgicale din indiferent ce motiv și înainte de a trece prin procesul nașterii. Trecerea prin oricare din aceste experiențe stresante cu un feocromocitom necunoscut poate fi extrem de periculoasă.** Dacă medicii sunt conștienți de faptul că un feocromocitom este acolo, ei pot lua măsuri preventive care să asigure siguranța pacientului și a oricărui copil nenăscut.

Testarea sângelui și urinei sunt cele mai bune teste pentru a determina dacă există un feocromocitom activ și dacă este necesară o scanare suplimentară pentru a localiza sau găsi tumora. Testele de urină și de sânge pentru un feocromocitom sunt cele mai fiabile când se iau măsuri de precauție în două zone - dieta înainte de testare și conservarea probei de urină de la începutul testului până la terminarea procesării în laborator.

Medicațiile sunt adesea recomandate sau auto-prescise. Este important să rețineți că toate medicamentele pot interfera cu precizia analizei testelor pentru feocromocitom. Dacă e posibil, testarea pentru feocromocitom trebuie făcută ÎNAINTE de a începe administrarea oricărui medicament. Dacă acest lucru nu este posibil, atunci este foarte important să dezvăluiți TOATE medicamentele pe care le luați - pe bază de prescripție medicală, pe bază de plante, fără prescripție medicală și chiar pe cele ilegale - pentru a obține o citire exactă din teste. Astfel de medicamente pot interfera cu rezultatele, în funcție de metoda de măsurare utilizată de laborator. Vă rugăm să respectați orice recomandări privind medicația care vă sunt date de la laborator sau de către medicul dumneavoastră.

Pentru a obține cele mai bune informații dintr-un test de urină de 24 de ore, este foarte important ca pacientul să urmeze cu atenție instrucțiunile de testare pentru feocromocitom legate de test. Nu toate spitalele furnizează aceste instrucțiuni pacientului și nu toți pacienții le urmează în mod conștient. Diferențele între instrucțiuni pot reflecta diferite metode de analiză.

Urmați instrucțiunile furnizate de personalul de laborator din spital. Dacă nu v-au fost furnizate instrucțiuni, întrebați dacă următoarele instrucțiuni ar fi bune pentru a vă asigura că eșantionul este proaspăt și că nivelurile chimice pentru care se testează nu sunt influențate în mod artificial de elemente din dieta dumneavoastră. De asemenea, este foarte important ca urina să fie ținută în frigider și păstrată cu grijă pe întreaga perioadă de colectare a urinei de 24 de ore și livrată proaspătă la laborator pentru procesarea imediată. Unii oameni poartă recipientul într-o pungă sau rucsac cu izolație termică, cu unul sau mai multe pachete de gheață pentru răcire alături de recipient.

#### Pregătirea pentru testarea sângelui

Nu luați medicamente, inclusiv aspirină și acetaminofen, fără cunoștința și acordul medicului care comandă testul. În special, aveți grijă să discutați despre teofilină, antihipertensive (medicamente pentru tensiunea arterială), metildopa, L-dopa sau orice diuretic, pilule contraceptive, plasturi contraceptivi, produse pentru renunțarea la fumat sau orice antidepresive sau alte medicamente care modifică starea de spirit. Teofilina se găsește în ceai și în alte suplimente pe bază de plante, precum și în medicamente.

Nu mâncați și nu beți nimic în afară de apă, de la ora 10:00 în seara anterioară testului dumneavoastră de sânge; nu luați niciun medicament în dimineața testului decât dacă este aprobat în mod expres de către medicul care comandă testul. Dacă vi se cere să nu vă luați medicamentele de dimineață, luați-le împreună cu dvs. la testare, astfel încât să le puteți lua imediat după terminarea testului.

Dacă fumați, nu trebuie să fumați în ziua testului. Contactați-vă medicul dacă aveți întrebări privind dieta.

Procedura durează de obicei aproximativ 45 de minute. Este important să fiți liniștit și calm timp de 20-30 de minute înainte de extragerea sângelui pentru a vă asigura de rezultate exacte. Aduceți ceva cu dvs. pentru a vă menține ocupat și relaxat, deoarece vi se va cere să stați liniștit pe o masă timp de 20 de minute după ce acul este introdus înainte ca testul să înceapă.

Feocromocitoamele din tumorile asociate cu VHL nu produc epinefrină (adrenalină) sau metabolitul său, metanefrina. Tumorile asociate cu VHL produc numai norepinefrină și metabolitul acesteia, normetanefrina. Prin urmare, valoarea normetanefrinei din plasmă e cea care trebuie urmărită cu atenție la pacienții examinați pentru mutațiile VHL. Profilurile chimice pentru alte tipuri de mutații genetice sunt diferite.

Limitele superioare pentru intervalele de referință ale concentrațiilor plasmaticice ale metanefrinelor la copii (din eșantioanele colectate în poziția culcat cu un ac intravenos introdus) sunt publicate:

- **Pentru băieți între 5 și 18 ani**, limita superioară pentru normetanefrină este de 97 picograme/mililitru (0,53 nanomol/litru) și pentru metanefrină 102 pg/ml (0,52 nmol/l).
- **Pentru fete între 5 și 18 ani**, limita superioară pentru normetanefrină este de 77 pg/ml (0,42 nmol/l) și pentru metanefrină 68 pg/ml (0,37 nmol/l).
- Intervalele de referință pentru laboratorul dumneavoastră pot fi ușor diferite datorită variațiilor în procesare. Dacă există preocupări legate de interacțiunile cu medicamentele, este important ca laboratorul să utilizeze tehnici LC-MS/MS pentru

a analiza eșantionul, pentru a se obține cea mai mare sensibilitate și selectivitate în verificarea metanefrinelor fracționate, în special a normetanefrinei.

Pregătirea pentru testarea urinei pe 24 de ore

**Testarea acidului vanilmandelic (VMA):** acest test nu ar mai trebui utilizat, deoarece precizia de diagnosticare VMA este insuficientă.

**Pentru catecolamine, metanefrine, epinefrină, norepinefrină:** În ziua testului, evitați tutunul, medicamentele, ciocolata, fructele (în special bananele) și cofeina. Asigurați-vă că spuneți medicului dumneavoastră și tehnicianului ce medicamente luați, inclusiv orice antidepresive.

**Instrucțiunile de colectare:** Nu începeți colectarea vineri sau sâmbătă. Acest lucru vă asigură că eșantionul dvs. va fi livrat la laborator într-o zi lucrătoare și poate fi procesat prompt.

1. Începeți colectarea dimineața. Goliți vezica; nu păstrați acest eșantion de urină.
2. Scrieți această dată și ora pe recipient (Dacă există un conservant adăugat în recipient, aveți grijă să nu ajungă pe piele. Dacă se întâmplă acest lucru, spălați imediat zona cu apă).
3. Păstrați toată urina eliminată în următoarele 24 de ore în recipientul furnizat, inclusiv eșantionul final eliminat exact la 24 de ore de la începerea colectării.
4. Țineți urina la frigider permanent. O puteți ține într-o pungă de hârtie în frigider. Dacă trebuie să ieșiți afară, o puteți transporta într-o pungă sau într-un rucsac cu pachete din plastic cu gheață pe recipient.
5. Scrieți data și ora pe recipient atunci când colectarea se termină.
6. Aduceți colecția și actele la laborator cât mai curând posibil după colectare (Laboratoarele sunt de obicei deschise dimineața devreme sau undeva de unde puteți aranja să o predați devreme).

## Strategii de dietă și managementul stilului de viață pentru suprarenale

**Mențineți o dietă sănătoasă.** Stresul cronic este asociat cu creșterea nivelului de cortizol, un hormon legat de stres, care ajută la reglarea glicemiei, a tensiunii arteriale, a metabolismului grăsimilor și proteinelor și a sistemului imunitar. Nivelurile ridicate de cortizol pot favoriza consumul excesiv de alimente și pot duce la creșterea în greutate. O alimentație echilibrată și nutritivă alimentează organismul cu toate substanțele nutritive esențiale și poate fi utilă pentru controlul greutății, reducerea stresului și îmbunătățirea performanței.

Un studiu clinic care a evaluat efectul restricțiilor calorice timp de o lună la femei supraponderale în vârstă de 20-36 ani care erau în rest sănătoase, a constatat că, alături de o pierdere medie în greutate de aproape 13 kg, a existat o scădere semnificativă a tensiunii arteriale, a ritmului cardiac și a nivelurilor de cortizol, o coordonare îmbunătățită între mâini și ochi și nicio dovadă de creștere a stresului fiziologic sau psihologic.

**Mâncați sare și rămâneți hidratat.** Cei cărora li s-au extirpat glandele suprarenale din cauza feocromocitoamelor sau cei care au *insuficiență suprarenală* (sau *boala lui Addison*), au nevoie în general de mai multă sare în dietă. Acest lucru se datorează faptului că nu au un nivel suficient din hormonul numit *aldosteron*, care reglează nivelurile de sodiu și potasiu (sare și electroliți) din organism. Aldosteronul este produs de glandele suprarenale, iar dacă cineva nu are glande suprarenale funcționale, produce foarte puțin sau deloc aldosteron. Dacă nivelul de aldosteron este prea scăzut, organismul pierde prea mult sodiu.

Persoanele care produc nivele scăzute sau deloc de aldosteron sunt deseori clasificate drept "consumatori excesivi de sare"; ei nu pot menține nivelurile de sare (sodiu). Aceste persoane trebuie să ia suplimente pentru a înlocui hormonul aldosteron. Chiar și cu înlocuire, menținerea nivelurilor optime de aldosteron poate fi o provocare. Atunci când acești "consumatori excesivi de sare" fac exerciții foarte intense sau petrec suficient timp la temperaturi ridicate, există o mare posibilitate de a pierde prea multă sare în sudoare și urină, supunându-i la un risc de deshidratare mai mare decât e normal. Prin urmare, "consumatorii excesivi de sare" ar trebui să se asigure că beau suficiente lichide fără zahăr și să le suplimenteze cu suficientă sare pentru a atenua această situație periculoasă. Unele opțiuni lichide bune includ apa (întotdeauna e cel mai bun lichid), apa minerală sau gazoasă, ceaiul de orice tip, sucul de fructe, laptele, supă, etc.

**Evitați carbohidrații simpli.** Cortizolul este eliberat de glandele suprarenale dacă organismul are glicemia scăzută. Nivelele scăzute de glucoză pot apărea atunci când se sare peste mese sau acestea sunt la intervale neregulate. Consumul de carbohidrați simpli sau rafinați (cum ar fi zahărul, siropul de porumb sau de masă sau făina albă) poate

provoca, de asemenea, niveluri scăzute ale glicemiei, deoarece aceștia sunt digerați și absorbiți foarte rapid de către organism. În loc de o creștere treptată a glicemiei, această absorbție rapidă declanșează o creștere rapidă a nivelului glicemiei, care este urmată de un declin rapid. Această creștere rapidă și scăderea nivelului de zahăr în sânge determină o creștere a nivelului de cortizol, care declanșează mecanismul de răspuns la stres.

Consumul meselor la intervale regulate și consumul de alimente altele decât carbohidrații simpli poate preveni această creștere a nivelului de cortizol. O dietă adecvată este importantă nu numai pentru controlul zahărului din sânge și reducerea vârfurilor nivelurilor de hormon de stres, dar și pentru reducerea factorilor de risc pentru boală.

**Limitați stimulentele.** Consumul de stimulente, cum ar fi băuturile energizante, a fost asociat cu senzația de stres. Efectul cofeinei este cunoscut pentru creșterea producției de cortizol și pentru intensificarea răspunsului la stres. De aceea, cafeina trebuie consumată cu moderație sau evitată de persoanele expuse la stres cronic sau cu funcții suprarenale afectate. Fumatul poate crește și stresul; expunerea la nicotină este cunoscută pentru creșterea nivelului de cortizol.

**Rămâneți pozitiv, practicați auto-îngrijirea.** Se știe că stima de sine scăzută și singurătatea cresc nivelurile de cortizol, pe când o perspectivă pozitivă asupra vieții, cu un bun sistem de susținere socială este asociată cu niveluri mai scăzute ale hormonilor de stres.

**Dormiți.** Există o asocieră cunoscută între somn și nivelurile de cortizol, hormonul de stres. În timp ce obținerea unui nivel suficient de somn de calitate odihnitor poate scădea ușor nivelul cortizolului, somnul deranjat sau lipsa de somn suficient poate duce la creșterea ușoară a nivelului de cortizol. Din acest motiv, privarea de somn poate fi un factor important de risc care duce la tulburări legate de stres.

Vă rugăm să rețineți că dacă vi s-au extirpat ambele glande suprarenale, este important să respectați dozele zilnice recomandate de hidrocortizon și *fludrocortizon* și să fiți verificați periodic de către *endocrinologul* dumneavoastră. Aceste medicamente au rolul de a înlocui funcțiile glandelor suprarenale care lipsesc pentru a gestiona echilibrul lichidelor din corpul dumneavoastră, pentru a menține funcția renală, a controla tensiunea arterială și a menține sănătatea cardiovasculară.

#### Referințe

Adrenal Disorders, *LifeExtension.com*. Life Extension, n.d.

[http://www.lef.org/protocols/metabolic\\_health/adrenal\\_disorders\\_07.htm#dietary](http://www.lef.org/protocols/metabolic_health/adrenal_disorders_07.htm#dietary).

Tulburările suprarenale, *LifeExtension.com*. Life Extension, n.d.

[http://www.lef.org/protocols/metabolic\\_health/adrenal\\_disorders\\_07.htm#dietary](http://www.lef.org/protocols/metabolic_health/adrenal_disorders_07.htm#dietary).

Asher KP, et al., Robot-assisted laparoscopic partial adrenalectomy for pheochromocytoma: the National Cancer Institute technique, *Eur Urol*, 2011 Jul;60(1):118-24. Epub 2011 Apr 9. PMID: 21507561

Asher KP și colab., *Adrenalectomia laparoscopică parțială asistată de robot pentru feocromocitom: tehnica Institutului Național al Cancerului*, *Eur Urol*, 2011 Jul; 60 (1): 118-24. Epub 2011 aprilie 9. PMID: 21507561

Eisenhofer G, et al., Measurements of plasma methoxytyramine, normetanephrine, and metanephrine as discriminators of different hereditary forms of feocromocitom, *Clin Chem*, 2011 Mar;57(3):411-20. Epub 2011 Jan 24. PMID: 21262951

Eisenhofer G și colab., *Măsurători ale metoxitiraminei în plasmă, a normetanefrinei și metanefrinei ca discriminatori ai diferitelor forme ereditare de feocromocitom*, *Clin Chem*, 2011 Mar; 57 (3): 411-20. Epub 2011 Jan 24 PMID: 21262951

Germain A, et al., Surgical management of adrenal tumors, *J Visc Surg*, 2011 Sep;148(4):e250-61. Epub 2011 Aug 5. PMID: 21820984

Germain A, et al., *Managementul chirurgical al tumorilor suprarenale*, *J Visc Surg*, 2011 Sep; 148 (4): e250-61. Epub 2011 august 5. PMID: 21820984

Grouzmann E, et al., Diagnostic accuracy of free and total metanephrines in plasma and fractionated metanephrines in urine of patients with pheochromocytoma, *Eur J Endocrinol*, 2010 May;162(5):951-60. Epub 2010 Feb 8. PMID: 20142367

Grouzmann E și colab., *Acuratețea diagnosticării metanefrinelor libere și totale în plasmă și a metanefrinelor fracționate în urină la pacienții cu feocromocitom*, *Eur J Endocrinol*, 2010 May, 162 (5): 951-60. Epub 2010 februarie 8. PMID: 20142367

Guidelines on Pheochromocytoma and Paraganglioma, *J Clin Endocrinol Metab*, June 2014, 99(6) 1916-1917  
*Orientări privind Feocromocitumul și Paragangliomul*, *J Clin Endocrinol Metab*, iunie 2014, 99 (6) 1916-1917

Hydration, "Salt Wasters" And Dehydration, *News Articles & Research—NADF*, National Adrenal Diseases Foundation (NADF), Aug. 2005,

Hidratarea, "consumatorii excesivi de sare" și deshidratarea, articole de știri și cercetare - NADF, Fundația Națională a Bolilor Suprarenale (NADF), august 2005, <http://www.nadf.us/news-articles-research/>

Kantorovich V, et al., Feocromocitom: an endocrine stress mimicking disorder, *Ann NY Acad Sci*, 2008 Dec;1148:462-8, PMID: 19120142

Kantorovich V și colab., Feocromocitomul: o afecțiune care imită stresul endocrin, *Ann NY Acad Sci*, 2008 Dec; 1148: 462-8, PMID: 19120142

Loechner K, ed. *Adrenal Insufficiency and Addison's Disease*. NIH Publication no. 14-3054. National Endocrine and Metabolic Diseases Information Service (NEMDIS), Jan. 2014.

<http://endocrine.niddk.nih.gov/pubs/addison/addison.aspx>.

Loechner K, ed. *Insuficiența suprarenală și boala lui Addison*. NIH Publication nr. 14-3054. Serviciul Național de Informare privind Bolile Endocrine și Metabolice (NEMDIS), ianuarie 2014.

<http://endocrine.niddk.nih.gov/pubs/addison/addison.aspx>.

Pacak K, et al., Feocromocitom, in Jameson, JL et al., (eds) *Textbook of Endocrinology*. 6th edition. Elsevier Science Inc., Philadelphia, 2010

Pacak K și colab., Feocromocitomul, în Jameson, JL și colab., (editori) *Manual de Endocrinologie*. Ediția a 6-a. Elsevier Science Inc., Philadelphia, 2010

Patient Education: Feocromocitom, *National Institutes of Health Clinical Center*, June 2007.

Educarea pacienților: Feocromocitomul, *Institutele Naționale de la Centrul Clinic de Sănătate*, iunie 2007. .

Stéphane R. Presentation at the 4th International Symposium on Feocromocitom, Paris 2011

Stéphane R. *Prezentare la al patrulea Simpozion Internațional privind Feocromocitomul, Paris 2011*

Yousef HB, et al., Laparoscopic vs open adrenalectomy: experience at King Faisal Specialist Hospital and Research Centre, Riyadh, *Ann Saudi Med*, 2003 Jan-Mar; 23(1-2):36-8. PMID: 17146220

Yousef HB și colab., Adrenalectomia deschisă față de cea laparoscopică: experiența din Spitalul de Specialitate și Centrul de Cercetare Regele Faisal din Riyadh, *Ann Saudi Med*, 2003 Jan-Mar; 23 (1-2): 36-8. PMID: 17146220

Weise M, et al., Utility of plasma free metanephrines for detecting childhood feocromocitom, *J Clin Endocrinol Metab*, 2002 May;87(5):1955-60, PMID: 11994324

Weise M, et al., Utilitatea metanefrinelor fără plasmă în detectarea feocromocitomului copilăriei, *J Clin Endocrinol Metab*, mai 2002; 87 (5): 1955-60, PMID: 11994324



# VHL și sănătatea reproductivă

Leziunile VHL din tractul reproductiv sunt clasificate sub numele de *chistadenom*. La bărbați, *chistadenomul epididimal* poate să apară la 50% dintre bărbații cu VHL. În mod similar, femeile cu VHL pot avea *chistadenomul ligamentului lat* (sau larg) de lângă trompele falopiene, omologul embriologic al epididimului. Ambele leziuni sunt benigne, deși uneori pot provoca dureri.

## Pentru bărbați

Epididimul este un tub mic înfășurat aflat deasupra și în spatele testiculului pe calea către *vas deferens*, tubul care transportă sperma de la testicul la glanda prostatică. Epididimul are aceeași lungime cu a testiculului, având o formă de C aplatizat, pe o latură a testiculului. Este un sistem tubular complex care colectează sperma și o stochează cât este necesar. (Vezi figura 8). După ce a fost depozitată în epididim, sperma se deplasează apoi prin vasul deferent la prostată unde este amestecată cu lichidul seminal din veziculele seminale și se deplasează prin prostată în uretră în timpul ejaculării.

Un număr mic de chisturi se găsește în epididim la aproximativ 25% dintre bărbați în populația generală. În sine, chisturile nu sunt un motiv de îngrijorare și nici nu sunt demne de remarcat în special. Cu toate acestea, un tip anume de chist este semnificativ în VHL. Un chistadenom este o tumoare benignă cu unul sau mai multe chisturi în interior, având o densitate mai mare decât un chist simplu. Chistadenomul *papilar* al epididimului este o apariție rară la populația generală. În cazul VHL, aceste chisturi pot apărea la unul sau la ambele testicule. Când apar în ambele părți, aproape întotdeauna înseamnă un diagnostic clar de VHL. Acestea variază în mărime de la 1 la 5 cm (0,3-1,7 inci). Bărbatul poate simți o "pietricică" în scrot. De obicei, ele nu sunt dureroase și nu continuă să crească.

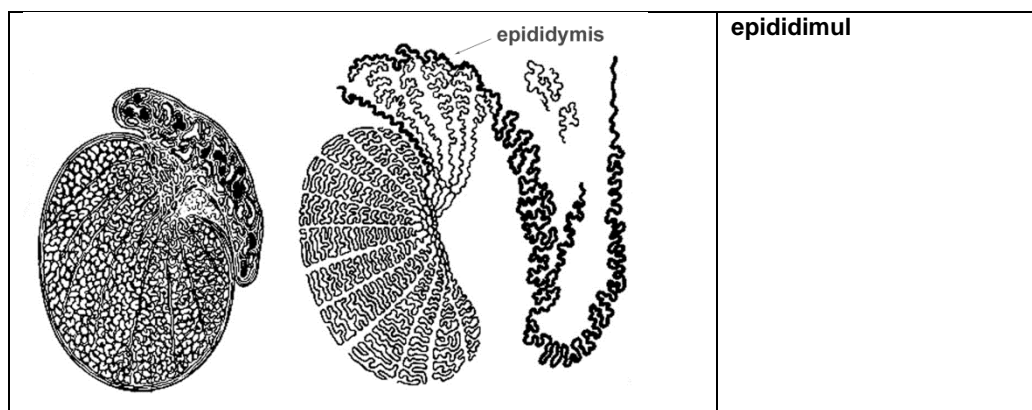


Figura 8. Epididimul

În stânga, o secțiune transversală prin testicul și epididim. În dreapta, sistemul de tuburi al testiculului și epididimului (vezi săgeata). Ilustrație de Gerhard Spitzer, după Rauber-Kopsch, din Kahle et al., Color Atlas, 2:261.

Chistadenomul papilar al epididimului poate apărea în timpul adolescenței sau mai târziu în viață. Nu este neobișnuit ca acesta să apară pentru prima dată la bărbați în jur de patruzeci de ani. Chisturile pot fi eliminate dacă sunt deranjante. Îndepărtarea este aproape aceeași operație ca o vasectomie și poate duce la dezactivarea transportului spermei din partea operată.

Aceste chisturi nu interferează cu funcția sexuală. În majoritatea cazurilor, singura "problemă" asociată cu chistadenomul este neplăcerea minoră de a ști că este acolo. Ocazional, în funcție de poziția lor, chistadenomul poate bloca transportul spermei și pot cauza infertilitate. În cazul în care un chistadenom e dureros, consultați-vă cu un medic, deoarece în cazuri rare se pot inflama și chiar rupe.

În unele cazuri pot provoca atrofia vaselor deferente, ceea ce va cauza și infertilitate. Bărbații care doresc să-și păstreze opțiunile de fertilitate deschise pot opta să depună spermă la banca de spermă în adolescență sau în jur de 20 de ani pentru o posibilă utilizare ulterioară.

### Auto-examenul testicular

Cea mai bună modalitate de a urmări chisturile epididimale este de a efectua lunar teste de autoexaminare (TSE), așa cum se recomandă pentru toți bărbații din populația generală. VHL nu crește riscul de cancer testicular. Un TSE vă

ajută să vă familiarizați cu mărimea și forma oricărui chistadenom epididimal și să vă asigurați că nu există umflături sau noduli neobișnuiți în testicule.

1. Verificați-vă imediat după un duș fierbinte. Pielea scrotului este atunci relaxată și moale.
2. Familiarizați-vă cu dimensiunile, forma și greutatea normale ale testiculelor.
3. Folosind ambele mâini, rotiți ușor fiecare testicul între degete.
4. Identificați epididimul. Aceasta este o structură asemănătoare unei frânghii pe partea superioară și din spate a fiecărui testicul. Această structură NU este un nodul anormal, dar în această structură poate apărea chistadenomul epididimal. Rețineți dimensiunile și forma acestora; țineți o evidență pentru comparația în viitor.
5. Intrați în alertă când detectați o mică umflătură sub piele, în fața sau pe părțile laterale ale fiecărui testicul. O umflătură poate să se asemene cu un bulgăre de orez nefiert sau o boabă de mazăre fiartă.
6. Raportați orice umflătură furnizorului dvs. de servicii medicale. Dacă există noduli sau umflături, aceasta nu înseamnă neapărat că aveți cancer testicular, dar trebuie să fiți verificat de către furnizorul de servicii medicale.

## Pentru femei

La femei apare o tumoare similară, numită *chistadenom papilar al anexelor* de origine probabilă mezonefrică (APMO). Un chistadenom este o tumoare benignă cu unul sau mai multe chisturi în interior, ceea ce îl face mai dens decât un chist simplu. Chistadenomul papilar al ligamentului larg este o apariție rară la populația generală.

Ligamentul lat/larg este o foaie pliată de țesut care se leagă de uter, de trompele uterine și de ovare. (Vezi figura 9). Celulele din această zonă au aceeași origine în dezvoltarea embrionului ca epididimul la bărbați.

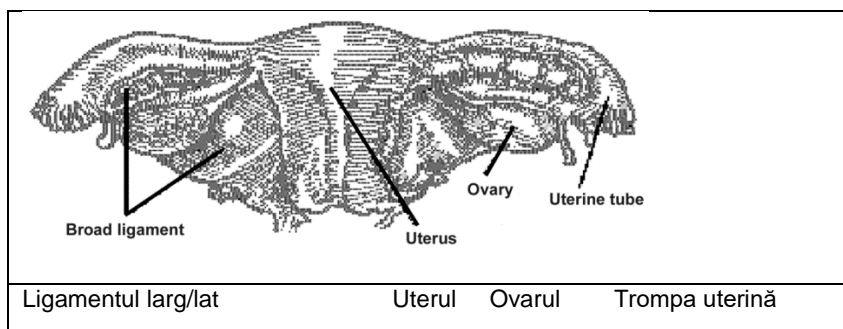


Figura 9. Ligamentul larg

Ligamentul larg este o suprafață mare de țesut care se află pe partea de sus a organelor de reproducere ale femeii. Ilustrație de Frank James.

Chisturile din această zonă sunt foarte frecvente la populația generală. Cu toate acestea, dacă se observă un chist sau o tumoră "neobișnuită" în zona ligamentelor largi sau a trompelor uterine, trebuie luată în considerare posibilitatea existenței unui chistadenom asociat cu VHL. Cereți medicului să efectueze un diagnostic diferențiat atent pentru a preveni tratamentul excesiv al tumorilor benigne, care uneori sunt confundate cu cancerul ovarian.

Mulți medici recomandă ca o femeie cu VHL să-și limiteze opțiunile contraceptive la cele non-hormonale sau cu nivel foarte scăzut de progesteron. Motivul este că hemangioblastoamele asociate cu VHL pot fi sensibile la progestinul conținut în pilulele contraceptive, în plasturi, inele, implanturi și injecții cu acțiune îndelungată. Unele IUD/DIU conțin cupru, altele au progestin în doză mică. DIU de cupru sunt contraceptive non-hormonale. IUD cu progestin conțin doze mici de progestin și pot fi, de asemenea, luate în considerare.

### Sarcina și VHL

Femeile cu VHL ar trebui să se gândească atent la sarcină. Nu există un răspuns clar dacă sarcina promovează o creștere suplimentară a tumorilor, fiind astfel important ca femeile să discute o posibilă sarcină cu medicul și echipa medicală. Discutați despre ce se poate întâmpla dacă tumorile cresc în timpul sarcinii. Dat fiind că este preferabil să nu se utilizeze teste care implică radiații în timpul sarcinii din cauza temerii de a dăuna copilului, e bine să se efectueze testarea în avans. În plus, femeile trebuie să știe care sunt factorii lor de risc.

De asemenea, este important să discutați cu partenerul dumneavoastră factorii de risc posibili înainte de a lua decizia de a rămâne gravidă. Aceasta este o decizie comună. S-ar putea să fiți dispusă să riscați, dar partenerul dumneavoastră este dispus să vă pună în pericol pe dumneavoastră și, eventual, copilul?

Dacă sunteți deja gravidă, spuneți obstetricianului și faceți legătura între el și ceilalți membri ai echipei medicale VHL. Urmăriți simptomele și raportați medicului orice simptome. Sarcina este însoțită de multiple modificări ale organismului. Deși unele sunt normale în orice sarcină, ele pot reprezenta o preocupare specială pentru cineva cu VHL.

- **Vărsăturile și migrenele:** Acestea vor necesita mai multă atenție decât la cele mai multe femei gravide, deoarece pot fi și semne ale unor tumori cerebrale sau ale măduvei spinării. Nu le ignorați și nu le minimalizați în special dacă sunt excesive sau persistente. Un pic de greață dimineața este normală, cantitatea vărsăturilor variază în timpul unei sarcini. Întotdeauna trebuie să discutați cu echipa medicală dacă există motive de îngrijorare.

- **Dublarea volumului sângelui:** Dacă aveți hemangioblastom în creier, măduva spinării sau retină, acest flux crescut de sânge poate extinde tumora cel puțin o perioadă de timp în timpul sarcinii. Unele femei au raportat agravarea simptomelor în timpul sarcinii urmată de o diminuare a simptomelor după naștere. În unele cazuri, extinderea a afectat simptome ușoare sau inexistente și le-a extins la un nivel critic.

- **Posibilitatea de declanșare a unui feocromocitom existent** (vezi secțiunea VHL în glandele suprarenale: feocromocitoamele): E important să obțineți un test aprofundat pentru un feocromocitom înainte de a planifica o sarcină sau imediat ce ați rămas gravidă și mai ales înainte de a trece prin procesul nașterii. Un feocromocitom activ poate pune în pericol viața dvs. și pe a copilului. Asigurați-vă că ați fost verificată și re-verificată pentru existența unui feocromocitom în timpul sarcinii pentru a evita aceste complicații. Problema este că simptomele feocromocitomului pot fi trecute cu vederea în timpul sarcinii, putând crede că tensiunea arterială crescută se datorează pre-eclampsiei sau altei cauze. Feocromocitoamele nediate diagnosticate pot crește riscul decesului matern de la 2-4% pentru feocromocitoamele diagnosticate înainte de sarcină până la 14-25%. Această mortalitate maternă mai mare decurge din dificultățile de a controla tensiunea arterială datorată unui feocromocitom în timpul sarcinii. De exemplu, creșterea tensiunii arteriale poate duce la separare prematură a placentei de uter, prezentând o situație care pune în pericol viața mamei și a fătului. Au mai fost îndepărtate feocromocitoame în siguranță în anumite etape ale sarcinii, dar e preferabil să le eliminați înainte de sarcină.

- **Tensionarea suplimentară pe coloana dvs. vertebrală datorită greutății suplimentare a fătului:** În funcție de ce chisturi sau tumori se află deja prezente în măduva spinării, această tensionare suplimentară poate determina o agravare a simptomelor.

- **Creșterea încărcării cu lichid pe rinichi:** Trebuie să vă asigurați că funcția dvs. renală este normală, astfel încât rinichii să vă servească bine atât pe dvs. cât și pe copil.

Deoarece unele modificări din timpul sarcinii pot masca simptomele și semnele tumorilor, este important să se știe ce se întâmplă înainte de începerea acestor schimbări și să se monitorizeze înaintarea în timpul sarcinii, incluzând un RMN fără contrast în a patra lună de sarcină. Recomandările pentru îngrijirea specială în timpul sarcinii includ:

- **Efectuarea unui RMN - fără contrast** - în a patra lună de sarcină, mai ales dacă aveți tumori cunoscute la creier sau măduva spinării, spre a verifica orice modificare a acestor leziuni.

- **Dacă aveți leziuni oculare, cerebrale sau spinale**, ar trebui luată în considerare o naștere prin cezariană pentru a evita împingerea în timpul travaliului, ceea ce ar putea agrava aceste leziuni. Dacă există un hemangioblastom și o femeie suferă de dureri în timpul travaliului, există un efect necunoscut al durerii asupra hemangioblastoamelor. Astfel, dacă aveți hemangioblastoame sau dacă observați modificări în timpul sarcinii, acest lucru poate fi un motiv pentru recomandarea unei cezariene. Această recomandare ar trebui să aibă loc pe baza unei consultări cu neurochirurgul, anestezistul și specialistul în medicina materno-fetală.

- **Anestezia în timpul travaliului:** Există un risc teoretic ca hemangioblastoamele spinale să se rupă la anestezie; totuși, foarte puține leziuni VHL se află în regiunea lombară a coloanei vertebrale. Astfel, dacă hemangioblastoamele nu sunt în regiunea lombară, riscul prezentat de anestezia epidurală este probabil scăzut. Este important să faceți imagistica înainte de administrarea anesteziei. Unii anesteziologi nu vor aplica anestezii epidurale pacientelor cu hemangioblastoame vertebrale. Anestezia generală pare să fie sigură atunci când e utilizată în caz de urgență.

• **Aproximativ 2-3 luni după ce bebelușul se naște**, să efectuați un alt examen aprofundat pentru a evalua orice schimbare în propria sănătate. După naștere pot să apară simptome noi sau complicații ale leziunilor sistemului nervos central (SNC) și, prin urmare, femeia cu VHL trebuie examinată cu atenție, mai ales dacă apar simptome noi.

O întrebare frecventă este: "Are vreun efect sarcina asupra creșterii tumorilor sau chisturilor asociate cu VHL?" Ceea ce se știe despre hemangioblastoamele asociate cu VHL în timpul sarcinii derivă din câteva studii mici. Un studiu a inclus 30 de femei cu 56 de sarcini. Aceste femei erau toate foarte sănătoase; doar una prezenta simptome de VHL înainte de sarcină și numai una a avut o creștere a presiunii în SNC. Un alt studiu a constat doar din 9 paciente însărcinate și 26 de paciente care nu erau însărcinate. Acest studiu nu a raportat nicio modificare a hemangioblastoamelor în timpul sarcinii, însă mărimea eșantionului pe care se bazează această concluzie este foarte mică. Un alt studiu care descrie 29 de paciente cu VHL care au rămas însărcinate a raportat că 17% din sarcini au avut diverse complicații datorate VHL:

- 1) Hemangioblastomul cerebelului poate progresa și cauza probleme
- 2) Feocromocitomul poate crește riscul atât pentru mamă, cât și pentru copil
- 3) Chisturile pancreatice se pot rupe
- 4) Nu există studii care să ateste efectele asupra leziunilor renale

Pentru a înțelege mai bine efectele contracepției, sarcinii și nașterii și ale terapiei de substituție hormonală asupra leziunilor VHL, sunteți încurajată să vă împărtășiți experiențele prin participarea la studiul clinic online al Alianței VHL, în **Baza noastră de Date Internațională a Pacienților - Cancerul în Genele Noastre (CGIP)** (*Cancer in our Genes International Patient (CGIP) Databank*): <https://www.vhl.org/give/participate-in-research/>.

Diagnosticul genetic de preimplantare

Diagnosticul genetic de pre-implantare (PGD) a fost dezvoltat în Marea Britanie în anii 1980 ca o alternativă la *diagnosticul prenatal*, iar primul copil conceput folosind această metodă s-a născut la Londra în 1989. PGD permite unui cuplu să selecteze un embrion fără mutația VHL. Fertilizarea in vitro (FIV) sau fertilizarea ovulului și a spermei se efectuează într-un laborator. La câteva zile după fertilizare, o singură celulă este extrasă din embrionul în curs de dezvoltare. Eșantionul cu o singură celulă este trimis la un laborator de genetică pentru analiză. De obicei sunt analizate probe din cel puțin 4-8 embrioni în curs de dezvoltare; rezultatele indică acei embrioni care sunt afectați de mutația VHL și cei care nu sunt. Un număr mic de embrioni neafectați poate fi apoi implantat în uterul femeii, iar sarcina începe în mod normal. Embrionii fără mutație VHL care nu sunt implantați pot fi înghețați pentru utilizare ulterioară. Deocamdată, testarea ADN trebuie făcută pe embrioni, nu pe ovulele sau sperma depuse la bancă.

E nevoie de o planificare prealabilă pentru a realiza acest lucru, deoarece testarea ADN trebuie realizată într-un timp foarte scurt. Înainte de începerea procesului FIV, trebuie pregătit un test pentru a analiza starea VHL a probei embrionare. Acest lucru va necesita trimiterea probelor de ADN la laboratorul de testare. Sunt necesare probe de la părintele cu VHL și, uneori, de la alte rude apropiate dacă părintele cu VHL nu a avut teste ADN anterioare pentru a-și determina mutația specifică VHL. Odată ce a fost determinată mutația VHL, procesul FIV poate fi pornit. Acum este posibil să se dezvolte un test genetic pentru majoritatea tipurilor de mutații VHL, nu toate. Fiecare embrion care urmează a fi implantat trebuie să aibă teste ADN pentru mutația VHL prezentă la părintele afectat. Procesul FIV-PGD poate fi costisitor: verificați cu asigurarea de sănătate despre acoperirea specifică pentru codul **VHL-ICD-10 Q85.8**. Țările din afara SUA pot utiliza un cod diferit sau pot acoperi această procedură ca parte a asigurării naționale de sănătate.

Este important să verificăm că asigurarea va acoperi atât tratamentul de fertilitate necesar pentru obținerea embrionilor în vederea testării, cât și taxa de testare genetică. De asemenea, este important să știți că procesul poate dura mai multe cicluri înainte de a reuși.

Unele studii au demonstrat că, pentru cupluri, experiența PGD este un proces plin de incertitudini, cu dificultăți în luarea deciziilor necesare în unele momente. E important ca, cuplurile care doresc PGD, să primească o consiliere genetică adecvată.

Dacă doriți să explorați această opțiune, contactați o clinică de fertilitate certificată care oferă fertilizarea in vitro cu diagnostic genetic de preimplantare (PGD).

Alianța VHL cunoaște existența mai multor copii sănătoși născuți de cupluri cu VHL folosind această metodă. Vă rugăm să împărtășiți experiențele dvs. cu diagnostic genetic de preimplantare prin participarea la Baza de Date (<https://www.vhl.org/give/participate-in-research>).

## Referințe

- Abadie C, et al., The role of pregnancy on hemangioblastomas in von Hippel-Lindau disease: a retrospective French study, *9th International Symposium on VHL*, Rio de Janeiro (Brazil). 2010 Oct 21–24  
*Abadie C și colab., Rolul sarcinii asupra hemangioblastoamelor în sindromul von Hippel-Lindau: un studiu francez retrospectiv, al IX-lea Simpozion Internațional privind VHL, Rio de Janeiro (Brazilia). 21-24 octombrie 2010*
- Aydin H, et al., Clear cell papillary cystadenoma epididimului and mesosalpinx: immunohistochemical differentiation from metastatic clear cell carcinomul celulelor renale, *Am J Surg Pathol*, 2005 Apr;29(4):520-3. PMID: 15767808T  
*Aydin H și colab., Chistadenomul papilar cu celule clare la epididim și mezosalpinx: diferențiere imunohistochimică față de carcinomul metastatic al celulelor renale cu celule clare, Am J Surg Pathol, 2005 Apr; 29 (4): 520-3. PMID: 15767808T*
- El-Sayed Y, Pregnancy and VHL, *VHL Alliance News*, 2001,  
*El-Sayed Y, Sarcina și VHL, VHL Alliance News, 2001*
- Frantzen C, et al., Letter to the Editor, *J. Neurosurg*, 2013 March, calling for a larger global study.  
*Frantzen C și colab., Scrisoare către editor, J. Neurosurg, martie 2013, solicitând un studiu global mai amplu.*
- Frantzen C, et al., Pregnancy-related hemangioblastoma progression and complications in von Hippel-Lindau disease, *Neurology*, 2012 Aug 21; 79(8):793-6. PMID: 22875085  
*Frantzen C și colab., Progresia hemangioblastomului asociată cu sarcina și complicațiile în sindromul von Hippel-Lindau, Neurology, 2012 Aug 21; 79 (8): 793-6. PMID: 22875085*
- Fugueroa E. How to Perform a Testicular Self-Examination, *kidshealth.org*, Alfred I. DuPont Hospital, Wilmington, DE, and Jefferson Medical Center, Philadelphia  
*Fugueroa E. Cum se efectuează o autoexaminare testiculară, kidshealth.org, Spitalul Alfred I. DuPont, Wilmington, DE și Centrul Medical Jefferson, Philadelphia*
- James GP. Hastening the Road to Diagnosis: the Role of the Broad Ligament Cystadenoma in Early Detection of VHL. *VHL Alliance News*, 1998, [www.vhl.org/newsletter/vhl1998/98ccapmo.php](http://www.vhl.org/newsletter/vhl1998/98ccapmo.php) or search for "James and APMO"  
*James GP. Accelerarea drumului spre diagnostic: rolul chistadenomului ligamentului larg în detectarea precoce a VHL. VHL Alliance News, 1998, www.vhl.org/newsletter/vhl1998/98ccapmo.php sau căutați "James and APMO"*
- Janovski NA, et al., Serous Papillary Cystadenoma arising in Paramesonephric rest of the mesosalpinx, *Obstet Gynecol*, 1963 Nov;22:684-7, PMID: 14082297  
*Janovski NA și colab., Chistadenomul papilar seros apărut în restul paramezonefric al mezosalpinxului, Obstet Gynecol, 1963 Nov; 22: 684-7, PMID: 14082297*
- Lenders J. Endocrine disorders in pregnancy: Pheochromocytoma and pregnancy: a deceptive connection, *Eur J Endocrinol*, 2011 Sep 2, PMID: 21890650  
*Lenders J. Tulburările endocrine în timpul sarcinii: Feocromocitomul și sarcina: o conexiune înșelătoare, Eur J Endocrinol, 2011 Sep 2, PMID: 21890650*
- Odrzywolski KJ, et al., Papillary cystadenoma epididimului, *Arch Pathol Lab Med*, 2010 Apr;134(4):630-3, PMID: 20367315  
*Odrzywolski KJ și colab., Chistadenomul papilar al epididimului, Arch Pathol Lab Med, 2010 Apr; 134 (4): 630-3, PMID: 20367315*
- Stratton P. Gynecology and Reproductive Health Issues in VHL, 2014 VHLA Annual Meeting presentation  
*Stratton P. Ginecologia și problemele de sănătate reproductivă în VHL, prezentarea la Întâlnirea Anuală a VHLA 2014*
- Ye B, et al., Effect of pregnancy on hemangioblastoma development and progression in von Hippel-Lindau disease, *J Neurosurg*, 2012 Nov; 117(5):818-24, PMID: 22937928  
*Ye B și colab., Efectul sarcinii asupra dezvoltării și progresiei hemangioblastomului în sindromul von Hippel-Lindau, J Neurosurg, 2012 Nov; 117 (5): 818-24, PMID: 22937928*
- Zanotelli DB, et al., Bilateral papillary cystadenoma of the mesosalpinx: a rare manifestation of von Hippel-Lindau disease, *Arch Gynecol Obstet*, 2010 Sep, 282(3):343-6, Epub 2010 Feb 16, PMID: 20157715  
*Zanotelli DB și colab., Chistadenomul papilar bilateral al mezosalpinxului: o manifestare rară a sindromului von Hippel-Lindau, Arch Gynecol Obstet, 2010 Sep, 282 (3): 343-6, Epub 2010 Feb 16, PMID: 20157715*

## Modificările auzului și VHL

Protocolul de examinare include o recomandare de a merge în mod regulat la un examen audiometric. Ar trebui să aveți un studiu "de bază" pentru a documenta starea auzului la scurt timp după diagnosticarea cu VHL și apoi periodic pentru a verifica dacă nu s-a schimbat.

Dacă simțiți modificări ale auzului sau alte indicații ale unor probleme ale urechii interne, ar trebui să continuați consultând un *neurolog*. RMN-ul canalului auditiv intern ar trebui folosit pentru a se verifica existența unei tumori a sacului endolimfatic (ELST), care poate apărea la aproximativ 15% dintre persoanele cu VHL. RMN combinat recomandat în protocolul de examinare este conceput pentru a monitoriza și acest domeniu. (Vezi Secțiunea 1, Ghidul examinărilor sugerate.)

Un ELST se formează în sacul endolimfatic din spatele urechii interne. Canalul endolimfatic merge de la urechea internă la suprafața din spate a *osului petros* și se termină sub dura ca o expansiune aplatizată, sacul endolimfatic. (Vezi Figura 10.) Această structură minusculă este umplută cu un lichid (numit endolimfă) și are un sistem delicat de reglare a presiunii, care este responsabil pentru balans și echilibru. Sindromul Menière este o altă afecțiune cauzată de o perturbare în această zonă. Având simptome similare, ELST sunt deseori diagnosticate greșit ca sindrom Menière.

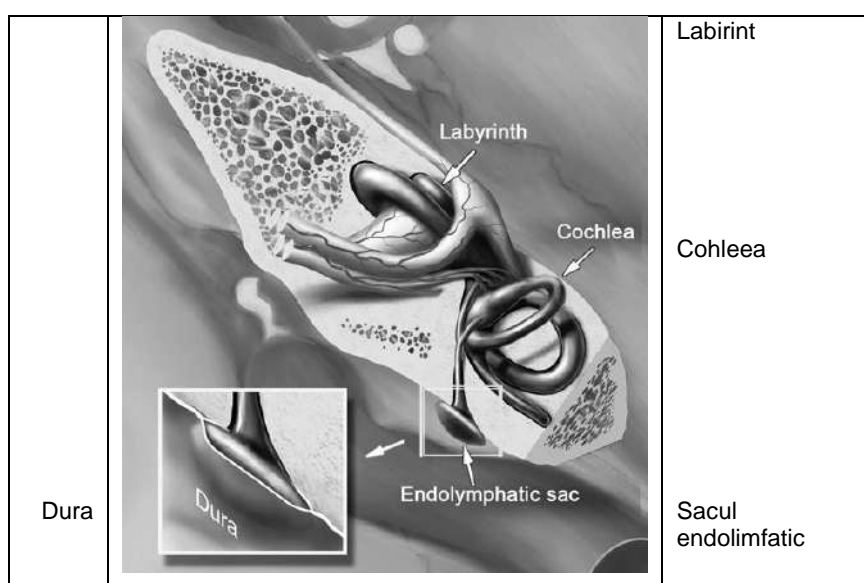


Figura 10. Urechea internă, cu sacul endolimfatic (ELS)

Ilustrație primită prin amabilitatea Dr. Lonser, care lucra atunci la US NIH. Așa cum a fost publicată în *The VHL Alliance News*, 12: 2, septembrie 2004.

Oamenii raportează modificări ale auzului, care variază de la modificări subtile ale "texturii" auzului la pierderi profunde ale acestuia. Pierderea auzului poate să apară brusc sau treptat pe o perioadă de mai multe luni. Alte simptome pot include tinitus (sunete în urechi), amețeli, senzația de ureche umflată sau slăbiciune a feței.

Odată ce auzul este pierdut, e foarte dificil să îl redobândiți, de aceea e foarte important să urmăriți simptomele din timp și să abordați cu atenție problema pentru a încerca să vă păstrați auzul. Dacă există o pierdere a auzului, e necesară o acțiune rapidă dacă mai există speranțe să fie păstrat. Dacă echipa dvs. locală nu este familiarizată cu ELST, vă rugăm să consultați Asociația Bolnavilor de VHL ([www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro) sau [vhl.org/cc](http://vhl.org/cc)).

Atunci când un ELST este vizibil pe un RMN, trebuie luată în considerare o intervenție chirurgicală pentru a preveni înaintarea bolii și pierderea auzului. Îndepărtarea chirurgicală a ELST va opri continuarea daunelor și uneori se poate face fără a afecta auzul sau echilibrul. Această microchirurgie delicată necesită, de obicei, o echipă formată dintr-un neurochirurg și un neurolog într-o secție care efectuează multe intervenții chirurgicale la nivelul urechii interne. Există uneori situații când auzul poate fi afectat chiar dacă nu există tumori vizibile la RMN. S-a constatat că tumori chiar de numai 2 mm găsite în timpul intervenției chirurgicale afectau auzul.

Există un caz raportat în care infecțiile cronice ale urechii au fost primul semn al unui ELST la un copil de 6 ani. Din acest motiv, un copil cu VHL cunoscut necesită tuburi pentru infecții ale urechii medii. Ar trebui efectuat un RMN al canalului auditiv intern pentru a evalua posibilele ELST și pentru a preveni înaintarea bolii și pierderea auzului.

#### Referințe

Butman JA, et al., Neurologic manifestations of von Hippel-Lindau disease, *JAMA*, 2008 Sep 17;300(11):1334-42, PMID: 18799446

*Butman JA, et al., Manifestări neurologice ale sindromului von Hippel-Lindau, JAMA, 2008 Sep 17; 300 (11): 1334-42, PMID: 18799446*

Choo, DI, et al., Tumors of the endolymphatic sac in von Hippel-Lindau Disease, *J Neurosurg*, 2004; 100:480-487, PMID: 15035284

*Choo, DI și colab., Tumorile sacului endolimfatic în sindromul von Hippel-Lindau, J Neurosurg, 2004; 100: 480-487, PMID: 15035284*

Kim HJ, et al., Tumors of the endolymphatic sac in patients with von Hippel-Lindau disease: implications for their natural history, diagnosis, and treatment. *J Neurosurg*, 2005 Mar;102(3):503-12, PMID: 15796386

*Kim HJ și colab., Tumorile sacului endolimfatic la pacienții cu sindromul von Hippel-Lindau: implicații pentru istoria lor naturală, diagnostic și tratament. J Neurosurg, 2005 Mar; 102 (3): 503-12, PMID: 15796386*

Kim M, et al., Hemorrhage in the endolymphatic sac: a cause of hearing fluctuation in enlarged vestibular aqueduct, *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2011 Dec;75(12):1538-44, PMID: 21963424

*Kim M, et al., Hemoragia în sacul endolimfatic: o cauză a fluctuațiilor auzului în apeductul vestibular extins, Int. J Pediatr Otorhinolaryngol, 2011 Dec; 75 (12): 1538-44, PMID: 21963424*

Lonser RR, et al., Tumors of the Endolymphatic Sac in von Hippel-Lindau Disease, *NE J Med*, 2004, 350:2481-2486, PMID: 15190140

*Lonser RR și colab., Tumorile sacului endolimfatic în sindromul von Hippel-Lindau, NE J Med, 2004, 350: 2481-2486, PMID: 15190140*

Megerian CA, et al., Evaluation and management of endolymphatic sac and duct tumors, *Otolaryngol Clin North Am*, 2007 Jun;40(3):463-78, viii. Review, PMID: 17544692

*Megerian CA, et al., Evaluarea și managementul tumorilor endolimfactice ale sacului și ductului, Otolaryngol Clin North Am, 2007 Jun; 40 (3): 463-78, viii. Revizuire, PMID: 17544692*

Poulsen ML, et al., von Hippel-Lindau disease: Surveillance strategy for tumori ale sacului endolimfatic, *Genet Med*, 2011 Dec;13(12):1032-41, PMID: 21912262

*Poulsen ML, et al., Sindromul von Hippel-Lindau: Strategie de supraveghere pentru tumorile sacului endolimfatic, Genet Med, 2011 Dec; 13 (12): 1032-41, PMID: 21912262*



## VHL și ficatul

VHL este asociat cu multiple chisturi hepatice, numite chisturi hepatice simple. Aceste leziuni relativ comune nu devin maligne. Acestea sunt prezente la 2-7% din populația generală și pot fi văzute utilizând imagistica prin RMN, CT sau prin ecografie. Chisturile multiple sunt mai frecvente la pacienții cu anumite boli:

- VHL
- Boala hepatică polichistică
- Boala renală polichistică

Un studiu a constatat că 17% dintre pacienții cu VHL aveau chisturi hepatice. Nici unul dintre acestea nu era simptomatic.

Acest studiu a constatat, de asemenea, alte leziuni benigne asimptomatice VHL în ficat; adenoame hepatice la 3% și hemangiome hepatice la 7% dintre pacienții cu VHL.

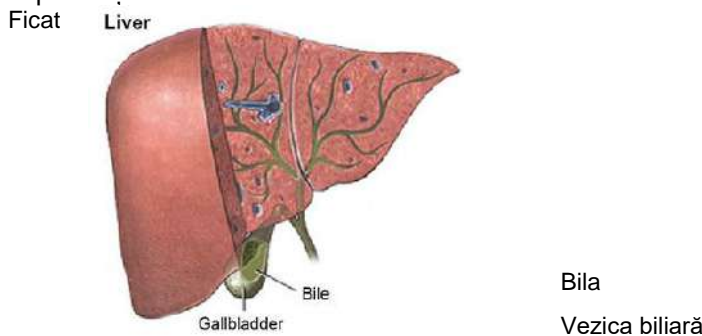


Figura 11. Diagrama ficatului

Sursa: Oferită de *National Institutes of Health*: [www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/imagepages/9104.htm](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/imagepages/9104.htm)

### Referințe

Rodriguez Gomez M, *Neurocutaneous Diseases: A Practical Approach*, Butterworth-Heinemann 1987, p. 60  
Rodriguez Gomez M, *Bolile Neurocutanate: O abordare practică*, Butterworth-Heinemann 1987, p. 60

## VHL și plămâni

VHL a fost asociat cu chisturi benigne la plămâni. Când au fost remarcate prima dată la Institutul Național al Sănătății, s-au efectuat biopsii. Toate leziunile erau benigne, fără metastaze din alte organe. În acest moment, procentul pacienților cu VHL care au aceste chisturi benigne nu este cunoscut deoarece există doar câteva rapoarte de caz în literatura medicală. Vă rugăm să adăugați la cunoștințele despre aceste leziuni prin participarea la Baza de Date a Alianței VHL (*VHL Alliance Databank*) - ([vhl.org/databank](http://vhl.org/databank)). Puteți să ne anunțați dacă ați fost diagnosticat sau nu cu chisturi benigne sau cu alte leziuni ale plămânilor.

**Bronhiile, arborele bronhial și plămâni**  
Laringe

Bronhii primare

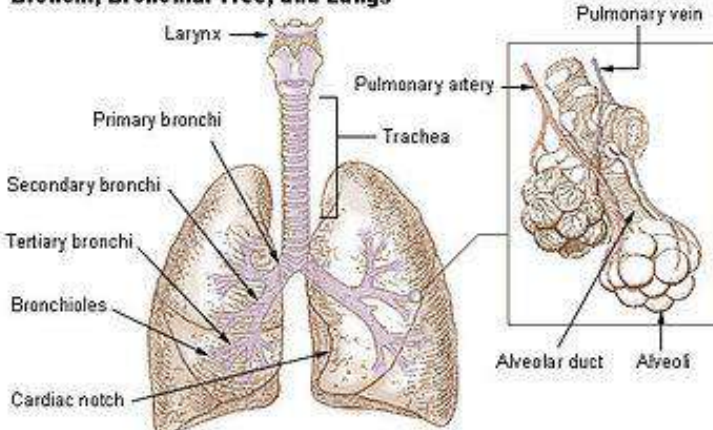
Bronhii secundare

Bronhii terțiare

Bronhiole

Incizura cardiacă

**Bronchi, Bronchial Tree, and Lungs**



Vena pulmonară

Duct alveolar Alveole

Figura 12. Diagrama plămânilor

([en.wikibooks.org/wiki/Human\\_Physiology/The\\_respiratory\\_system](http://en.wikibooks.org/wiki/Human_Physiology/The_respiratory_system))

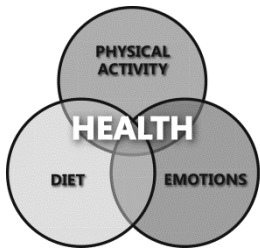
### Referințe

Klein J, et al., Multifocal microcysts and papillary cystadenoma of the lung in von Hippel Lindau Disease, *Am J Surg Pathol*, 2007 Aug 31 (8): 1292-6



## SECȚIUNEA 3

# O viață sănătoasă pentru familia VHL



Fie că în prezent sunteți pacient, îngrijitor sau membru al familiei, există mulți factori care vă afectează sănătatea; pe unii nu îi puteți controla, cum ar fi structura genetică sau vârsta dumneavoastră. Dar puteți să vă schimbați stilul de viață pe baza unor factori pe care îi puteți controla.

Există trei factori aflați sub controlul nostru care sunt foarte legați de sănătatea noastră:

1. Cât de mult ne mișcăm
2. Ce mâncăm
3. Cum ne simțim emoțional

Alegerile pe care le faceți în fiecare zi vă afectează sănătatea și starea de confort. Dacă alegeți să fiți activ, să mâncați alimente sănătoase și să îmbunătățiți bunăstarea emoțională, acestea sunt cele mai importante investiții pe care le puteți face în viața dvs. Căutați să atingeți cea mai bună stare de sănătate pe care o puteți avea în toate domeniile vieții dvs., făcând alegeri conștiente și sănătoase. Preluați controlul asupra propriei vieți și simțiți-vă bine cu alegerile pe care le faceți!

Nimic nu este mai important decât să ai grijă de tine.

Acordați-vă timp în fiecare zi pentru DVS.: - fiți activi, bucurați-vă de hobby-uri și împărtășiți timp cu familia și prietenii.

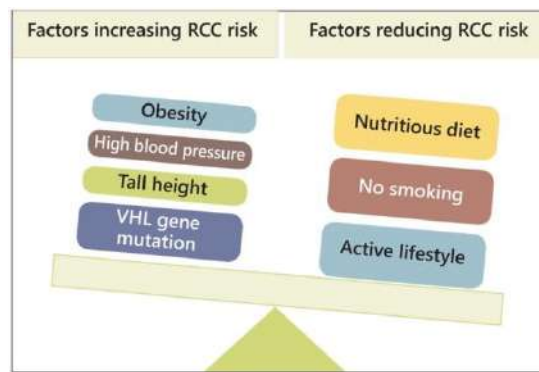
- Încercați să obțineți un echilibru atât în viața personală, cât și în cea profesională
- Faceți-vă timp pentru relații importante din viața dvs.
- Cereți ajutor ori de câte ori aveți nevoie de sprijin de la alții
- Găsiți modalități de a ușura stresul, cum ar fi activitatea fizică și tehnicile de relaxare
- Fiți deschiși să încercați ceva nou, cum ar fi un hobby sau o activitate
- Discutați cu medicul de familie, acesta vă poate oferi resurse și sfaturi atunci când este necesar

Rețineți că orice schimbare a stilului de viață este o "activitate în derulare" și că schimbările durabile necesită timp. Stabiliți mici obiective ușor de adăugat în viața de zi cu zi și pe care le puteți prelua și realiza.

VHL vă pune într-o situație de risc crescut de cancer, în special *carcinomul celulelor renale* (RCC). O persoană afectată de VHL va avea un risc RCC inițial mai mare decât cineva din populația generală, din cauza geneticii sale. De asemenea, s-a observat că adulții mai înalți (cu 10 cm mai înalți decât media) prezintă un risc crescut de RCC. Factorii suplimentari de mediu și de stil de viață pot contribui, de asemenea, la riscul RCC - acești factori ar putea face ca riscul de RCC să fie mai mare sau mai mic decât riscul genetic inițial. Fumatul, hipertensiunea și obezitatea (așa cum este ea definită prin mărimea taliei sau *raportul talie-șold*) sunt factori de risc majori de mediu și stil de viață asociați cu RCC, în timp ce alimentația bogată în legume și săracă în carne roșie scade riscul. Prin luarea de măsuri în sensul unui stil de viață sănătos și pentru a evita factorii de risc cunoscuți, puteți reduce riscul de cancer cât mai mult posibil.

Factori care măresc riscul de RCC

Obezitatea  
Presiunea sanguină crescută  
Înălțimea mare  
Mutația genei VHL



Factori care reduc riscul de RCC

Dieta hrăitoare  
Absența fumatului  
Stilul de viață activ

Figura 13. Factori care cresc/descresc riscul de RCC: Diagramă de la Alianța VHL ©2015

Trebuie să discutați cu un specialist în medicină înainte de a face modificări majore ale stilului de viață. Este important să trăiți un stil de viață sănătos, dar sănătos înseamnă lucruri diferite pentru diferite persoane. Anumite diete ar putea să nu fie potrivite pentru persoanele cu VHL care au probleme cu funcția suprarenalelor sau a rinichilor, iar cineva cu limitări fizice poate fi limitat la exerciții moderate. Întâlniți-vă cu medicul sau cu furnizorul de servicii medicale înainte de a efectua modificări semnificative ale stilului dvs. de viață sau dacă sunteți îngrijorat de capacitățile fizice.

## Fumatul și VHL

Unul dintre cei mai mari factori de risc cunoscuți pentru multe afecțiuni medicale este fumatul. Persoanele care fumează sunt, de asemenea, supuse unui risc mai mare la o serie de complicații postoperatorii. Fumatul nu este doar periculos pentru utilizator, și fumatul la mâna a doua este periculos pentru cei din jur. Potrivit Organizației Mondiale a Sănătății (OMS) de pe lângă ONU, consumul de tutun ucide șase milioane de oameni în fiecare an, dintre care mai mult de 600 de mii mor din fumatul la mâna a doua. Pentru toți cei din casă este important să se elimine poluarea cu multele gaze toxice eliberate în fumul de țigară - peste 4.000 de substanțe chimice, din care cel puțin 50 sunt agenți cancerigeni cunoscuți.

Fumatul este cunoscut pentru accelerarea cancerului, în special a cancerului renal. Studiile asupra tumorilor renale din populația generală indică faptul că pacienții care fumează, în special bărbații, au mai multe tumori decât cei care nu fac asta și că acele tumori cresc mai rapid. Odată ce ați întrerupt fumatul de mai mult de 10 ani, riscul crescut datorat fumatului se reduce.

Țigările electronice nu ar trebui considerate o alternativă fără risc la fumat. În prezent nu există nicio reglementare FDA, cu toate acestea studiile arată o variație amplă a nivelurilor de nicotină. FDA a constatat niveluri detectabile de agenți cancerigeni atât la e-țigarete, cât și în emisiile la mâna a doua.

Oamenii folosesc frecvent fumatul ca o metodă de control al stresului. Fumătorii cu VHL și membrii familiilor acestora, mai ales într-o situație tensionată, vor trebui să înlocuiască fumatul cu o altă metodă mai sănătoasă de gestionare a stresului. Grupurile de asistență, un prieten la telefon sau mesajele text zilnice reprezintă o modalitate de a vă menține pe calea cea bună. Gustările sănătoase vă pot ajuta să ușurați obiceiul de a duce mereu mâna la gură, care adesea însoțește fumatul.

Concluzia de bază este: eliminarea fumului de tutun din casă și din viața dvs. este importantă pentru sănătatea dvs. și sănătatea întregii familii.

## Referințe

Aberg A. *Socialstyrelsen*. Rep. no. 53. Sweden National Board of Health and Welfare, 9 Dec. 2011. <http://www.socialstyrelsen.se>.  
Aberg A. *Socialstyrelsen (Sistemul de asigurări sociale din Suedia)*. Rap. Nr. 53. Consiliul Național al Sănătății și Bunăstării din Suedia, 9 decembrie 2011. <http://www.socialstyrelsen.se>.

Björge T, et al., Relation of height and body mass index to carcinomul celulelor renale in two million Norwegian men and women, *Am J Epidemiol*, 2004 Dec 15; 160(12): 168-76.

Björge T, et al., Relația dintre înălțime, indicele de masă corporală și carcinomul celulelor renale la două milioane de bărbați și femei norvegiene, *Am J Epidemiol*, 2004, 15 decembrie; 160 (12): 168-76.

Cho E, et al., Epidemiology of Renal Cell Cancer, *Hematol Oncol Clin N Am*, 2011 (25): 651-665

Cho E și colab., *Epidemiologia cancerului celulelor renale*, *Hematol Oncol Clin. Am.*, 2011 (25): 651-665

Harmful Chemicals in Cigarettes, *Stop Smoking Programs*. N.p., 2012.

*Produse chimice dăunătoare în țigări, Programe de renunțare la fumat*. N.p., 2012. <http://www.stop-smoking-programs.org/chemicals-in-cigarettes.html>.

Health Guides: Health Is a State of Mind and Body, *Health Education*. FamilyDoctor, Dec. 2010.

<http://familydoctor.org/familydoctor/en/prevention-wellness/staying-healthy/healthy-living/health-guides-health-is-a-state-of-mind-and-body.printerview.html>.

*Ghiduri pentru sănătate: Sănătatea este o stare a spiritului și a corpului, Educația pentru sănătate*. FamilyDoctor, Dec. 2010.

<http://familydoctor.org/familydoctor/en/prevention-wellness/staying-healthy/healthy-living/health-guides-health-is-a-state-of-mind-and-body.printerview.html>.

Hu J, et al., Diet and vitamin or mineral supplements and risk of carcinomul celulelor renale in Canada, *Cancer Causes Control*, 2003 Oct 14(8):705-14

*Hu J și colab., Suplimentele alimentare, vitaminice sau minerale și riscul carcinomului celulelor renale în Canada, Controlul Cauzelor Cancerului*, 2003 Oct 14 (8): 705-14

Lipworth L, et al., The epidemiology of carcinomul celulelor renale. *The Journal of Urology*, 2006, 176: 2353-2358.

*Lipworth L, et al., Epidemiologia carcinomului celulelor renale. The Journal of Urology*, 2006, 176: 2353-2358.

Mann D. U.S. Has 7th Highest Cancer Rate in the World, *WebMD*. WebMD, 24 Jan. 2011.

<http://www.webmd.com/cancer/news/20110123/us-has-7th-highest-cancer-rate-in-the-world>.

*Mann D. - S.U.A. sunt pe locul 7 ca rată a cancerului în lume*, *WebMD*. WebMD, 24 ianuarie 2011.

<http://www.webmd.com/cancer/news/20110123/us-has-7th-high-cancer-rate-in-the-world>.

Rini BI, et al., Carcinomul celulelor renale. *The Lancet*, 2009; 373: 1119-32.

*Rini BI și colab., Carcinomul celulelor renale. The Lancet*, 2009; 373: 1119-32.

Sedghi A. Cancer Rates: See How Countries Compare Worldwide, *Theguardian.com*. Guardian News and Media, 24 Jan. 2011.

<http://www.theguardian.com/news/datablog/2011/jan/24/worldwide-cancer-rates-uk-rate-drops>.

*Sedghi A. Ratele Cancerului: Vezi cum se compară țările la nivel mondial*, *Theguardian.com*. Guardian News and Media, 24 ianuarie 2011. <http://www.theguardian.com/news/datablog/2011/jan/24/worldwide-cancer-rates-uk-rate-drops>.

Statement on E-cigarettes, American Lung Association, March 2015.

*Declarația privind țigările electronice, Asociația Americană a Plămânului*, martie 2015. <http://www.lung.org/our-initiatives/tobacco/oversight-and-regulation/statement-on-e-cigarettes>

Tobacco, *World Health Organization (WHO)*. WHO International, July 2013. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs339/en/>.

*Tutunul, Organizația Mondială a Sănătății (OMS)*. WHO International, iulie 2013.

<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs339/en/>.

Where to Get Help When You Decide To Quit Smoking, *National Cancer Institute*. National Cancer Institute at the National Institute of Health, 28 Oct. 2010. 27 Apr. 2014. <http://www.cancer.gov/cancertopics/tobacco/smoking>.

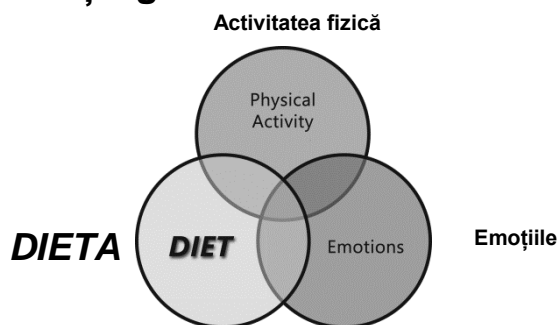
*De unde puteți primi ajutor atunci când decideți să renunțați la fumat*, *Institutul Național al Cancerului*. Institutul Național al Cancerului de pe lângă Institutul Național al Sănătății, 28 octombrie 2010. 27 aprilie 2014.

<http://www.cancer.gov/cancertopics/tobacco/smoking>.

# Dieta

**Notă: acestea sunt sugestii generale și pot să nu fie potrivite pentru cei care au funcția suprarenalelor, a rinichilor sau a pancreasului compromisă. Vedeți sugestii specifice în fiecare din aceste secțiuni și colaborați cu echipa dvs. medicală.**

## Nutriție generală



Rolul dietei și al nutriției în reducerea riscului de apariție a cancerului este discutat și studiat de aproape un secol. Ghidul publicat de Societatea Americană a Cancerului (*American Cancer Society*) include recomandări pentru o viață sănătoasă în vederea reducerii riscului de cancer. Mai exact, obezitatea evaluată prin utilizarea indicelui de masă corporală (IMC) crește riscul apariției carcinomului celulelor renale. Există studii care arată că, consumul *antioxidanților* (vitaminele C, E și *carotenoizii*), vitamina D și al alcoolului în mod moderat, împreună cu creșterea activității sau a exercițiilor fizice ne protejează împotriva RCC. Consumul ridicat de fructe și legume protejează atât împotriva RCC cât și a cancerului pancreatic. Cu excepția cazului în care vi le recomandă echipa de îngrijire a sănătății, este de preferat să nu folosiți suplimente, ci să vă bazați pe alimente integrale pentru a obține echilibrul adecvat între vitaminele și mineralele esențiale.

O alimentație sănătoasă nu se referă la filozofii stricte legate de nutriție, la o siluetă nefiresc de subțire sau la lipsirea de alimentele pe care le iubești. Mai degrabă, este vorba de a te simți excelent, de a avea mai multă energie, de a-ți stabiliza starea de spirit și de a te menține cât mai sănătos sau sănătoasă posibil - toate acestea pot fi obținute prin învățarea unor elemente de bază ale nutriției și folosirea lor într-un mod care să funcționeze pentru dvs. Puteți extinde gama de opțiuni alimentare sănătoase și puteți învăța cum să planificați în avans crearea și menținerea unei diete gustoase și sănătoase. Pentru a vă organiza reușita, gândiți-vă la planificarea unui regim alimentar sănătos ca la un număr de pași ușor de gestionat, și nu ca la o schimbare mare și drastică. Dacă abordați modificările treptat și cu hotărâre, veți avea o dietă sănătoasă mai devreme decât credeți.

Oamenii se gândesc adesea la alimentația sănătoasă ca la o propunere de genul *totul sau nimic*, dar baza esențială pentru orice regim alimentar sănătos este moderația. Scopul unei alimentații sănătoase este de a dezvolta o dietă pe care să o puteți menține pe viață, nu doar timp de câteva săptămâni sau luni, sau până când ajungeți la greutatea ideală. Așa că încercați să vă gândiți la moderație din punct de vedere al echilibrului. Toată lumea are nevoie de un echilibru între carbohidrați, proteine, grăsimi, fibre, vitamine și minerale pentru a susține un organism sănătos.

Alimentația sănătoasă este mai mult decât mâncarea de pe farfuria dvs. – e vorba și despre modul în care vă gândiți la alimente. Obiceiurile alimentare sănătoase pot fi învățate și este important să ne liniștim și să ne gândim la alimente ca hrană mai degrabă decât la ceva ce înghițim în grabă între întâlniri sau când suntem pe drum spre școală sau grădiniță să ne luăm copiii. Alimentele nu ar trebui să fie văzute ca o recompensă pentru dvs. sau pentru alții. A venit vremea să avem o relație sănătoasă cu alimentele.

Farfuria cu hrană sănătoasă concepută de Harvard School of Public Health (*Facultatea de Sănătate Publică de la Harvard*) ține seama de noile descoperiri legate de nutriție, sănătate și prevenirea cancerului. Ceea ce mâncați afectează modul în care vă simțiți.

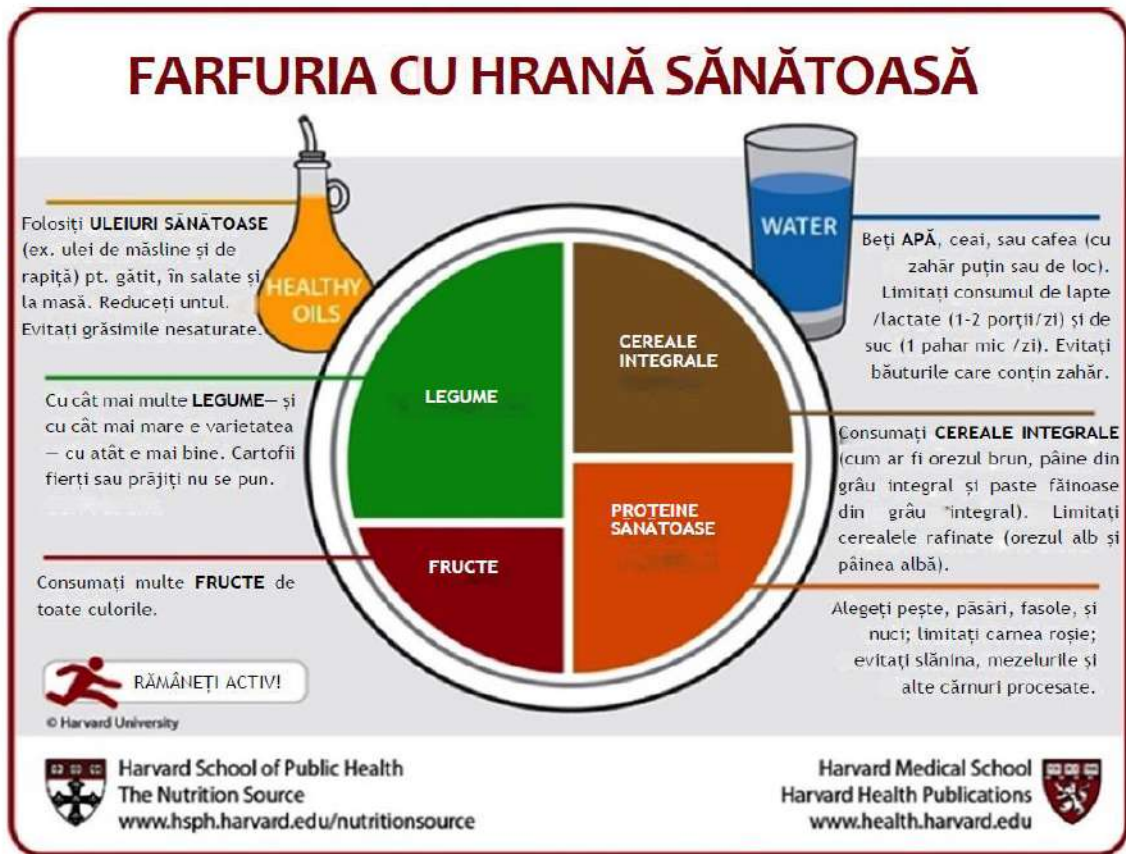


Figura 14. Farfuria cu hrană sănătoasă  
Sursa: Willett et al., *Harvard School of Public Health*, 2011.

"Unul dintre cele mai importante domenii ale științei medicale din ultimii 50 de ani este cercetarea care arată cât de puternic este afectată sănătatea noastră de ceea ce mâncăm. Să știm ce alimente să mâncăm și în ce proporție este esențial pentru sănătate. Farfuria cu hrană sănătoasă bazată pe dovezi arată acest lucru într-un mod foarte simplu de înțeles. "

- Anthony Komaroff, Profesor de Medicină la Harvard Medical School și Editor Șef la Harvard Health Publications, 2011.

A ne baza pe o dietă de alimente vegetale (cum ar fi legumele, fructele, cerealele integrale și leguminoasele - cum ar fi fasolea ca sursă sănătoasă de proteine), alături de alegerea alimentelor și băuturilor nutritive, este una dintre cele mai bune modalități de a rămâne sănătoși.

Iată câteva sfaturi suplimentare pentru a mânca bine și a vă simți bine:

#### **Alimentele din cereale integrale (la majoritatea meselor):**

Organismul are nevoie de carbohidrați mai ales pentru energie. Cele mai bune surse de carbohidrați sunt cerealele întregi, cum ar fi ovazul, pâinea din grâu integrală și orezul brun. Ne oferă straturile exterioare (tărâțele) și interioare (germenii) împreună cu amidonul bogat în energie. Semințe precum quinoa, hrișca, grâul spelta, inul și amarant sunt din ce în ce mai populare ca înlocuitori ai cerealelor. Corpul nu poate digera boabele și semințe întregi la fel de repede pe cât poate digera carbohidrații cu grad înalt de procesare, cum e făina albă. Acest lucru previne creșterea și scăderea prea rapidă a nivelurilor glicemiei și insulinei din sânge. Un control mai bun al glicemiei și al insulinei poate preveni senzația de foame, reduce inflamațiile și poate împiedica dezvoltarea diabetului de tip 2.

Alimentele care conțin fibre sunt legate de un risc redus de apariție a cancerului. Aceste alimente includ pâinea și pastele făinoase din cereale integrale, ovazul, legumele și fructele. Se consideră că fibrele prezintă multe beneficii, inclusiv tranzitului alimentelor prin sistemul digestiv.

### Grăsimile sănătoase:

Importanța grăsimilor sănătoase este arătată de sticla de ulei de lână **Farfuria cu hrană sănătoasă** (Figura 14). Rețineți că acolo se menționează în mod specific uleiurile vegetale, nu toate tipurile de grăsimi. Sursele bune de grăsimi nesaturate sănătoase includ uleiul de măsline extra-virgin, uleiul de rapiță și alte uleiuri vegetale, precum și peștii grași (somon, păstrăvi, macrou, sardine, hamsii și hering). Aceste grăsimi sănătoase nu numai că îmbunătățesc nivelul colesterolului (când sunt consumate în loc de carbohidrați cu grad înalt de procesare), dar pot, de asemenea, proteja inima de problemele de ritm bruște și potențial mortale. **Limitați consumul de unt și încercați să evitați grăsimile nesaturate.**

Grăsimile sănătoase conțin acizi grași omega-3. S-a demonstrat că acestea reduc inflamațiile și pot ajuta la reducerea riscului de boli cronice. Inflamația este un proces declanșat de sistemul imunitar în care celulele albe și substanțele chimice din organism ajută la protejarea împotriva infecțiilor și a substanțelor străine, cum ar fi bacteriile și virusii. Uneori, sistemul imunitar declanșează o reacție inflamatoare și atunci când nu există substanțe străine. Există tot mai multe dovezi că inflamația prelungită poate avea o anumită influență asupra evoluției bolilor cum sunt cancerul, boala Alzheimer și maladiile cardiace. De aceea, acizii grași omega-3 pot reduce riscul acestor boli prin reducerea inflamației. Sursele de acizi grași omega-3 bune pentru dietă includ uleiul de măsline extra-virgin, uleiul de rapiță presat la rece, nucile, semințele de cânepă, semințele de in proaspăt măcinate și peștii grași.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Mâncați nuci, dar fără să o luați la pădure !**

Nucile, care conțin acizi grași nesaturați și alți nutrienți, pot fi o opțiune pentru o gustare excelentă și parte a unei alimentații sănătoase. Sunt ieftine, ușor de păstrat și ușor de luat la pachet atunci când sunteți în mișcare. Consumul de porții mici de fructe cu coajă lemnoasă poate chiar reduce riscul de apariție a bolilor de inimă. Acest lucru se datorează faptului că, alături de alți nutrienți sănătoși, nucile conțin grăsimi nesaturate care ajută la scăderea colesterolului LDL (rău) și la creșterea colesterolului HDL (bun). Consumul de nuci poate ajuta, de asemenea, fluxul sanguin prin menținerea căptușelii sănătoase a arterelor și reducerea riscului de dezvoltare a cheagurilor de sânge.

Nucile conțin grăsimi sănătoase, dar prea multă grăsime nu este bună. Peste 80% dintr-o nucă este grăsime și chiar dacă majoritatea acestei grăsimi este o grăsime sănătoasă, tot conține o mulțime de calorii. Rețineți că într-o dietă sănătoasă pentru inimă, adăugarea de nuci la alimentația dvs. nu este suficientă. Este de asemenea important să reduceți grăsimile saturate aflate în multe produse lactate și din carne.

Pentru a adăuga nuci la o dietă sănătoasă, optați pentru nucile crude sau uscate/prăjite, mai degrabă decât pentru cele gătită în ulei și stați departe de nucile acoperite cu ciocolată, zahăr sau sare. American Heart Association (*Asociația Americană a Inimii*) recomandă consumul a patru porții de nuci nesărate pe săptămână. O porție este o mână mică (42,5 g) de nuci întregi sau 2 linguri de unt de nuci. Aceste cantități pot fi mărite dacă sunteți vegetarian sau vegan și majoritatea proteinelor dvs. provine de la plante.

### Nutriția cu nuci

Cele mai multe nuci par a fi în general sănătoase, deși unele mai mult decât altele. Nucile sunt unele dintre cele mai bine studiate; s-a arătat că acestea conțin cantități mari de acizi grași omega-3. Migdalele, nucile macadamia, alunele și nucile pecan sunt alte fructe cu coajă lemnoasă care par a fi destul de sănătoase pentru inimă. Arahidele, deși, din punct de vedere tehnic, sunt legume și nu nuci, par să fie relativ bune pentru sănătate.



Tabelul 5: Informații nutriționale pentru o porție de 1 uncie (oz.) (sau 28,4 grame) de diferite nuci nesărate  
Proteinele, grăsimea și conținutul de fibre sunt date în grame.

	Cantitatea în 1 oz.	Calorii	Proteine	Grăsimi	Grăsimi saturate	Fibre
<b>Migdale</b>	23	165	6	14	1	3,5
<b>Nuci de Brazilia</b>	3	185	4	19	4	2
<b>Caju</b>	18	155	5	12,5	2	1
<b>Alune de pădure</b>	21	180	4	17	1	2,5
<b>Nuci Macadamia</b>	10–12	205	2	21,5	3,5	2,5
<b>Nuci Pecan</b>	19 jumătăți	195	2,5	20,5	2	2,5
<b>Semințe de pin</b>	167	190	4	19,5	1,5	1
<b>Fistic</b>	49	160	6	13	1,5	3
<b>Nuci</b>	14 jumătăți	185	4,5	18,5	2	2
<b>Arahide</b>	28	170	8	14,9	2,5	3

Adaptat din Erwin, Jessie. "Nutty Nutrition and Kitchen Challenges." (*Nutriția cu nuci și dificultățile din bucătărie*) Stone Soup. [Food & Nutrition Magazine](#), 21 Jan. 2013. 06 June 2014. [foodandnutrition.org/Stone-Soup/January-2013/Nutty-Nutrition-and-Kitchen-Challenges/](http://foodandnutrition.org/Stone-Soup/January-2013/Nutty-Nutrition-and-Kitchen-Challenges/).

Lozicki S. "What's Inside That Nut?" (*"Ce conține nuca aceea?"*) [E2dietitians Blog](#). E2dietitian, 3 Aug. 2011. 06 June 2014. [e2dietitian.com/2011/08/03/933/](http://e2dietitian.com/2011/08/03/933/).

### **Fruite și legume (și multe din acestea!)**

O dietă bogată în fructe și mai ales în legume poate scădea șansele de a avea un atac de cord sau un accident vascular cerebral, protejează împotriva diferitelor tipuri de cancer, reduce tensiunea arterială, ajută la evitarea suferinței intestinale dureroase numită *diverticulită* (formarea de pungi în pereții colonului), apără de cataractă și degenerescență maculară și adăugă varietate dietei dvs. și vă răsfăță simțul gustului.

Cercetările arată că legumele și fructele probabil protejează împotriva unei serii de cancere, inclusiv cel al gurii, faringian, laringian, esofagian, cel de stomac, pulmonar, de pancreas, la sân și la prostată. Există multe motive pentru care legumele și fructele pot proteja împotriva cancerului, pe lângă conținutul de vitamine și minerale, care contribuie la menținerea sănătății corpului și la întărirea sistemului imunitar. Ele sunt, de asemenea, surse bune de substanțe precum fitochimicalele. Acestea sunt compuși activi biologic, care pot ajuta la protejarea celulelor din organism de deteriorările care pot duce la cancer. Alimentele vegetale pot contribui, de asemenea, la menținerea unei greutate sănătoase, deoarece multe dintre acestea au o densitate energetică mai scăzută (mai puține calorii).

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Cartofii sunt considerați ca alimente amidonoase.**

Cartofii sunt în prezent cea mai obișnuită legumă din dieta americană, dar trebuie considerați ca aliment amidonos, nu ca legumă. Atât cartofii albi cât și cei dulci sunt clasificați ca legume rădăcinoase amidonoase, împreună cu yam, cassava, dovleac, dovleac moscat și alți dovleci de iarnă. Deși aceste legume amidonoase pot reprezenta surse excelente de anumite substanțe nutritive cum ar fi beta-carotenul din cartofii dulci, consumul ar trebui să fie încadrat ca amidon în dieta dvs. Cojile cartofilor albi și dulci sunt surse bune de fibre suplimentare.

Dacă intenționați să includeți cartofii în dieta dvs., este important să rețineți că metoda de preparare este esențială. Cartofii prăjiți, cartofii gratinați și adaosurile cum ar fi untul, brânza, șunca, smântâna și sosul de friptură trebuie să fie tratații ocazionale. Atunci când planificați mesele rețineți că puteți include fie pâine, fie cartofi, dar mesele uzuale nu trebuie să includă și una și alta.

**American Cancer Society (Societatea Americană a Cancerului) recomandă să consumați zilnic 2½ cești de fructe și legume combinate. Ar putea să pară mult, dar e mai ușor decât credeți.**

### Ce înseamnă o ceașcă de fructe și legume ?

Consumul cantităților recomandate de fructe și legume este ușor deoarece **toate formele de produse din fructe și legume CONTEAZĂ:**

*proaspete, congelate, conservate, și uscate*

**Cât conține o ceașcă?** Iată câteva exemple ...




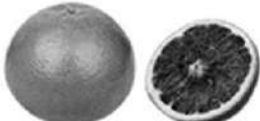




1 CEAȘCA	1 CEAȘCA
 1 banană mare	 5 inflorescențe de broccoli
 8 căpșuni mari	 1/2 grapefruit mediu
 12 baby morcovi	 1 felie de pepene verde mediu
 1 ceașcă de verdeață fiartă sau 2 cești crudă	 16 boabe de strugure

Figura 15. Ce înseamnă o ceașcă de fructe și legume ?

(din *fruits & veggies MORE matters®*)

### Proteinele sănătoase

Alegeți surse sănătoase de proteine cum ar fi peștele, păsările de curte, fasolea sau nucile. O multitudine de cercetări sugerează că consumul de pește poate reduce riscul bolilor de inimă. Puiul și curcanul sunt, de asemenea, surse bune de proteine și pot avea un conținut scăzut de grăsimi saturate. Ouăle, care au fost demonizate mult timp pentru că conțin niveluri destul de ridicate de colesterol, nu sunt chiar atât de rele pe cât se credea. De fapt, un ou este un mic dejun mult mai bun decât o gogoasă gătită într-un ulei bogat în grăsimi trans sau un covrig făcut din făină rafinată.

Legumele, care includ fasolea neagră, fasolea comună, năutul, linteia și alte varietăți de fasole, sunt surse excelente de proteine, fibre, vitamine și minerale. Acestea pot fi achiziționate uscate sau în conservă – aveți doar grijă să clătiți produsul conservat pentru a elimina sarea adăugată. Tofu, obținut din soia, este de asemenea un înlocuitor sănătos al cărnii. Încercați să înlocuiți proteinele vegetale cu cele de origine animală cel puțin o dată pe săptămână.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Limitați consumul de carne roșie și evitați carnea procesată.**

Carnea roșie se referă la produse din carne de vită, porc și miel, cum ar fi hamburgerii, friptura, cotletul de porc și mielul fript. Termenul de carne procesată se referă la carnea conservată prin afumare, maturare sau sărare sau prin adăugarea



de conservanți. Exemple ar fi șunca, slăninuța, pastrama și salamul, precum și hot dog și cârnații. Nu consumați mai mult de 510 g (greutate gătită) de carne roșie și prelucrată pe săptămână. Consumul în mod regulat al acestor tipuri de carne crește riscul bolilor de inimă, al diabetului de tip 2, al cancerului de colon și poate duce la creșterea în greutate.

Atunci când carnea este conservată prin afumare, maturare, sărare sau prin adăugarea de conservanți, se pot forma substanțe care cauzează cancer (carcinogene). Aceste substanțe pot afecta negativ celulele din organism, ducând la apariția cancerului. În plus, există dovezi convingătoare care leagă carnea roșie de cancer, precum și posibil de bolile de inimă. De exemplu, carnea roșie conține substanțe legate în mod specific de cancerul de colon. Hemul pe bază de fier, compusul care conferă culoarea roșie a cărnii, a fost dovedit că afectează mucoasa colonului. Studiile arată, de asemenea, că persoanele care mănâncă multă carne roșie tind să mănânce mai puține alimente pe bază de plante, astfel încât beneficiază mai puțin de proprietățile lor de protecție împotriva cancerului.

Modul în care se prepară carnea, păsările de curte și peștele poate duce la crearea de substanțe chimice (amine heterociclice) care pot crește riscul de cancer. Aceste substanțe chimice apar atunci când carnea este gătită până la punctul de carbonizare sau când e bine făcută la temperaturi ridicate. Metodele de preparare la gril, grătar, foc și prăjire în tigaie pot produce toți acești potențiali agenți cancerigeni.

### **Băuturile**

- Beți apă; adăugarea de lămaie în apă este deosebit de sănătoasă
- Beți ceai sau cafea cu puțin zahăr sau fără zahăr
- Limitați laptele și produsele lactate (1-2 porții pe zi)
- Limitați sucurile (1 pahar pe zi)
- Folosiți alcoolul cu moderație
- Evitați băuturile dulci (cum sunt băuturile răcoritoare)

Alegerea băuturilor de către dvs. este importantă, mai ales că unele băuturi, cum ar fi sucurile (carbogazoase, băuturile răcoritoare) și sucurile de fructe îndulcite, pot fi surse de calorii adăugate sau goale.

Laptele (și alte produse lactate) este doar una din sursele de calciu, un factor necesar pentru construirea oaselor puternice. Alte surse includ laptele de soia fortificat, varza furajeră, bok choy (tip de vază chinezească) și suplimentele care combină calciul cu vitamina D. Există o mulțime de grăsimi în laptele integral (și alte produse lactate). Trei pahare de lapte integral, de exemplu, conțin la fel de multe grăsimi saturate ca 13 fâșii de slăninuță (bacon) gătită. Dacă alegeți laptele, încercați să optați pentru produse fără grăsimi sau cu conținut redus de grăsimi (Dacă nu beți lapte sau nu consumați alte produse lactate, atunci ar trebui să luați în considerare un supliment de calciu).

Multe studii sugerează că o băutură alcoolică pe zi scade riscul bolilor de inimă. Moderația este evident importantă, deoarece alcoolul prezintă și riscuri și beneficii. Pentru bărbați, un bun punct de echilibru este de 1-2 pahare pe zi. Pentru femei ar fi cel mult 1 pahar pe zi.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Apa este băutura cea mai bună.**

A fi hidratat este important pentru o bună sănătate. Vă vine sau nu să credeți, două treimi din corpul uman sunt reprezentate de apă. Toate celulele și organele depind de apă pentru o funcționare corectă. Apa este esențială pentru echilibrul tuturor sistemelor corpului, inclusiv creierul, inima, plămânii, rinichii și mușchii.

- Îndepărtează deșeurile și toxinele
- Transportă nutrienții și oxigenul
- Controlează ritmul cardiac și tensiunea arterială
- Reglează temperatura corpului
- Lubrifiază articulațiile
- Protejează organele și țesuturile, inclusiv ochii, urechile și inima
- Creează saliva (importantă pentru sănătatea dinților și a gingiilor)

**De reținut pentru cei cu funcția renală redusă: Vă rugăm consultați secțiunea Rinichiul pentru recomandări de dietă specifice, inclusiv reducerea aportului de apă și de alte fluide.**

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Verificați vitamina D din organism - deficiența de vitamina D e ceva obișnuit.**

Cercetările arată că mai mult de o treime din populația din Statele Unite și din alte țări dezvoltate au un deficit de vitamina D. Vitamina D este importantă pentru sănătatea oaselor și pentru menținerea unui sistem imunitar puternic. Deși organismul produce în mod normal vitamina D atunci când este expus la soare, ne trăim viața mai mult în interior decât oricând înainte, limitând această sursă de vitamina D. Persoanele cu funcția renală redusă sunt în mod special predispuși la deficit de vitamina D. Problemele rinichilor și ale pancreasului pot interfera cu absorbția vitaminei D. Există un test de sânge simplu pentru vitamina D, pe care mulți medici l-au adăugat deja la testele de rutină ale sângelui. Întrebați care sunt nivelurile dvs. și luați suplimente de vitamina D3 pentru a atinge nivele de cel puțin 50 nanograme/mililitru (de preferat 60-70 ng/ml).

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Suplimentele alimentare nu pot înlocui o dietă sănătoasă.**

Este mai bine să alegeți o dietă echilibrată cu o varietate de alimente decât să luați suplimente, dar, în anumite cazuri, medicul dumneavoastră vă poate recomanda să luați zilnic multivitamine. Vitaminele standard din comerț la nivelul RDA (DZR) sunt suficiente. Căutați produse care îndeplinesc cerințele USP (US Pharmacopeia) sau ale altei organizații care stabilește standarde pentru medicamente și suplimente.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Luați în considerare limitarea consumului de sare.**

La nivelul populației, consumul prea mare de sare poate fi dăunător pentru sănătatea noastră, ducând la o sănătate vasculară insuficientă, incluzând tensiunea arterială crescută, infarctul de miocard și accidentele vasculare cerebrale. Cu toate acestea, efectul asupra unei anumite persoane poate fi dificil de prezis. Un *epidemiolog* și fost președinte al Societății Internaționale de Hipertensiune arată că există mari diferențe individuale ca reacție la aportul de sare bazat pe funcția rinichilor. Anumiți oameni (vârstnicii și unii afro-americani) par a fi hipersensibili la sare și vor beneficia în mare măsură de reducerea sării în dieta lor, în timp ce pentru alții, o dietă cu nivel redus de sare poate duce la un mecanism de compensare care crește tensiunea arterială.

Aportul zilnic de sare ar trebui să fie mai mic de 2400 mg, dar este nevoie de mult mai puțin, poate de până la 200 mg. Cea mai mare parte a sodiului din dietele noastre provine de la alimentele procesate, mai degrabă decât din sarea adăugată drept condiment. Nu suntem întotdeauna conștienți de faptul că aceste alimente sunt bogate în sare, deoarece se poate ca acestea să nu aibă gust "sărat", deci asigurați-vă că ați citit conținutul de sodiu pe eticheta cu Informații Nutriționale. Aveți grijă la cerealele pentru micul dejun, pâine, alimentele congelate, pizza, chipsuri și nucile sărate. De asemenea, verificați cantitatea de sodiu din produsele conservate, cum ar fi supele și sosurile, și evitați carnea procesată. Chiar și alimentele dulci cum ar fi biscuiții pot conține niveluri ridicate de sare. Reducerea consumului de alimente procesate poate fi cel mai mare beneficiu al limitării aportului de sare.

Alte beneficii ale reducerii aportului de sare includ îmbunătățirea sănătății vasculare, ceea ce protejează rinichii și inima. Restricțiile la sare reduc, de asemenea, riscul de pietre la rinichi prin reducerea cantității de calciu din urină și par să protejeze împotriva diabetului, cel puțin în rândul persoanelor de rasă albă.

Persoanele ale căror glande suprarenale au fost extirpate din cauza feocromocitoamelor sau care au *insuficiență suprarenală* (*boala lui Addison*), au nevoie în general de mai multă sare în dietă. Consultați secțiunea VHL la glandele suprarenale (Feocromocitoamele) pentru sfaturi privind dieta specifică.

**SFAT PENTRU SĂNĂTATE: Limitați consumul de zahăr.**

Zahărul este o sursă de calorii fără nici un beneficiu dincolo de acela de sursă de energie. Consumul excesiv de zahăr va determina creșterea în greutate nu numai din cauza excesului de calorii, ci și din cauza modului în care zahărul afectează apetitul și obiceiurile alimentare. Zahărul cauzează niveluri mai ridicate ale hormonului numit *grelină*, care este responsabil pentru transmiterea către creier a semnalelor de foame. În plus, zahărul interferează cu nivelurile hormonului *leptină*, care transmite semnale de indicare a săturării (senzația de plin). Prin afectarea acestor hormoni, zahărul determină senzația de a fi mai puțin sătul, mărindu-vă șansele de a consuma mai multă mâncare decât este necesar. De asemenea, zahărul reduce dopamina (un hormon sau neurotransmițător care joacă un număr important de roluri în creierul și corpul uman), semnalând în centrul de recompensă al creierului, reducând astfel cantitatea de plăcere

primită din alimente, astfel încât să vrem să mâncăm mai mult ca să atingem nivelul tipic de plăcere obținută din consumul de alimente.

Știți cât de mult zahăr consumați zilnic? American Heart Association (Asociația Americană a Inimii) recomandă ca femeile să nu consume mai mult de șase lingurițe de zahăr pe zi (25 g), iar bărbații nu mai mult de nouă lingurițe pe zi (37 g). Acest lucru este egal cu aproximativ 100 de calorii pentru femei și 150 pentru bărbați. Majoritatea americanilor mănâncă într-o zi o cantitate de zahăr mai mult decât dublă - aproximativ 22 de lingurițe. Asta înseamnă 260 de cești sau 59 de kilograme de zahăr în fiecare an.

Este cunoscut faptul că băuturile carbogazoase (băuturi cu conținut de dioxid carbon, răcoritoare), bomboanele, înghețata și alte alimente similare sunt pline de zahăr. Dar există multe alte alimente și băuturi cu conținut ridicat de zahăr care nu sunt la fel de bine cunoscute ca surse de zahăr, și acestea includ:

- **Sosurile de paste făinoase pe bază de tomate** - Unele mărci conțin aproximativ 15 g de zahăr per porție de ½ de ceașcă. În realitate, majoritatea oamenilor consumă aproximativ 1 ceașcă de sos.

- **Băuturile** - multe băuturi conțin zahăr adăugat. De exemplu, o sticlă medie de cola conține peste 60 de grame de zahăr, o băutură de suc de 8 oz (~227 g) conține până la 23 g de zahăr, iar o cafea la gheață de 16 oz (453,6 g), cu sirop de ciocolată, lapte și frișcă conține peste 40 g de zahăr.

- **Sosuri (dressing) fără grăsimi pentru salată** - Pentru a păstra gustul bun și a elimina în același timp grăsimile, sosurile pentru salată conțin adesea cantități destul de mari de zahăr. Ar putea să conțină până la 8 g de zahăr pentru 2 linguri de dressing.

- **Sos pentru grătar** - multe mărci sunt bogate în zahăr și pot conține aproape 12 g de zahăr în doar 2 linguri de sos de grătar.

- Unele alimente zaharose nu includ "zahăr" pe lista ingredientelor. Acest lucru se datorează faptului că zahărul este deseori deghizat sub diferite nume. Iată câteva cuvinte care în ascuns înseamnă "zahăr" la care trebuie să aveți grijă:

- fructoză (zahăr natural din fructe)
- lactoză (zahăr natural din lapte)
- sucroză (obținută din fructoză și glucoză)
- maltoză (zahăr din cereale)
- glucoză (zahăr simplu, produs de fotosinteză)
- dextroză (o formă de glucoză)
- sos de orez brun (malț de orez)

Luați în considerare înlocuirea zahărului obișnuit cu îndulcitori naturali care conțin antioxidanți cum ar fi melasa, nectarul de agave, mierea și siropul de arțar. Dar aceste opțiuni dulci tot conțin aproximativ aceeași cantitate de calorii ca și zahărul obișnuit, deci aveți grijă să nu utilizați prea mult.

Zahărul, atunci când este consumat în cantități mici, se poate încadra într-o dietă echilibrată. Dacă aveți o slăbiciune pentru dulciuri, e mai bine să vă obțineți zahărul consumat din fructe dulci în mod natural decât din alimente procesate sau îndulcitori artificiali. Astfel vă veți satisface dorința și veți obține mai multe dintre substanțele nutritive de care corpul dumneavoastră are nevoie.

**Zahărul și Cancerul: Există vreo legătură?**

Nu există o legătură directă. Zahărul nu provoacă creșterea sau răspândirea mai rapidă a cancerului. Cu toate acestea, o dietă care duce la modificări rapide ale nivelului zahărului din sânge a fost asociată atât cu un risc crescut de cancer (cancere colorectale și endometriale), cât și cu rezultate mai slabe. Efectul alimentelor asupra nivelurilor de zahăr din sânge este măsurat prin *sarcina glicemică*. Sarcina glicemică se bazează pe mărimea porției de alimente, astfel încât un aliment, cum ar fi o portocală, poate conține zahăr (măsurat ca *indice glicemic*), dar cantitatea consumată într-o singură porție nu va impune ca organismul să elibereze multă insulină pentru a face față. Alimentele cu o sarcină glicemică mai mică asigură o eliberare mai constantă de energie și pot împiedica senzația de foame la scurt timp după după ce ați mâncat. De asemenea, aceste alimente nu produc vârfuri ale nivelului de insulină din sânge, care pot constitui un risc pentru dezvoltarea diabetului de tip 2.

Tabelul 6. Indicele glicemic (comparativ cu glucoza) și valorile sarcinii glicemice pentru alimentele selectate				
Alimentul	Indicelele glicemic (Glucoza = 100)	Mărimea porției	Carbhidrați per porție (g)	Sarcina glicemică per porție
Curmale, uscate	103	56,7 g	40	42
Fulgi de porumb	81	1 ceașcă	26	21
Jeleuri	78	28,34 g	28	22
Rondele de orez expandat	78	3 rondole	21	17
Cartof roșu (copt)	76	1 medie	30	23
Gogoasă	76	1 medie	23	17
Biscuiți sărați	74	4 biscuiți	17	12
Pâine albă	73	1 felie mare	14	10
Zahăr de masă (sucroză)	68	2 linguriță	10	7
Clătită	67	15,24 cm diametru	58	39
Orez alb (fiert)	64	1 ceașcă	36	23
Orez brun (fiert)	55	1 ceașcă	33	18
Spaghete, albe; fierte 10–15 min	44	1 ceașcă	48	21
Spaghete, albe; fierte 5 min	38	1 ceașcă	48	18
Spaghete, grâu integral; fierte	37	1 ceașcă	42	16
Secară, pâine pumpernickel	41	1 felie mare	12	5
Portocale, crude	42	1 medie	11	5
Pere, crude	38	1 mică	11	4
Mere, crude	38	1 mică	15	6
Lapte degresat	32	0,236 l	13	4
Linte uscată; fiartă	29	1 ceașcă	18	5
Fasole roșie, uscată; fiartă	28	1 ceașcă	25	7
Orz perlat (arpacaș); fiartă	25	1 ceașcă	42	11
Nuci caju	22	28,34 g	13	3
Arahide	14	28,34 g	6	1

## Referințe

A Backyard Chef's Guide to Healthier Grilling, *American Cancer Society*, May 20, 2013. [www.cancer.org](http://www.cancer.org).

Un ghid al bucătarului din curtea din spate pentru un grătar mai sănătos, *Societatea Americană a Cancerului*, 20 mai 2013. [www.cancer.org](http://www.cancer.org).

AICR video summary of this report: <http://www.vimeo.com/21464219>

Videoclipul AICR cu rezumatul acestui raport: <http://www.vimeo.com/21464219>

Alcohol and Cancer Risk, *Fact Sheets: Diet and Nutrition*. National Cancer Institute, 24 June. 2013.

Alcoolul și riscul de cancer, *Fișe informative: Dieta și Nutriția*. Institutul Național al Cancerului, 24 iunie 2013.

Campbell T, et al., The China Study, *Ben Bella Books*, 2005  
Campbell T și colab., Studiul China, *Ben Bella Books*, 2005

Diet and Cancer Prevention: It's All About Eating Right, *Academy of Nutrition and Dietetics*, Dec. 2012. 28 Apr. 2014.  
Dieta și prevenirea cancerului: Totul e să ne hrănim corect, *Academia de Nutriție și Dietetică*, Decembrie 2012, 28 aprilie 2014. [www.eatright.org/Public/content.aspx?id=9904](http://www.eatright.org/Public/content.aspx?id=9904)

Diet, Nutrition, and Cancer Prevention: The Good News, *U.S. National Institutes of Health*, various publications are available from 1-800-4CANCER.

Dieta, Nutriția și Prevenirea Cancerului: Vestea cea bună, *Institutele Naționale de Sănătate din S.U.A.*, diverse publicații sunt disponibile la 1-800-4CANCER.

Don't Use Supplements to Protect against Cancer, *Recommendations for Cancer Prevention*. American Institute for Cancer Research (AICR), 29 June 2011. [http://www.aicr.org/reduce-your-cancer-risk/recommendations-for-cancer-prevention/recommendations\\_08\\_supplements.html](http://www.aicr.org/reduce-your-cancer-risk/recommendations-for-cancer-prevention/recommendations_08_supplements.html).

Nu utilizați suplimente pentru a vă proteja împotriva cancerului, *Recomandări pentru prevenirea cancerului*. Institutul American de Cercetare a Cancerului (AICR), 29 iunie 2011.

Do root vegetables like sweet potatoes count as vegetables or starches, and is it true that all of the nutrition is in the skins?, *boston.com*, May 2, 2011

Legumele rădăcinoase, cum sunt cartofii dulci, se consideră ca legume sau ca amidonoase, și este adevărat că toate elementele nutritive sunt în coajă?, *boston.com*, 2 mai 2011

Dyck, et al., The anticancer effects of Vitamin D and Omega-3 PUFAs in combination via cod-liver oil: One plus one may equal more than two. *Med Hypotheses*, 2011 May 30. PMID: 21632182

Dyck și colab., Efectele anticanceroase ale vitaminei D și Omega-3 din PUFA (*acizi grași polinesaturați*) în combinație prin uleiul de ficat de cod: Unul plus unul pot face mai mult de doi. *Med Hypotheses*, 2011 May 30. PMID: 21632182

Ehrlich SD. "Omega-3 Fatty Acids." University of Maryland Medical Center. University of Maryland School of Medicine, 10 May 2011. <http://umm.edu/health/medical/altmed/supplement/omega3-fatty-acids>.

Ehrlich SD. "Acizi grași cu Omega-3", Centrul Medical de la Universitatea din Maryland. Universitatea din Maryland, Facultatea de Medicină, 10 mai 2011.

Espat A. Does Cancer Love Sugar?, *MD Anderson Cancer Center*. The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Nov. 2012.

<http://www.mdanderson.org/publications/focused-on-health/issues/2012-november/cancersugar.html>.

Espat A. Oare cancerul iubește zahărul?, *MD Anderson Cancer Center*. Universitatea din Texas, MD Anderson Cancer Center, noiembrie 2012.

<http://www.mdanderson.org/publications/focused-on-health/issues/2012-november/cancersugar.html>.

Food, Nutrition, Physical Activity and the Prevention of Cancer: a global perspective, 1997, 2007.

<http://www.dietandcancerreport.org/>

Alimentație, nutriție, activitate fizică și prevenirea cancerului: o perspectivă globală, 1997, 2007.

<http://www.dietandcancerreport.org/>

Gnagnarella, P., et al, Glycemic index, glycemic load, and cancer risk: a meta-analysis, *Am J Clin Nutr*, 2008 Jun; 87(6): 1793-801

Gnagnarella, P. și colab., Indicele glicemic, sarcina glicemică și riscul de cancer: o meta-analiză, *Am J Clin Nutr*, 2008 Jun; 87 (6): 1793-801

Harvard Healthy Eating Plate and discussion, *adapted from Willett, Eat, Drink, and Be Healthy, Harvard School of Public Health*, 2001, 2008, 2011.

Farfuria cu hrană sănătoasă de la Harvard și discuții, *adaptare după Willett, Eat, Drink și Be Healthy, Harvard School of Public Health*, 2001, 2008, 2011.

Hydration 'Salt Wasters' and Dehydration, *News Articles & Research—NADF*. National Adrenal Diseases Foundation (NADF), Aug. 2005.

Hidratarea, "Sindromul pierderii de sare" și deshidratarea, *News Articles & Research—NADF*. Fundația națională pentru bolile suprarenale (NADF), august 2005. <http://www.nadf.us/news-articles-research/>.

The Importance of Hydration, *Cancer.Net*. American Society of Clinical Oncology (ASCO),

<http://www.cancer.net/navigating-cancer-care/cancernet-feature-articles/importance-hydration>.

Importanța hidratării, *Cancer.Net*. Societatea Americană de Oncologie Clinică (ASCO),

<http://www.cancer.net/navigating-cancer-care/cancernet-feature-articles/importance-hydration>.

- Lipton B. Why You Should Start Your Day with Lemon Water, *Health Magazine*, Feb 24, 2015.  
Lipton B. De ce ar trebui să vă începeți ziua cu apă de lămâie, *Health Magazine*, 24 februarie 2015.
- Lustig RH, et al., Public health: the toxic truth about sugar. *Nature*, 2012; 282: 27-29  
Lustig RH, et al., Sănătatea publică: adevărul toxic despre zahăr. *Nature*, 2012; 282: 27-29
- Mantovani A, et al., Cancer-related inflammation. *Nature*, 2008; 454(7203):436-444.  
Mantovani A și colab., Inflamația asociată cu cancerul. *Nature*, 2008; 454 (7203): 436-444.
- Moyer MW. It's Time to End the War on Salt, *Scientific American*, July 8, 2011  
Moyer MW. Este timpul să încetăm războiul sării, *Scientific American*, 8 iulie 2011
- Paul M, et al., Healthy Eating, *HelpGuide.org*, HelpGuide, Feb. 2014.  
[http://www.helpguide.org/life/healthy\\_eating\\_diet.htm](http://www.helpguide.org/life/healthy_eating_diet.htm).  
Paul M, et al., Hrana sănătoasă, *HelpGuide.org*, HelpGuide, februarie 2014.  
[http://www.helpguide.org/life/healthy\\_eating\\_diet.htm](http://www.helpguide.org/life/healthy_eating_diet.htm).
- Nuts and Your Heart: Eating Nuts for Heart Health, *Mayo Clinic*, MayoClinic.org, 19 Feb. 2014.  
<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/heart-disease/in-depth/nuts/art-20046635?pg=1>.  
Nucile și inima ta: Consumul de nuci pentru sănătatea inimii, *Clinica Mayo*, MayoClinic.org, 19 februarie 2014.  
<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/heart-disease/in-depth/nuts/art-20046635?pg=1>
- Nuts for the Heart, *The Nutrition Source*, Harvard School of Public Health,  
<http://www.hsph.harvard.edu/nutritionsource/nuts-for-the-heart/>.  
Nuci pentru inimă, *The Nutrition Source*, (Sursa Nutriției), Facultatea de Sănătate Publică de la Harvard,  
<http://www.hsph.harvard.edu/nutritionsource/nuts-for-the-heart/>.
- Salt and your Health, Part I: the sodium connection, *Harvard Men's Health Watch*, October 2010  
Sarea și sănătatea ta, Partea I: legătura cu sodiul, *Harvard Men's Health Watch*, octombrie 2010
- The problem with potatoes, *The Nutrition Source*, Harvard School of Public Health, January 24, 2014  
Problema cu cartofii, *The Nutrition Source*, (Sursa Nutriției), Facultatea de Sănătate Publică de la Harvard, 24 ianuarie 2014
- Wu S, et al., Vitamin D, Vitamin D receptor, and macroautophagy in inflammation and infection. *Discov Med*, 2011  
Apr;11(59):325-35. PMID: 21524386  
Wu S și colab., Vitamina D, receptorul vitaminei D și macroautofagia în inflamații și infecții. *Discov Med*, 11 apr. 2011  
(59): 325-35. PMID: 21524386

# Activitatea fizică

**Fiți activi fizic timp de cel puțin 30 de minute în fiecare zi.**

## ACTIVITATEA FIZICĂ



S-a demonstrat că activitatea regulată reduce riscul de cancer și îmbunătățește rezultatele pentru cei care au cancer. Activitatea fizică îmbunătățește, de asemenea, oboseala cauzată de cancer, anxietatea, stima de sine, funcțiile fizice și diferite aspecte ale calității vieții, inclusiv ameliorarea stresului. Exercițiile fizice pot, de asemenea, îmbunătăți puterea musculară și structura corpului, reducând în același timp riscul de boli de inimă și de diabet.

Nu există dovezi care să indice că pacienții cu VHL ar trebui să-și limiteze activitățile fizice în vreun mod, cu excepția perioadelor scurte de după tratamente sau intervenții chirurgicale. Luați legătura cu medicul dumneavoastră pentru a vă determina toleranța la efort fizic. Exercițiile moderate, însă, sunt bune pentru toată lumea. Ia-ți încălțăminta de atletism și ieși pe ușă!

## Exercițiile sunt importante pentru oricine la orice vârstă

Este important să se înceapă obiceiul activităților fizice regulate din copilărie. Centrele de Control și Prevenire a Bolilor (CDC) recomandă o oră sau mai mult pe zi pentru copii și adolescenți. Această activitate fizică trebuie să includă activitatea aerobică (mersul pe jos, alergarea sau înotul), întărirea musculară (gimnastică obișnuită sau ritmică) și consolidarea oaselor (ridicarea de greutate). Deși mulți copii și adolescenți dau deja curs acestei recomandări, un număr substanțial dintre ei nu o face; sunt necesare eforturi spre a-i angaja în numeroase activități sportive și distractive care vor asigura că și aceștia ating obiectivele.

Liniile directe pentru adulți emise de American Heart Association (*Asociația Americană a Inimii*) recomandă cel puțin 30 de minute de activitate aerobică timp de 5 zile pe săptămână, plus o activitate de întărire musculară cu intensitate moderată până la ridicată cel puțin 2 zile pe săptămână. Timpul total recomandat poate fi împărțit în două sau trei segmente de 10 sau 15 minute, permițând efectuarea de plimbări scurte pentru a vă atinge obiectivul legat de exercițiile aerobice. Instrucțiuni similare vin din partea Societății Americane a Cancerului (*American Cancer Society*) care recomandă un total de 150 de minute pe săptămână de activitate moderată sau 75 de minute pe săptămână de activitate intensă, de preferință împărțite în mai multe sesiuni. Copiii și adolescenții trebuie să aibă o oră pe zi și cel puțin 3 zile de activitate viguroasă.

Un studiu publicat în revista *Medicine & Science in Sport & Exercise* a constatat că persoanele cu vârsta de 60 de ani și peste trebuie să exerseze mai mult decât persoanele sub vârsta de 60 de ani pentru a-și menține masa musculară. Cu toate acestea, antrenamentele pot fi dure pentru cei din grupul de persoane în vârstă (60-75 ani, în studiu), mai ales că articulațiile sunt adesea mai sensibile la vătămare la vârste mai înaintate. Activitățile cu impact scăzut și antrenamentele care nu necesită o sală de gimnastică sau un echipament special pot ajuta la această problemă și oferă oportunități de antrenamente accesibile și fezabile pentru toată lumea.

Activitatea fizică regulată vă poate ajuta să vă păstrați abilitățile de gândire, învățare și judecată în timp ce înaintați în vârstă. De asemenea, vă poate reduce riscul de depresie și vă poate ajuta să dormiți mai bine. Cercetările au arătat că exercițiile aerobice sau un amestec de activități aerobice și de întărire a mușchilor timp de 30-60 de minute de 3-5 ori pe săptămână vă poate oferi aceste beneficii pentru sănătatea mintală. Unele dovezi științifice au arătat, de asemenea, că și un nivel mai scăzut al activității fizice poate fi benefic.

Cercetările recente arată că, în plus față de exercițiile fizice regulate, ar putea fi de asemenea important să se evite perioadele lungi de ședere. Aceasta înseamnă că, pe cât posibil, este important să stați în picioare sau să vă mișcați în loc să stați așezat. Vă puteți antrena deja în timp ce vă uitați la televizor; acum ați putea încerca să stați în picioare în timp ce lucrați la computer sau organizați o întâlnire în timpul mersului pe jos. Se recomandă să vă ridicați și să vă mișcați timp de 1-3 minute la fiecare jumătate de oră.



## Exemple de exerciții

### Activitatea moderată

Activitatea moderată este tot ceea ce îți face inima să bată puțin mai repede și te face să respiri mai adânc – ca mersul pe jos în pas vioi, urcatul scârilor sau chiar activitatea în gospodărie. Activitatea moderată nu necesită plecarea de acasă.

### Exemple de activitate fizică moderată:

Un om care are 70 de kilograme și 1,80 m va consuma aproximativ numărul de calorii enumerate făcând fiecare activitate de mai jos (cei care cântăresc mai mult vor arde mai multe calorii, iar cei care cântăresc mai puțin vor consuma mai puține).

Tabelul 7. "Reduceți riscul dvs. de cancer: activitatea fizică" American Institute for Cancer Research (AICR), 15 aug. 2011. <a href="http://aicr.org/reduce-your-cancer-risk/physical-activity/reduce_physical_add.html">aicr.org/reduce-your-cancer-risk/physical-activity/reduce_physical_add.html</a> .		
Activități fizice moderate		
Activitatea	în 60 minute	în 30 minute
<b>Drumeție</b>	<b>370</b>	<b>185</b>
<b>Grădinarit ușor /muncă în curte</b>	<b>330</b>	<b>165</b>
<b>Dans</b>	<b>330</b>	<b>165</b>
<b>Golf (mersul și căratul croselor)</b>	<b>330</b>	<b>165</b>
<b>Ciclism (mai puțin de 16 kilometri pe oră)</b>	<b>290</b>	<b>145</b>
<b>Mersul pe jos (5,6 kilometri pe oră)</b>	<b>280</b>	<b>140</b>
<b>Antrenament cu greutăți (exerciții generale ușoare)</b>	<b>220</b>	<b>110</b>
<b>Întindere</b>	<b>180</b>	<b>90</b>

### Activitatea Viguroasă

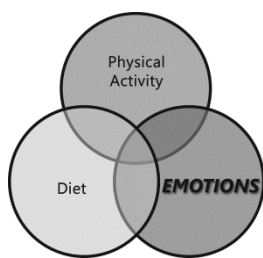
Activitatea viguroasă înseamnă creșterea frecvenței cardiace astfel încât să vă încălziți, să începeți să transpirați și să simțiți că respirați mai greu. Un om de 70 kg și 1,80 m va folosi până la numărul de calorii enumerate făcând fiecare activitate de mai jos. Cei care cântăresc mai mult vor arde mai multe calorii, iar cei care cântăresc mai puțin vor consuma mai puține.

Tabelul 8. "Reduceți riscul dvs. de cancer: activitatea fizică" American Institute for Cancer Research (AICR), 15 aug. 2011. <a href="http://aicr.org/reduce-your-cancer-risk/physical-activity/reduce_physical_add.html">aicr.org/reduce-your-cancer-risk/physical-activity/reduce_physical_add.html</a> .		
Activități fizice viguroase		
Activitatea	în 60 minute	în 30 minute
<b>Alergare/jogging (peste 8 km pe oră)</b>	<b>590</b>	<b>295</b>
<b>Ciclism (peste 16 km pe oră)</b>	<b>590</b>	<b>295</b>
<b>Înot (ture de bazin lente în stil liber)</b>	<b>510</b>	<b>255</b>
<b>Aerobic</b>	<b>480</b>	<b>240</b>
<b>Mers pe jos (7 km pe oră)</b>	<b>460</b>	<b>230</b>
<b>Muncă grea în curte (spart de lemne)</b>	<b>440</b>	<b>220</b>
<b>Ridicare de greutăți (efort viguros)</b>	<b>440</b>	<b>220</b>
<b>Baschet (viguros)</b>	<b>440</b>	<b>220</b>



# Sănătatea emoțională

## EMOȚIILE



Stresul se strecoară constant în viețile noastre. Poate să provină din frustrarea cauzată de un blocaj în trafic sau o confruntare cu un partener. Stresul poate fi stimulat de grijile financiare sau de o spaimă bruscă legată de sănătate. Este inevitabil pentru oricine, în special pentru cineva care, direct sau indirect, este afectat de o afecțiune medicală pe termen lung, cum ar fi VHL. Anxietatea poate fi declanșată de evenimente cum ar fi diagnosticul, pregătirea pentru scanările anuale, deciziile asupra momentului operației și gândurile legate de sănătate în viitor.

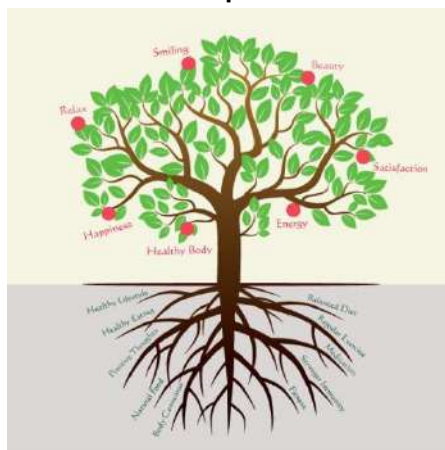
Poate cere un preț - fizic și emoțional.

Creierul uman este conectat din naștere cu un sistem de alarmă pentru protecția dvs. Atunci când creierul detectează o amenințare, el semnalează organismului să elibereze o descărcare hormonală pentru a-și alimenta capacitatea de reacție. Acest lucru a fost numit reacția "luptă-sau-fugi"; creierul declanșează o reacție fizică față de un element de stres. Odată ce amenințarea sau sursa stresului a dispărut, corpul urmează să revină la o stare de relaxare normală. Din nefericire, stresul non-stop al vieții moderne (în special în cazul unei stări de sănătate care necesită îngrijiri medicale pe termen lung) înseamnă că sistemul de alarmă se decuplează foarte rar. Managementul stresului asigură o serie de instrumente pentru resetarea sistemului de alarmă.

Stresul este un fapt al vieții. Dar dvs. determinați cum vă afectează el viața. Puteți să contracarați efectele dăunătoare ale stresului, apelând la potențialul bogat al organismului de auto-vindecare folosind o tehnică, cum ar fi Conscious Living (Trăirea Conștientă).

## Arta Trăirii Conștiente (Conscious Living)

"Când suntem capabili să ne mobilizăm resursele interioare pentru a face față desăvârșit problemelor noastre,



descoperim că de obicei suntem capabili să ne orientăm în așa fel încât să putem folosi presiunea problemei însăși pentru a ne propulsa prin ea, așa cum și marinarul poate poziționa o pânză pentru a utiliza în mod optim presiunea vântului spre a propulsa corabia. Nu poți să navighezi direct în direcția vântului, și dacă știi doar cum să navighezi cu vântul în spatele tău, vei merge doar acolo unde te va sufla vântul. Dar dacă știți cum să utilizați energia vântului și dacă aveți răbdare, uneori puteți ajunge acolo unde doriți să mergeți. Încă mai puteți deține controlul ... Cu toții acceptăm că nimeni nu controlează vremea. Marinarii buni învață să citească semnele cu atenție și să-i respecte puterea. Ei vor evita furtunile dacă este posibil, dar când sunt prinși într-una, știu să coboare velele, să închidă trapele, să arunce ancora și să reziste furtunii, să controleze ceea ce este de controlat și să lase restul ... Dezvoltarea abilității de a face față și a

controla efectiv diferitele "condiții meteorologice" din viața dvs., iată ceea ce înțelegem prin arta trăirii conștiente".

—Jon Kabat-Zinn, Ph.D., Director Executiv Fondator al Clinicii de Reducere a Stresului (Stress Reduction Clinic) de la Centrul Medical al Universității din Massachusetts (*University of Massachusetts Medical Center*), Worcester, Massachusetts. Citat din cartea sa, Full Catastrophe Living: Using the Wisdom of your Body and Mind to Face Stress, Pain and Illness, p. 3. (Delta Books, New York, 1990).

Figura 16. Arta Trăirii Conștiente

Ce este stresul?

Stresul descrie ceea ce simt oamenii atunci când sunt sub presiune mentală, fizică sau emoțională. Deși este normal să simțiți din când în când un anumit stres mental, persoanele care suferă de un nivel de stres ridicat sau care îl trăiesc în mod repetat pe o perioadă lungă de timp pot dezvolta probleme de sănătate (psihică și/sau fizică).

Corpul reacționează la presiunea fizică, mentală sau emoțională în același mod: prin eliberarea de hormoni de stres (cum ar fi epinefrina și norepinefrina, produse de glandele suprarenale), care măresc tensiunea arterială, ritmul cardiac

și cresc nivelurile de zahăr din sânge. Aceste schimbări ajută o persoană să acționeze cu mai multă putere și viteză pentru a scăpa de o amenințare detectată. Cortizolul este un hormon care ajută la reglarea reacției inflamatorii din organism. Cortizolul este produs de glandele suprarenale ca răspuns la stres. În condiții normale, nivelul cortizolului ar trebui să fie ridicat dimineața și să scadă pe tot parcursul zilei. Dar studiile au aratat că la persoanele care suferă de stres cronic sau de simptome depresive, nivelurile de cortizol pot rămâne susținute pe tot parcursul zilei, cu o scădere seara, mai mică decât cea normală. Pentru persoanele care trăiesc fără suprarenale sau fără funcția suprarenalelor, suplimentarea cu un steroid înlocuitor este obligatorie.

Cine este afectat de stres?

Toata lumea! Deși unele evenimente pot fi mai stresante decât altele, persoana medie se confruntă zilnic cu stresul. Stresul activităților și responsabilităților zilnice tipice este adesea intensificat de factorul stresor reprezentat de afecțiuni cronice, cum este VHL.

A trăi cu VHL sau a avea o persoană iubită afectată de VHL poate fi o sursă importantă de stres. VHL este o provocare pe tot parcursul vieții, care taxează nu numai pacientul, ci și fiecare membru al casei. Deși simptomele și problemele legate de VHL ar putea să nu vă afecteze viața zilnică, din când în când acestea își vor face apariția și vă vor solicita atenția. Senzația de a nu mai deține controlul și a nu ști la ce să te aștepti poate aplica un nivel semnificativ de stres asupra cuiva care, la rândul său, suferă de problemele de sănătate cu care este asociat VHL. Abordarea stresului de a trăi cu VHL și/sau de a îngriji pe cineva afectat de VHL este o parte importantă a autoîngrijirii.

**Căutați sprijin. Alăturați-vă unui grup de sprijin pentru a discuta frustrările cu alte persoane aflate în situația dvs. și pentru a obține idei utile. Grupurile de asistență pentru pacienți sunt disponibile online, cum ar fi grupul VHLA de pe Facebook și grupul de discuții VHL pe Inspire. Alianța VHL oferă, de asemenea, numeroase programe de sprijin. Pentru a afla mai multe despre ofertele de asistență, vizitați site-ul web la adresa [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro), [www.vhl.org/support](http://www.vhl.org/support) sau contactați VHLA (800-767-4845 x4)**

Cum afectează stresul sănătatea?

Cercetările au arătat că persoanele care suferă de stres intens și pe termen lung (cu alte cuvinte, cronic) pot avea probleme digestive, probleme de fertilitate, probleme urinare și un sistem imunitar slăbit. Persoanele care suferă de stres cronic sunt, de asemenea, mai predispuse la infecții virale, cum ar fi gripa sau răceala comună și au dureri de cap, probleme de somn, depresie și anxietate. Stresul face corpul să nu răspundă la cortizol și hormonul își pierde eficacitatea în reglarea inflamației. Inflamația este un lucru bun atunci când este declanșată ca parte a efortului organismului de a lupta împotriva infecțiilor, dar inflamația cronică poate favoriza dezvoltarea și extinderea multor boli, inclusiv depresia, bolile cardiace, diabetul și cancerul.

Creșterea nivelului de stres poate adesea alimenta sau provoca anxietate și depresie. Practicarea tehnicilor de management al stresului poate aduce o ușurare a anxietății și simptomelor depresiei; cu toate acestea, este important să solicitați sfaturi de la un lucrător social autorizat sau de la un medic specialist, inclusiv medicul care vă oferă asistența medicală primară. El sau ea vă poate evalua și vă poate recomanda o combinație de medicamente și consiliere, precum și un program mind-body (minte-trup) sau alte abordări de management al stresului.

Există vreo legătură între cancer și stresul emoțional cum sunt anxietatea și depresia?

Deși cercetarea privind o legătură directă între stres și factorii de risc pentru cancer este controversată, este cunoscut faptul că stresul afectează procesele biologice esențiale care ajută la controlul dezvoltării cancerului. Există mai multe cercetări definitive care demonstrează că stresul, deseori măsurat ca niveluri ridicate de anxietate și depresie, este asociat cu progresia tumorii și mortalitatea în general.

O echipă de cercetători condusă de Dr. Lorenzo Cohen, profesor și director al Programului de Medicină Integrativă de la Centrul de Cancer MD Anderson de la Universitatea din Texas, a constatat că simptomele depresiei în rândul unui grup de pacienți cu carcinomul celular renal în stadiu avansat au fost asociate cu risc crescut de deces. Mecanismul probabil detectat în contextul studiului a fost că pacienții cu stres cronic și simptome depresive au avut niveluri mai ridicate de cortizol decât cele normale, care au fost, de asemenea, asociate cu un risc crescut de mortalitate. Echipa a constatat, de asemenea, creșterea exprimării genelor inflamatorii la persoanele mai deprimare comparativ cu cele mai puțin deprimare.

## VHL și suferința familiei

Este important să discutați cu familia despre modul în care vă simțiți. Nu îi împovărați; îi ajutați să înțeleagă cum să vă ajute pentru a le permite să participe la această experiență cu dumneavoastră. În general, este mai puțin stresant pentru toată lumea dacă vă adresați familiei pentru ajutor și îi permiteți să fie partenerul dvs. în relația cu VHL. O boală cronică, cum e VHL, poate tensiona chiar și cele mai bune căsnicii. Nu vă temeți să cereți ajutor sau consiliere. Nu sunteți singur. VHL nu este o pedeapsă; este o afecțiune medicală. Nu e vina dvs. Nu este ceva ce puteți controla.

Un studiu din 2010 realizat în Olanda a evaluat prevalența stresului în rândul membrilor familiei VHL și a identificat factori care sunt semnificativ asociați cu astfel de suferințe. Aproximativ 40% dintre membrii familiei VHL au raportat nivele de stres relevante clinic. Aceste nivele de suferință au fost raportate de 50% dintre purtători și, interesant, de 36% din cei care nu erau purtători. Pierderea unei rude de gradul întâi în timpul adolescenței datorită VHL, a fost semnificativ legată de niveluri ridicate de stres. Din acest motiv, autorii au recomandat să li se acorde o atenție deosebită persoanelor care au pierdut o rudă apropiată din cauza VHL în timpul adolescenței.

**Studiul a constatat că un procent substanțial din membrii familiei prezintă niveluri de stres relevante clinic. În timp ce doar aproximativ o treime dintre cei care au raportat un nivel sporit de suferință au primit sprijin psihosocial profesionist, 62% din eșantionul total au considerat că sprijinul profesional ar trebui oferit în mod curent. Pe baza rezultatelor studiului, autorii lucrării au subliniat importanța examinării și tratării stresului pentru pacienții cu VHL și familiile acestora.**

### Stresul asupra relațiilor

Viața cu VHL poate fi o experiență foarte stresantă. Există provocări mintale și fizice foarte reale care vin odată cu boala, efectele și tratamentul acesteia. Persoanele afectate de VHL pot simți tensiunea în moduri diferite. E normal să treci prin etape de negare, de furie, de vină și alte emoții dureroase. Este normal să simți că ești mai dependent și să fii supărat când familia ta nu-ți înțelege automat nevoile.

Membrii neafecțați ai familiei își vor simți propriile tensiuni, propria furie și vină. Copiii neafecțați pot fi supărați de faptul că copilul afectat primește toată atenția sau se poate simți vinovat că au fost cruțați. Afectați sau nu, copiii adesea păstrează temeri nerostite pentru ei sau pentru părinții lor, care pot apărea ca probleme de comportament sau de performanță școlară. Școlile au adesea lucrători sociali sau psihologi la care se poate face apel spre a asista copiii. În unele zone există grupuri de sprijin pentru copiii ale căror familii sunt afectate de cancer sau boli cronice. Ediția pentru copii a manualului VHL (*VHL Handbook Kid's Edition*) poate fi folosită pentru a explica VHL tuturor copiilor din familia dvs.

### Nevoile și stresul îngrijitorului

Partenerii sunt adesea principalii furnizori de asistență socială pentru pacienți și cei cu risc sporit, iar asistența socială este cunoscută ca protecție față de suferință. Prin urmare, dacă partenerii sunt în suferință, pot fi incapabili să acorde suficient sprijin soțului cu risc ridicat și invers. Din acest motiv, este important să abordăm bunăstarea emoțională și psihologică atât a soților cât și a partenerilor cu risc ridicat.

Studiul din 2011 din Olanda a cerut partenerilor persoanelor diagnosticate cu VHL să completeze un chestionar care să evalueze suferința, îngrijorările și calitatea vieții legate de sănătate. Dintre cei 50 de respondenți, 25% au prezentat semne de niveluri de stres relevante din punct de vedere clinic și necesitau sprijin emoțional sau consiliere. Majoritatea (76%) dintre partenerii din studiu credeau că un astfel de sprijin ar trebui să le fie pus la dispoziție și oferit în mod curent atât persoanelor cu VHL cât și partenerilor acestora.

În general, sprijinul emoțional este direcționat către pacienți; ca atare, dificultățile cu care se confruntă partenerii pot rămâne nedetectate și netratate. Este important să recunoaștem și să fim conștienți de nevoile partenerului, permițându-i să caute sprijinul necesar.

Studii suplimentare ilustrează și alte provocări personale pentru cei care acordă îngrijiri. Rezultatele unui sondaj național efectuat în 2013 de către AARP au arătat că dintre cei 1.036 de îngrijitori adulți care au răspuns la sondaj, o treime au raportat sentimente de tristețe sau depresie și 44% au raportat că își ignoră sau reprimă emoțiile. În plus, 38% dintre respondenți au spus că au dormit mai puțin de când au devenit îngrijitori, 24% au mâncat mai mult, 33% au raportat evitarea luării de decizii și o treime dintre îngrijitorii respondenți au declarat că se izolează evitând oamenii sau situațiile sociale.

Grija pentru ceilalți nu este ușoară și uzura personală este frecventă. Dacă sunteți îngrijitor, vă puteți confrunta de multe ori cu stres, precum și cu epuizare, furie, vinovăție, durere și alte emoții dificile. Este normal să vă simțiți stresat și copleșit. Încercați să vă împărtășiți sentimentele altor persoane care vă pot ajuta. Ar putea fi de folos să discutați despre modul în care vă simțiți. Ați putea chiar să vorbiți cu un consilier sau cu un asistent social.

În timp ce vă ocupați de nevoile altora, propria dvs. senzație de bunăstare ar putea să scadă. Studiile arată că persoanele responsabile cu îngrijirea pe termen lung a rudelor prezintă rate mai ridicate de îmbolnăvire, suprimarea reacției imune, vindecare mai lentă. Există chiar și o creștere a mortalității în rândul îngrijitorilor. Pentru a oferi îngrijire, aveți nevoie de ușurarea stresului, de sprijin și timp pentru dumneavoastră și pentru familia dumneavoastră.

**Mulți oameni care au fost vreodată îngrijitori spun că au făcut prea mult de unii singuri. Unii și-ar fi dorit să fie cerut ajutor mai devreme. Fiți sincer legat de ceea ce puteți face. Gândiți-vă la sarcinile pe care le puteți delega altora și renunțați la sarcini care nu sunt importante în acest moment.**

- **Protejați-vă propria sănătate.** Îmbunătățiți rezistența prin buna alimentație, odihnă suficientă și exerciții fizice și desfășurați activități care vă aduc plăcere.
- **Practicați autoîngrijirea.** Faceți-vă timp pentru dvs. și pentru nevoile dvs. Luați în considerare analogia cu avionul - trebuie să vă puneți propria mască de oxigen înainte de a-i ajuta pe alții. Trebuie să aveți grijă de dvs. înainte de a avea grijă efectiv de alții. Nu este egoist să ai grijă de tine, este vital.
- **Combaterea stresului îngrijitorului.** Tehnicile de răspuns prin relaxare și tehnicile de auto-îngrijire vă vor permite să vă simțiți mai calmi, mai fericiți și mai capabili să îi ajutați pe ceilalți.
- **Faceți-vă timp pentru relații.** Aproape toți îngrijitorii și partenerii lor se simt mai stresați decât de obicei în relația lor. Puteți totuși să fiți aproape unii de alții în cuplu, în ciuda confruntării cu problemele medicale. Să fim aproape unul de altul înseamnă și să împărtășim sentimentele și înțelegerea.
- **Acceptați ajutorul.** Dacă nimeni nu vă oferă ajutor, cereți-l. Când cineva vă oferă ajutor, acceptați-l. Explicați membrilor familiei ce trebuie făcut și ce ajutor ar fi cel mai bun. Uneori este dificil să cereți sau să acceptați aceste tipuri de oferte de ajutor, dar este important să o faceți. În multe privințe, prin acceptarea acestui incredibil dar personal, îl ajutați pe cel ce dăruiește.
- **Găsiți sprijin.** Alăturați-vă unui grup de asistență pentru a vă elibera de frustrări prin discuții cu alte persoane aflate în situația dvs. și pentru a obține idei utile. Unele grupuri de îngrijitori sunt disponibile online. Contactați Alianța VHL pentru a afla mai multe despre ofertele grupului de sprijin, inclusiv Programul VHL Partners și Grupul de Discuții Telefonice (*Telephone Discussion Group*). (800-767-4845 x4 sau [info@vhl.org](mailto:info@vhl.org))

## Prevenirea și managementul stresului

În ceea ce privește cauzele stresului, amintiți-vă în că creierul dvs. aveți un sistem de alarmă pentru a vă proteja. Atunci când creierul dumneavoastră percepe o amenințare, el vă anunță corpul să elibereze o serie de hormoni pentru a vă mări capacitatea de reacție. Acest lucru a fost numit reacția "luptă-sau-fugi".

Odată ce amenințarea dispăre, corpul ar trebui să revină la o stare de relaxare normală. Din nefericire, stresul non-stop al vieții moderne înseamnă că sistemul de alarmă se decuplează foarte rar. De aceea este atât de important managementul stresului: el oferă o serie de instrumente pentru resetarea sistemului dvs. de alarmă. Fără managementul stresului, corpul dvs. este mereu în alertă.

Există modalități sănătoase și nesănătoase de a răspunde stresului. Căile sănătoase de a face față stresului includ exercițiile fizice, tehnicile de relaxare precum meditația, yoga etc., petrecerea timpului în aer liber, discuțiile cu un prieten sau joaca cu un animal de companie. Modelele de comportament nesănătoase pot include consumul de alimente în exces sau insuficient, somnul prea mult, consumul prea mare de alcool, fumatul, izbucnirile emoționale sau fizice față de alții, consumul de droguri ilegale sau auto-medicația folosind medicamente cu sau fără prescripție medicală, retragerea față de prieteni sau parteneri. Faptul de a deveni conștienți de modul în care putem aborda stresul ne poate ajuta să facem alegeri sănătoase.

Sprijinul emoțional și social poate ajuta pacienții să învețe să facă față stresului psihologic. Un astfel de sprijin poate reduce nivelurile de depresie, anxietate și simptome legate de boli și de tratament în rândul pacienților. Abordările de gestionare a stresului pot include următoarele:

- Instruire în relaxare sau managementul stresului

- Tehnici precum rugăciunea, meditația
- Consiliere sau terapie prin discuții
- Asistență socială în cadrul unui grup
- medicații pentru depresie sau anxietate
- Exerciții fizice
- Învățarea diferitelor tehnici care generează reacția de relaxare, cum ar fi focalizarea prin respirație și imaginile ghidate
- Utilizarea restructurării cognitive, o metodă de a ajuta reaşezarea în context a gândurilor negative pentru a face față mai eficient unei situații dificile
- Grijă față de sine prin rezervarea de timp pentru socializare, relaxare, conectarea cu ceilalți și efectuarea de activități care adaugă bucurie vieții dvs.

#### Programați sau depozitați grijile

Pentru unii, poate fi util să-și structureze îngrijorarea - fie prin rezervarea unui timp pentru îngrijorare, fie prin crearea unui loc unde să își "pună la păstrare" grijile - pentru a împiedica persistența gândurilor și temerilor negative pe tot parcursul zilei.

În momentele când mintea dvs. aleargă, vă simțiți copleșit și neliniștit și nu puteți să vă concentrați, luați-vă o pauză. Setati un cronometru pentru 15 minute și în acest timp notați tot ceea ce vă îngrijorează. Când sună soneria, puneți-vă grijile departe și permiteți-vă să fiți pe deplin prezent. Încercați să acceptați preocupările și temerile fără a le judeca. Dacă treceți printr-o perioadă deosebit de tumultuoasă sau dificilă și simțiți că îngrijorarea persistă, v-ar putea fi de folos să vă rezervați un anumit moment al zilei pentru a înregistra (și a vă elibera de) grijile dumneavoastră.

Ar putea fi de asemenea util să vă faceți o casetă pentru îngrijorări. Faptul de a avea un loc pentru a vă depozita grijile (literalmente) vă permite să vă concentrați asupra părților mai plăcute și mai semnificative ale vieții dvs. Începeți prin a găsi sau construi o casetă pentru îngrijorări, orice tip de cutie e bun. Acesta este un exercițiu excelent pentru copiii care întâmpină dificultăți în a face față factorilor stresori din viață sau anxietății. Copiii se pot distra cu această activitate chiar și mai mult dacă pot decora cutia și o pot ține într-un loc special. La sfârșitul zilei, acordați-vă câteva minute pentru a scrie două sau trei dintre preocupările dvs. pe foi de hârtie și puneți-le în cutie. Casetă pentru îngrijorări vă permite să vă dați drumul la gânduri. Odată ce grijile sunt plasate în cutie, încercați să vă îndreptați atenția asupra altor aspecte. Pentru unii, poate fi util să vă structurați îngrijorarea - fie prin anularea unui timp de îngrijorare, fie prin crearea unui loc pentru a "ține" grijile dvs. - pentru a vă ajuta să păstrați gândurile și temerile negative care persistă pe tot parcursul zilei.

## Depresia și anxietatea

Majoritatea oamenilor se simte anxioasă sau deprimată uneori. Pierderea unei persoane iubite, concedierea de la un loc de muncă, trecerea printr-un divorț, traiul cu probleme de sănătate de-a lungul vieții și alte situații dificile pot determina o persoană să se simtă tristă, singură, speriată, nervoasă sau anxioasă. Aceste sentimente sunt reacții normale față de factorii de stres din viață. Cu toate acestea, unii oameni trăiesc aceste sentimente zilnic sau aproape zilnic, fără niciun motiv aparent, ceea ce face dificilă continuarea funcționării normale de zi cu zi. Acești oameni pot avea o tulburare de anxietate, depresie sau ambele.

Depresia și tulburările de anxietate sunt diferite, dar persoanele cu depresie prezintă adesea simptome similare cu cele ale unei tulburări de anxietate, cum ar fi nervozitatea, iritabilitatea și problemele legate de somn și concentrare. Însă fiecare tulburare își are propriile cauze și propriile simptome emoționale și comportamentale. Multe persoane care dezvoltă depresie au un istoric al unei tulburări de anxietate anterioare în viața lor. Nu există nicio dovadă că o tulburare provoacă o alta, dar există dovezi clare că mulți oameni suferă de ambele tulburări.

Nu este ceva neobișnuit ca cineva cu tulburare de anxietate să sufere de asemenea de depresie sau invers. Aproape ½ dintre cei diagnosticați cu depresie sunt, de asemenea, diagnosticați cu o tulburare de anxietate. Vestea cea bună e că aceste tulburări sunt tratabile, atât separat, cât și împreună.

#### Depresia

Depresia este o stare în care o persoană se simte descurajată, tristă, fără speranță, nemotivată sau dezinteresată în viață în general. Când aceste sentimente durează o perioadă scurtă de timp, poate fi un caz de "melancolie". Când însă astfel de sentimente durează mai mult de două săptămâni și când sentimentele interferează cu activitățile zilnice, cum ar fi îngrijirea familiei, petrecerea timpului cu prietenii, sau mersul la serviciu sau la școală, probabil avem de a face cu un episod depresiv.

Depresia este cea mai frecventă tulburare a stării sufletești. Conform estimărilor Centrelor Americane de Control și Prevenire a Bolilor (CDC), aproximativ 1 din 10 adulți raportează un anumit nivel de depresie. Din fericire, depresia este tratabilă. O combinație de terapie și medicamente antidepressivă poate ajuta la recuperare.

Persoanele cu depresie pot prezenta următoarele semne și simptome:

- Stare de tristețe sau apatie în cea mai mare parte a zilei, aproape în fiecare zi
- Interes sau plăcere evident scăzute în toate sau aproape toate activitățile, aproape întreaga zi și aproape în fiecare zi
- Pierderea semnificativă sau câștigul în greutate în cazul în care nu se aplică o dietă sau descreșterea/ creșterea poftei de mâncare aproape în fiecare zi
- Incapacitatea de a dormi sau excesul de somn
- Oboseala sau lipsa de energie aproape în fiecare zi
- Sentimente de inutilitate sau vinovăție excesivă sau inadecvare aproape în fiecare zi
- Capacitatea de a gândi sau de a se concentra sunt diminuate
- Gânduri la moarte care revin mereu (nu simpla frică de moarte) sau de sinucidere fără un plan concret sau o încercare de sinucidere sau un plan concret de sinucidere

### Depresia și bolile cronice

Depresia este una dintre cele mai frecvente complicații ale bolilor cronice; riscul de depresie crește odată cu posibilele complicații ale unei boli cronice. O persoană poate face față cu succes unei boli cronice, dar boala poate avea atât de multe complicații posibile (spitalizări frecvente, epuizarea resurselor financiare, scăderea abilității de a menține ocupația profesională plătită) încât chiar și o persoană capabilă să dețină controlul asupra bolii poate avea o rată ridicată de depresie.

Se estimează că până la o treime din persoanele cu o afecțiune gravă au simptome de depresie, comparativ cu o zecime din publicul general. Depresia este deosebit de frecventă la cei cu atacuri de cord recente (45%), supraviețuitori ai unui accident vascular cerebral recent (40%) și diabet (33%). Depresia este, de asemenea, o problemă pentru 15-25% dintre pacienții cu cancer. Un studiu a constatat că o treime dintre pacienții cu cancer avansat și o cincime din cei cu cancer terminal prezintă o tulburare depresivă, și că mai puțin de jumătate dintre aceste persoane primesc tratament pentru depresie.

Confruntarea cu o boală cronică duce în mod natural la sentimente de incertitudine, durere, tristețe, furie sau frică. Când aceste sentimente continuă și perturbă calitatea vieții și funcționarea zilnică, de vină poate fi depresia. Afecțiunile cronice și depresia sunt uneori legate între ele și pot fi considerate ca o stradă cu două sensuri – diagnosticarea unei boli cronice poate deprima și creșterea sentimentelor de depresie poate exacerba boala. Riscul de depresie crește proporțional cu gravitatea bolii și cu perturbarea vieții pe care o cauzează.

Atunci când simptomele depresiei sunt prezente alături de simptomele bolilor cronice, este necesar să fie tratate ambele - nu doar simptomele bolii cronice. Tratamentul este similar cu cel recomandat pentru alte persoane cu depresie.

### Anxietatea

Persoanele cu *tulburare de anxietate generalizată* (TAG) trăiesc sentimente de îngrijorare și tensiune exagerate, adesea așteptându-se la ce e mai rău, chiar și atunci când nu există motive evidente de îngrijorare. Ei anticipează dezastrul și sunt preocupați prea mult de bani, sănătate, familie, muncă sau de alte probleme. Oamenii cu TAG nu par să scape de preocupările lor, chiar dacă de obicei își dau seama că anxietatea lor e mai intensă decât o justifică situația. Ei nu se pot relaxa, tresar repede și au dificultăți de concentrare. Adesea au probleme în a adormi sau în a rămâne adormiți.

TAG este diagnosticată atunci când o persoană se preocupă excesiv de o varietate de probleme curente timp de cel puțin 6 luni. TAG afectează 6,8 milioane de adulți, sau 3,1% din populația SUA, în orice an. Vârsta medie de debut este de 31 de ani, iar femeile sunt de două ori mai susceptibile de a fi afectate ca bărbații. Tulburarea se dezvoltă treptat și poate începe la orice vârstă, deși anii cu cel mai mare risc sunt între copilărie și vârsta mijlocie. Simptomele fizice care însoțesc anxietatea includ adesea:

- Oboseală
- Dureri de cap
- Tensiune musculară
- Dureri musculare
- Dificultate la înghițire
- Tremur
- Spasme
- Iritabilitate



- Transpirație
- Greață
- Amețeală
- Nevoia de a merge frecvent la baie
- Senzația de respirație îngreunată
- Bufeuri de căldură

## Tratarea depresiei și a anxietății

### Decizia dacă să solicităm sau nu asistență profesională

Există momente când o persoană care se confruntă cu depresia se vindecă de la sine, dar cum decide cineva dacă să solicite ajutor profesional sau nu? Mai jos sunt câteva întrebări pe care persoana trebuie să le ia în considerare:

1. Este nivelul lor de suferință suficient de intens ca să dorească să facă ceva?
2. Simt că nu mai pot rezolva problemele pe cont propriu? Simt nevoia de mai mult sprijin?
3. Este nivelul de suferință atât de ridicat încât afectează negativ relațiile, activitățile obișnuite sau munca?
4. Se gândesc la sinucidere?

O persoană care răspunde da la una sau mai multe dintre aceste întrebări poate beneficia de intrarea într-o relație de consiliere cu un profesionist. Consilierea individuală care include terapia prin dialog este benefică pentru oricine trăiește direct sau indirect cu o boală cronică.

### Cine tratează depresia și anxietatea?

Ce tipuri de profesioniști tratează depresia și anxietatea? Asistenții sociali clinici, psihologii, asistenții de psihiatrie și psihiatrii sunt principalii furnizorii de tratamente pentru depresie. În plus, există o gamă largă de profesioniști care pot, de asemenea, ajuta oamenii, inclusiv furnizorul dvs. de îngrijiri medicale primare sau medicul de medicină internă, medicii de familie, membrii clerului și consilierii de orientare școlară care sunt instruiți să detecteze afecțiunea și pot oferi recomandări.

### Opțiunile de tratament

Există o gamă largă de opțiuni de tratament pentru depresie și anxietate, dar în general ele pot fi împărțite în trei categorii: medicamente antidepresive (utilizate și pentru anxietate), numai consiliere sau o combinație de medicamente antidepresive și consiliere.

**Antidepresivele:** Există o varietate de medicamente antidepresive disponibile, dar acestea pot fi împărțite în trei categorii principale: *Antidepresivele triciclice (TCA)* și *inhibitorii selectivi ai reabsorbției de serotonină (SSRI)* se utilizează frecvent pentru a trata anxietatea. Medicamentele din aceste categorii au atât efecte diferite asupra creierului cât și efecte secundare diferite. Din păcate, nu există o modalitate definitivă de a se ști în prealabil ce medicamente vor fi cele mai eficiente. O persoană poate fi nevoită să încerce câteva medicamente diferite înainte de a găsi unul eficient. Acest lucru nu înseamnă că prescrierea de medicamente se face la întâmplare. Anumiți oameni pot răspunde mai bine la anumite antidepresive. E important ca medicul și pacientul să colaboreze strâns pentru a stabili un regim adecvat.

**Consilierea:** Există două categorii principale de consiliere - terapia cognitiv-comportamentală și terapia orientată spre intuiție. Terapia cognitiv-comportamentală este mai concentrată asupra prezentului, se examinează comportamentul actual și procesele de gândire actuale și modalitățile de a schimba comportamentul și gândurile care pot contribui la sentimente depresive sau anxioase. Terapia orientată spre intuiție este un proces pe termen lung. Se concentrează pe ajutarea pacientului să înțeleagă mai bine motivațiile inconștiente și în extinderea intuițiilor legate de originea problemei.

## Cum găsesc un consilier în comunitatea mea?

Un loc bun pentru a începe poate fi medicul care vă cunoaște cel mai bine. Probabil că nu sunteți prima persoană care pune această întrebare, e posibil ca el sau ea să aibă câteva nume pe care să vi le recomande.

Există consilieri în întreaga țară care oferă servicii excelente persoanelor care se confruntă cu depresia și anxietatea, legate de boli cronice. Persoanele cu cabinete private pot fi dispuse să vă ceară o taxă mai mică decât rata stabilită, dar nu aveți de unde ști dacă nu întrebați.

## Asistența pentru pacienții VHL și îngrijitorii lor

Poate fi util să vorbiți cu cineva care se află pe aceeași cale cu dvs. Alianța VHL oferă multe modalități de a contacta alte persoane din comunitatea VHL. Alianța VHL a publicat o carte despre experiențe, VHL Patient Vignettes, scrisă de pacienți și îngrijitori, care își oferă cunoștințele despre modul în care se confruntă cu provocările unui diagnostic VHL. Sunați sau scrieți la VHL Alliance pentru mai multe informații (contact@vhlromania.ro) sau cumpărați direct la [vhl.org/store](http://vhl.org/store).

### Asistența VHLA pentru grupuri și asistența personală

**Întâlnirea anuală VHLA:** Se ține în fiecare toamnă, aceasta fiind cea mai bună modalitate de a vă întâlni față în față cu alte persoane cu VHL. Locația reuniunii se mută în fiecare an pentru a oferi acces unui număr cât mai mare de oameni posibil. În plus față de întâlnirea cu alte persoane, există o zi întreagă de prezentări realizate de experți medicali în VHL plus sesiuni de participare. Sunteți încurajați să participați împreună cu familia.

**Grupul de discuții telefonice VHLA:** Acest grup se întâlnește lunar pentru o oră de discuții de sprijin, moderată de un consilier profesionist. Vă rugăm să vă înregistrați înainte de a participa.

**Parteneri VHL:** Acesta este un program individual de mentorat, în care veți fi asistat de un mentor instruit de VHL, fie un pacient, fie un îngrijitor. Tu și mentorul tău alegeți cum preferați să comunicați unul cu celălalt. Mentorii sunt disponibili atât pentru adulți cât și pentru copii (este necesară permisiunea părinților).

Contactați biroul VHLA la adresa [info@vhl.org](mailto:info@vhl.org) sau 800-767-4848 x4 pentru a afla mai multe despre aceste programe.

### Rețele de sprijin online VHLA

**Pagina de discuții VHL Facebook:** [facebook.com/groups/VHLawareness](https://www.facebook.com/groups/VHLawareness)  
<https://www.facebook.com/asociatiavhl>

**Inspire:** [Inspire.com/groups/vhl-alliance](https://www.inspire.com/groups/vhl-alliance)

**VHLA Fan Page:** [facebook.com/VHLAlliance](https://www.facebook.com/VHLAlliance)

### Referințe

AARP National Poll Highlights Personal Challenges of Caregivers in the United States, *AARP: Real Possibilities*. AARP, 7 Nov. 2013.

Sondajul național AARP evidențiază provocările personale ale îngrijitorilor medicali din Statele Unite, *AARP: Posibilități reale*. AARP, 7 noiembrie 2013. <http://www.multivu.com/mnr/63968-ad-council-aarp-caregiver-assistance>.

Anxiety, *Anxiety and Depression Association of America*, ADAA. <http://www.adaa.org/understanding-anxiety/generalized-anxiety-disorder-gad>.

Anxietatea, *Asociația Americană pentru Anxietate și Depresie*, ADAA. <http://www.adaa.org/understanding-anxiety/generalized-anxiety-disorder-gad>.

Benson H, et al., *Stress Management: Approaches for Preventing and Reducing Stress*, Rep. Harvard Health Publications, 2013. [http://www.health.harvard.edu/special\\_health\\_reports/stress-management-approaches-for-preventing-and-reducing-stress](http://www.health.harvard.edu/special_health_reports/stress-management-approaches-for-preventing-and-reducing-stress).

Benson H, et al., *Managementul stresului: Abordări pentru prevenirea și reducerea stresului*, Rep. Harvard Health Publications, 2013. [http://www.health.harvard.edu/special\\_health\\_reports/stress-management-approaches-for-preventing-and-reducing-stress](http://www.health.harvard.edu/special_health_reports/stress-management-approaches-for-preventing-and-reducing-stress).

Bourdeau T, et al., *Coping with a Diagnosis of Chronic Illness*, *American Psychological Association*. APA, Aug. 2013. <http://www.apa.org/helpcenter/chronic-illness.aspx>.

Bourdeau T și colab., *Abordarea unui diagnostic de boală cronică*, *American Psychological Association*, APA, August 2013. <http://www.apa.org/helpcenter/chronic-illness.aspx>.

Caldwell, E. *The Stress and Cancer Link: 'Master-Switch' Stress Gene Enables Cancer's Spread*. *Research and Innovation Communications*. Ohio State University, 22 Aug. 2013.



Caldwell, E. Legătura dintre stres și cancer: Gena stresului "Master-Switch" permite propagarea cancerului. *Research and Innovation Communications*. Ohio State University, 22 Aug. 2013. <http://researchnews.osu.edu/archive/ATF3.htm>.

Caring for the Caregiver, *National Cancer Institute*. National Cancer Institute at the National Institute of Health, 29 June 2007. 28 Apr. 2014. <http://www.cancer.gov/cancertopics/coping/caring-for-the-caregiver>.

Îngrijirea îngrijitorului, *Institutul Național al Cancerului*. Institutul Național al Cancerului de pe lângă Institutul Național al Sănătății, 29 iunie 2007. 28 aprilie 2014. <http://www.cancer.gov/cancertopics/coping/caring-for-caregiver>.

Coping With Chronic Illnesses and Depression, *WebMD Medical Reference*. Ed. Joseph Goldberg. WebMD, LLC., 8 Feb. 2014. <http://www.webmd.com/depression/guide/chronic-illnesses-depression?page=2>.

Abordarea bolilor cronice și a depresiei, *WebMD Medical Reference*. Ed. Joseph Goldberg. WebMD, LLC., 8 februarie 2014. <http://www.webmd.com/depression/guide/chronic-illnesses-depression?page=2>.

Depression, *Anxiety and Depression Association of America*, ADAA. <http://www.adaa.org/understanding-anxiety/depression>.

Depresia, *Asociația Americană pentru Anxietate și Depresie*, ADAA. <http://www.adaa.org/understanding-anxiety/depression>.

Duckworth K. *Depression and Chronic Illness: Fact Sheet*. N.p.: Ken Duckworth, n.d. *The National Alliance on Mental Illness*. [www.nami.org](http://www.nami.org), Oct. 2009.

Duckworth K. *Depresia și boala cronică: Fișă informativă*. N.p.: Ken Duckworth, n.d. *Alianța Națională a Bolii mentale*. [www.nami.org](http://www.nami.org), octombrie 2009.

An Estimated 1 in 10 U.S. Adults Report Depression, *Centers for Disease Control and Prevention*. CDC.org, 31 Mar. 2011.

Se estimează că 1 din 10 adulții din SUA declară că suferă de depresie, *Centrele pentru Controlul și Prevenirea Bolilor*. CDC.org, 31 martie 2011. <http://www.cdc.gov/features/dsdepression/>.

Enayati A. Fighting Loneliness and Disease with Meditation, *CNN Health*. Cable News Network, 25 Aug. 2012. 28 Apr. 2014. <http://www.cnn.com/2012/08/25/health/meditation-loneliness-inflammation-enayati/index.html>.

Enayati A. *Combaterea singurătății și a bolii cu meditație*, *CNN Health*. Cable News Network, 25 august 2012. 28 aprilie 2014. <http://www.cnn.com/2012/08/25/health/meditation-loneliness-inflammation-enayati/index.html>.

Enayati A. Stress, Depression May Affect Cancer Survival, *CNN Health*. Cable News Network, 14 Jan. 2012. <http://www.cnn.com/2012/09/14/health/stress-cancer-survival-enayati>.

Enayati A. *Stresul și depresia pot afecta supraviețuirea în cazul cancerului*, *CNN Health*, Cable News Network, 14 ianuarie 2012. <http://www.cnn.com/2012/09/14/health/stress-cancer-survival-enayati>.

Lammens CM, et al., Distress in partners of individuals diagnosed with or at high risk of developing tumors due to rare hereditary cancer syndromes, *Psycho-Oncology* 20, no. 6 (2011): 631-638.

Lammens CM și colab. *Suferința la partenerii persoanelor diagnosticate cu sau care au risc crescut de dezvoltare a tumorilor datorate sindroamelor rare de cancer ereditar*, *Psycho-Oncology* 20, nr. 6 (2011): 631-638.

Lammens CM, et al., Psychosocial impact of von Hippel–Lindau disease: levels and sources of distress, *Clinical Genetics* 77, no. 5 (2010): 483-491.

Lammens CM și colab., *Impactul psiho-social al sindromului von Hippel-Lindau: nivele și surse de suferință*, *Clinical Genetics* 77, nr. 5 (2010): 483-491.

Paddock C. Stress Fuels Cancer Spread by Triggering Master Gene, *Medical News Today*. MediLexicon International, 27 Aug. 2013. <http://www.medicalnewstoday.com/articles/265254.php>.

Paddock C. *Stresul alientează răspândirea cancerului prin declanșarea genei Master*, *Medical News Today*. MediLexicon International, 27 august 2013. <http://www.medicalnewstoday.com/articles/265254.php>.

Peterson S. Communicating with Your Children regarding Risk for Adult Onset Disorders, *32nd Annual Education Conference California, Anaheim*, 11 Oct. 2013. Lecture.

*Peterson S. Comunicarea cu copiii dumneavoastră legat de riscul apariției bolilor adulților, Ediția a 32-a a Conferinței Anuale a Educației din California, Anaheim, 11 octombrie 2013. Prelegere.*

Psychological Stress and Cancer, *Fact Sheets: Risk Factors and Possible Causes*, National Cancer Institute, 10 Dec. 2012.

*Stresul psihologic și cancerul, Fișe de informare: Factorii de risc și cauzele posibile, Institutul Național al Cancerului, 10 decembrie 2012.*

Rowland E, et al., Communicating inherited genetic risk between parent and child: a meta-thematic synthesis. *International Journal of Nursing Studies*, 2013; 50(6): 870-880.

*Rowland E, et al., Comunicarea riscului genetic moștenit între părinte și copil: o sinteză meta-tematică. International Journal of Nursing Studies, 2013; 50 (6): 870-880.*

Support for Caregivers, *For Caregivers, Family, and Friends*. National Cancer Institute, 1 Aug. 2013. <http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/supportivecare/caregivers/patient/>.

*Sprijin pentru îngrijitori, Pentru îngrijitori, familie și prieteni. Institutul Național al Cancerului, 1 august 2013. http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/supportivecare/caregivers/patient/*

Thornton S. von Hippel Lindau Syndrome, *The Children's Hospital of Philadelphia*, 2012

<http://www.chop.edu/conditions-diseases/von-hippel-lindau-syndrome#.VEZ9B8tATcs>.

*Thornton S. Sindromul von Hippel Lindau, Spitalul de Copii din Philadelphia, 2012*

<http://www.chop.edu/conditions-diseases/von-hippel-lindau-syndrome#.VEZ9B8tATcs>.

Stress Management, *Mayo Clinic*. Mayo Foundation for Medical Education and Research, 8 Apr. 2014.

<http://www.mayoclinic.org/healthy-living/stress-management/basics/stress-basics/hlv-20049495>.

*Managementul stresului, Clinica Mayo. Fundația Mayo pentru Educație și Cercetare Medicală, 8 aprilie 2014.*

<http://www.mayoclinic.org/healthy-living/stress-management/basics/stress-basics/hlv-20049495>.

Understanding Genetics: A New England Guide for Patients and Health Professionals, *New England Public Health Genetics Education Collaborative*, 2010.

*Înțelegerea geneticii: Ghidul New England pentru pacienți și profesioniștii din domeniul sănătății, New England Public Health Genetics Education Collaborative, 2010.*

## Atletul VHL

"Mă pregăteam pentru o operație delicată pe coloana vertebrală și firește că nu așteptam cu nerăbdare experiența, dar știam că trebuia să trec prin ea dacă doream să atenuez amorțeala tot mai mare și să-mi folosesc brațele și mâinile. Am căutat un model bun de urmat. Am observat că alergătorii de maraton sau concurenții la triatlon își forțează limitele fizice. Ei îndură durere fizică, sete și suferință, totul pentru a câștiga premiul, pentru a concura uneori mai mult cu ei înșiși decât cu ceilalți în cursă.

În plus față de pregătirea atentă prin care am trecut, eu și medicii mei, consultând specialiști din întreaga lume pentru a alege cele mai bune abordări ale intervenției chirurgicale, m-am pregătit pentru asta ca și cum m-aș fi antrenat pentru un eveniment sportiv. M-am asigurat că trupul meu era sănătos și puternic, reglat cu vitamine și alimente naturale sănătoase și că psihicul meu era și el puternic. Prin meditație și imagistică țintită, mi-am imaginat cum intervenția chirurgicală mergea bine, chirurgii erau încrezători și reușeau, iar corpul meu ajuta la minimizarea sângerării și la recuperarea rapidă. Am lucrat cu un antrenor de sport și am folosit psihologia sportivă.

A venit ziua operației și echipa noastră - doctorii mei și cu mine - am lucrat toată ziua. Spre seară eram trează, strângând mâna soțului meu Bruce și mișcând degetele de la picioare. Toată lumea a aplaudat. Câștigasem primul eveniment din triatlon – acum treceam la terapia fizică și reveneam la viața normală."

—Jennifer K., Australia

### Referințe

American Cancer Society Guidelines on Nutrition and Physical Activity for Cancer Prevention, cancer.org, last medical review 1/11/2012, last revised 4/9/2015

Ghidul Societății Americane a Cancerului despre Nutriție și Activitatea Fizică pentru Prevenirea Cancerului, cancer.org, ultima revizuire medicală 11/1/2012, ultima revizuire 9/4/2015

American Heart Association Recommendations for Physical Activity in Adults, last reviewed 02/2014,

Recomandările Asociației Americane a Inimii pentru Activitatea Fizică la Adulți, ultima revizuire 02/2014,

<http://www.heart.org/HEARTORG/GettingHealthy/PhysicalActivity/FitnessBasics/American-Heart-Association-Recommendations-for-Physical-Activity-in-Adults>

Bickel CS, et al., Exercise dosing to retain resistance training adaptations in young and older adults, *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 2011; 43(7):1177-87.

Bickel CS și alții, Dozarea Exercițiilor pentru Menținerea Adaptării la Antrenamentul de Rezistență la Adulți Tineri și Vârstnici, *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 2011; 43 (7): 1177-1187.

Cohen J. 10 Chores That Burn 100 Calories, *Fox News Magazine*, Fox News, 24 Apr. 2013.

Cohen J. 10 activități în gospodărie care ard 100 de calorii, *Fox News Magazine*, Fox News, 24 aprilie 2013.

<http://magazine.foxnews.com/food-wellness/10-chores-burn-100-calories>.

Corliss, J. Too much sitting linked to heart disease, diabetes, premature death. *Harvard Health Blog*, Jan 22, 2015

Corliss, J. Statul pe scaun prea îndelungat este legat de bolile de inimă, de diabet și de moartea prematură. *Harvard Health Blog*, 22 ianuarie 2015

How much physical activity do children need?, *Centers for Disease Control and Prevention*, last reviewed June 4, 2015, [www.cdc.gov/physicalactivity/basics/children/](http://www.cdc.gov/physicalactivity/basics/children/)

De cât de multă activitate fizică au nevoie copiii?, *Centers for Disease Control and Prevention* (Centrele pentru Controlul și Prevenirea Bolilor), ultima revizuire la 4 iunie 2015, [www.cdc.gov/physicalactivity/basics/children/](http://www.cdc.gov/physicalactivity/basics/children/)

Klein S. Spring Cleaning: How Many Calories Do You Burn Doing Chores? *The Huffington Post*.

TheHuffingtonPost.com, 24 Mar. 2013. [http://www.huffingtonpost.com/2013/03/24/spring-cleaning-calories-burned\\_n\\_2934204.html](http://www.huffingtonpost.com/2013/03/24/spring-cleaning-calories-burned_n_2934204.html).

Klein S. Curățenia de primăvară: Cât de multe calorii ardeți când lucrați în gospodărie? *The Huffington Post*.

TheHuffingtonPost.com, 24 martie 2013. [http://www.huffingtonpost.com/2013/03/24/spring-cleaning-calories-burned\\_n\\_2934204.html](http://www.huffingtonpost.com/2013/03/24/spring-cleaning-calories-burned_n_2934204.html).

Physical Activity and Cancer, *National Cancer Institute at the National Institute of Health*, 22 July 2009.

[www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/prevention/physicalactivity](http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/prevention/physicalactivity).

*Activitatea Fizică și Cancerul, Institutul Național al Cancerului de pe lângă Institutul Național al Sănătății*, 22 iulie 2009.

[www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/prevention/physicalactivity](http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/prevention/physicalactivity).

Recommendations for Cancer Prevention, *AICR Reduce Your Risk*, American Institute for Cancer Research (AICR), 30 July 2011.

*Recomandări pentru Prevenirea Cancerului, AICR Reduceți Riscul, Institutul American pentru Cercetarea Cancerului (AICR)*, 30 iulie 2011. [http://www.aicr.org/reduce-your-cancer-risk/recommendations-for-cancer-prevention/recommendations\\_02\\_activity.html](http://www.aicr.org/reduce-your-cancer-risk/recommendations-for-cancer-prevention/recommendations_02_activity.html).

Reduce Your Cancer Risk: Physical Activity, *AICR Reduce Your Risk*. American Institute for Cancer Research (AICR), 30 July 2011.

*Reduceți riscul de cancer: Activitatea fizică, AICR Reduceți Riscul. Institutul American pentru Cercetarea Cancerului (AICR)*, 30 iulie 2011. [http://www.aicr.org/reduce-your-cancer-risk/recommendations-for-cancer-prevention/recommendations\\_02\\_activity.html](http://www.aicr.org/reduce-your-cancer-risk/recommendations-for-cancer-prevention/recommendations_02_activity.html).

Rock CL, et al., Nutrition and physical activity guidelines for cancer survivors. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*, 2012; 62(4): 242–274. doi: 10.3322/caac.21142

*Rock CL, et al., Ghid de nutriție și activitate fizică pentru supraviețuitorii cancerului. CA: Un Jurnal al Cancerului pentru Clinicieni*, 2012; 62 (4): 242-274. doi: 10.3322 / caac.21142

Weight and Obesity, Physical Activity, Diet, *Energy Balance*. National Cancer Institute at the National Institute of Health, 2012. <http://www.cancer.gov/cancertopics/prevention/energybalance>.

*Greutate și Obezitate, Activitate Fizică, Dietă, Energy Balance (Echilibrul Energetic). Institutul Național al Cancerului de pe lângă Institutul Național al Sănătății*, 2012. <http://www.cancer.gov/cancertopics/prevention/energybalance>.

# SECȚIUNEA 4

## *Cum să discutați despre VHL cu familia dvs.*

### **Membrii familiei și VHL**

Tulburările genetice pot afecta familiile în moduri semnificative. Din moment ce genele noastre sunt moștenite și transmise mai departe prin familii, o tulburare genetică are implicații asupra sănătății membrilor familiei. Un diagnostic genetic pentru un membru al familiei poate însemna că există un risc și pentru alte rude de sânge, chiar dacă în prezent nu prezintă simptome sau probleme de sănătate. Pe lângă implicațiile medicale, tulburările genetice prezintă provocări emoționale și implicații speciale în reproducere. Familiile pot fi preocupate de riscul ca și alți copii să moștenească boala și se îngrijorează în legătură cu decizia de a testa un copil sau o sarcină.

Dat fiind faptul că informațiile genetice afectează membrii familiei, este important să se ia în considerare unitatea familială și impactul pe care un diagnostic genetic îl poate avea asupra tuturor. Membrii familiei care nu au mutația VHL și deci nu sunt afectați, se simt adesea vinovați de faptul că cei dragi trebuie să se confrunte cu manifestările VHL în timp ce ei nu. Frații și surorile care nu au de suferit ai copiilor cu VHL se pot simți neglijați, deoarece părinții lor trebuie să se acorde mai mult timp și mai multă atenție fraților și surorilor lor.

Când comunicați informații despre VHL membrilor familiei, poate ar fi de dorit să le oferiți și numele și informațiile de contact pentru consilierul dvs. genetic. Acest lucru le va oferi o terță parte informată pe care să o contacteze pentru întrebări pe care nu vi le pot adresa dvs. Acest lucru poate fi deosebit de benefic atunci când informațiile despre VHL sunt comunicate adolescenților.

### **Comunicarea**

**Cercetările arată că adolescenții și copiii doresc ca părinții să se angajeze în discuții deschise și oneste despre stările genetice. O conversație despre VHL înseamnă că, copiii pot pune întrebări și părinții lor le pot răspunde informativ și corect. Deschiderea oferă, de asemenea, oportunități copiilor de a-și folosi părinții ca modele de urmat pentru a se adapta la VHL.**

**Deși s-a demonstrat că dezvoltarea unei afecțiuni genetice îmbunătățește coeziunea familiei și întărește legătura familială, pentru părinți poate fi dificil să aducă vorba despre ceva cum este VHL față de copiii lor. S-ar putea simți vinovați, speriați sau ar putea să nu știe cum să aducă vorba. Site-ul VHL Alliance conține câteva sfaturi pentru părinți ca să poată vorbi cu copiii lor despre VHL ([vhl.org](http://vhl.org)) și puteți, de asemenea, să vă adresați furnizorului dvs. de servicii medicale sau unui specialist în asistență socială pentru a obține informații și ajutor în inițierea unei discuții cu membrii familiei dumneavoastră.**

## **Probleme ale adulților și planificarea familială**

Așa cum poate vă mai amintiți din capitolul Cum fac oamenii VHL?, o persoană afectată cu VHL are o șansă de 50% de a avea un copil care să fie de asemenea afectat de VHL. Acest lucru se datorează faptului că genele noastre sunt transmise copiilor de către părinți - cineva cu VHL va transmite fie gena VHL sănătoasă, fie copia genei cu o mutație care provoacă VHL. Este o șansă de 50-50, aceleași șanse ca atunci când dai cu banul.

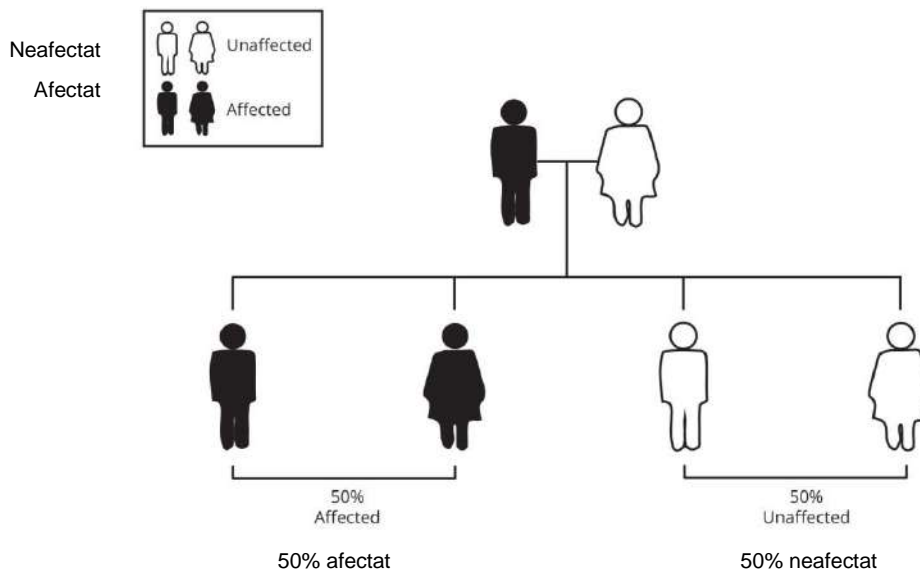


Figure 17. Moștenirea VHL (după Greenwood Genetics)

Unii oameni nu au probleme cu ideea de a avea copii afectați de VHL; alții se simt îngrijorați și neliniștiți în legătură cu riscul transmiterii mutației. Oameni diferiți acționează și se simt în mod diferit; nu există un mod "corect" de a te simți la gândul de a avea un copil cu VHL.

Există diferite opțiuni de planificare familială disponibile pentru persoanele care au VHL (sau un partener cu VHL) și se gândesc să aibă copii. Unele dintre aceste opțiuni permit cuiva să aibă un copil neafectat de VHL; altele vă ajută pur și simplu să oferiți mai multe informații despre o sarcină. Aceste opțiuni sunt o alegere, nu o cerință; mulți oameni aleg să înceapă o familie fără a face teste genetice sau prenatale. Este totuși important să știți că aceste opțiuni sunt alegerea DUMNEAVOASTRĂ și sunt disponibile dacă le alegeți.

Întâlnirea cu un consilier genetic vă va ajuta să înțelegeți toate opțiunile disponibile pentru a lua cea mai bună decizie pentru dumneavoastră și familia dumneavoastră. Consilierii genetici lucrează ca parte a unei echipe de asistență medicală; ei oferă informații și sprijin persoanelor și familiilor afectate de o tulburare genetică sau care prezintă riscul de a fi afectate de aceasta. Consilierii genetici sunt instruiți nu numai să prezinte informații complexe despre riscurile genetice, testare și diagnosticare, dar și să ofere consiliere de sprijin, precum și trimeri către alte surse de informare și asistență. Ei servesc ca resursă centrală de informații despre tulburările genetice pentru alți profesioniști din domeniul sănătății, pacienți și publicul larg. Pentru a găsi un consilier genetic contactați [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro).

## Cum să vorbim cu copiii despre VHL

Indiferent dacă copilul are VHL sau dacă un frate și/sau un părinte are VHL, discuția despre VHL cu copiii poate fi una dificilă. Pot exista multe motive pentru care un părinte nu ar vrea să vorbească cu copilul lor despre VHL. Mulți simt că trebuie să-și protejeze copilul de acest gen de informații. Părinții se pot simți, de asemenea, vinovați sau simt că nu au control asupra situației. Există întotdeauna lucruri care nu sunt sub controlul nostru, cum ar fi dacă un părinte transmite sau nu o mutație genetică VHL copilului său, dar ar putea fi util să ne concentrăm pe lucrurile pe care le putem controla. Să lucrăm la prezența în relații, folosind abilități bune de abordare și având grijă de noi înșine. Să ne învățăm copiii abilități și lecții valoroase despre abordarea VHL, stabilind un bun exemplu; copiii dvs. vă vor imita atitudinile. S-ar putea să vă simțiți vinovați că vă rezervați timp pentru propria persoană, dar nu puteți avea grijă de ceilalți în mod eficient dacă nu aveți grijă și de dumneavoastră. Concentrarea asupra nevoilor și sănătății dvs., nu numai că vă va ajuta să fiți un părinte mai bun, ci va ajuta ca, de asemenea, copiii dvs. să învețe importanța îngrijirii de propria persoană.

Cineva ar putea avea intenții bune când nu vor să-i spună copilului despre VHL, dar este important să înțelegem că păstrarea secretelor poate face mai mult rău decât bine și poate duce la sentimente de izolare, trădare și, în cele din urmă, pot dăuna relației de familie în loc să o protejeze. Copiii încep să înțeleagă lumea din jurul lor la o vârstă fragedă. E important să fim cinstiți cu ei. Ei trebuie să știe adevărul despre sănătatea lor sau despre sănătatea unei persoane iubite. În caz contrar, ei se vor gândi la ce e mai rău.



## **REȚINEȚI... Cea mai proastă modalitate de a afla despre ceva este de a AFLA DIN AUZITE**

Copiii sunt adesea conștienți de mai multe decât am putea noi crede. S-ar putea să fi aflat despre VHL prin ascultarea unui apel telefonic, a unei conversații private, etc. Cunoașterea a numai unei părți din poveste poate fi chiar mai dăunătoare decât dacă ți se spune totul. În plus, frustrarea de a nu li se spune adevărul și de a nu primi răspunsuri ar putea determina copiii și adolescenții să caute informații pe cont propriu folosind Internetul. Acesta este un mod periculos de a învăța, deoarece concluziile ar putea fi trase în mod greșit pe baza unor surse nefiabile și a unor informații greșite.

## **Sunteți gata să vorbiți cu copilul dvs.?**

**Nu există niciun răspuns corect sau greșit pentru cum și când să aibă loc această conversație.** Vă cunoașteți cel mai bine copilul; știți cel mai bine când este vârsta potrivită și cât de mare trebuie să fie un copil ca să afle despre VHL.

**Dacă dumneavoastră sau o persoană iubită ați fost diagnosticați cu VHL foarte recent, este posibil să nu fiți pregătit să vorbiți.** Așteptați până când trece perioada de șoc inițială. Trebuie să procesați mai întâi vestea înainte de a putea vorbi cu ei într-un mod util sau semnificativ.

**Puteți spune într-o propoziție sau două de ce sau cum anume faptul că îi spuneți copilului dvs. vă va ajuta pe dumneavoastră și familia dvs.?** Dacă sunteți în măsură să recunoașteți și să exprimați beneficiile comunicării cu copilul dvs., sunteți gata să aveți această conversație.

**Veți putea oferi copilului un spațiu să-și exprime emoțiile?** Trebuie să îl puteți asculta, nu doar să încercați să îi vorbiți și să remediați problema prin cuvinte și asigurări că totul va fi bine. Această conversație are loc între ambele părți.

## **Cum vă puteți ajuta pe dvs. și copilul dvs.?**

**Mentțineți normalitatea, petreceți timp împreună.** Încercați să petreceți timp cu copiii dvs. în orice fel puteți. Luați-i la magazin cu dvs. sau luați masa cu ei. Întrebați-i despre ziua lor. Lăsați-le bilete sau sunați-i când puteți. Încercați să păstrați o rutină și un program normal, programul de somn, școala etc. Mențineți copiii în contact cu colegii și prietenii lor și asigurați-vă că, copilul are timp să se joace și să participe la activități adecvate.

## **REȚINEȚI... VHL este mai mult un maraton decât un sprint**

**Alocați responsabilități corespunzătoare vârstei.** Toată lumea are de câștigat de la o modalitate de a controla o situație haotică. Împuterniciți-vă copilul oferindu-i o sarcină zilnică sau o responsabilitate care să îi permită să se îngrijească în mod activ de sănătatea sa sau de sănătatea unei rude, în funcție de cine anume din familie este afectat de VHL. De exemplu, copilul poate folosi autocolante și poate marca zilele viitoarelor vizite la medic și programările pentru examinări. Faptul că poate contribui la binele familiei poate ușura stresul de a trata o afecțiune medicală precum VHL și vă va ajuta copilul să simtă că deține controlul și să se simtă mai puțin copleșit.

**Nu păstrați secrete.** Copilul dumneavoastră ar putea fi deja conștient de faptul că el sau altcineva din familie are probleme de sănătate. A nu recunoaște aceste probleme de sănătate le poate face să pară chiar mai înspăimântătoare și mai copleșitoare decât sunt de fapt. Nimic nu este mai înspăimântător decât frica de necunoscut; spunându-i copilului ce se întâmplă, îl puteți proteja de închipuirii mai grave decât realitatea.

**Anticipați nevoile.** Vă cunoașteți cel mai bine copilul. Luați în considerare modul în care copilul dvs. ar putea face față și răspunde la vestea despre VHL. S-ar putea să doriți să planificați și să pregătiți din vreme resursele pe care le puteți oferi copilului dumneavoastră pentru a îl ajuta să abordeze informațiile despre VHL. Acest lucru ar putea fi o activitate fizică pe care o puteți face împreună cu copilul spre a vă elibera de stres, un ritual pentru a reduce teama și anxietatea (cum ar fi construirea unei cutii unde să vă depuneți grijile), sau găsirea unui consilier sau a unui profesionist instruit cu care copilul dumneavoastră să se poată întâlni și cu care să poată sta de vorbă.

Sfaturi pentru discuțiile cu copiii:

**Ascultați și bazați-vă pe ceea ce copilul deja știe.** Cereți copilului să vă spună ce știe sau crede că știe, apoi corectați orice interpretare greșită pe care ar putea-o avea.

**Spuneți-le că sentimentele lor sunt normale.** Spuneți-le că înțelegeți dacă sunt supărați, furioși, triști sau speriați. Amintiți-le că indiferent de ce se întâmplă, îi veți iubi mereu. Întrebați-i cum se simt și de ce sunt îngrijorați. Dacă sunt mici, cereți-le să facă un desen sau să se joace cu păpușile pentru a vă arăta cum se simt.

**Utilizați un limbaj cinstit, simplu și adecvat vârstei.** Evitați eufemismele (cum ar fi numirea unei tumori "buba"). Dacă cineva a murit, nu spuneți că "acum doarme". Nu le dați speranțe false și nu faceți promisiuni pe care nu le puteți ține.

**Lăsați copilul să vă spună cât de mult sau cât de puțin vrea să știe.** Această conversație nu e nevoie să fie îndelungată. S-ar putea să aveți o conversație inițială despre VHL, urmată de multe alte mici conversații.

**Un mic card cu o scurtă descriere a VHL.** Luați în considerare ideea de a le da copiilor care nu pot descrie VHL, dar care trăiesc cu efecte vizibile pentru ceilalți, un mic card cu o scurtă descriere a VHL și a modului în care i-a afectat. Poate doriți să includeți și un link către [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro). Un exemplu de moment când puteți face acest lucru ar fi un copil cu o proteză oculară.

### Bună, sunt Jennifer

Poate ai observat că nu întotdeauna pare că mă uit direct la tine când îmi vorbești. Unul dintre ochii mei a trebuit să fie îndepărtat și înlocuit cu un ochi special conceput să arate exact ca celălalt ochi al meu. Cu toate acestea, eu nu pot vedea cu acest ochi înlocuitor. Motivul pentru care a trebuit să-mi fie implantat acest ochi special înlocuitor este o afecțiune rară numită "VHL" și care este cauzată de o schimbare a uneia dintre genele mele. Ochii mei aveau pete mici în interior, pe care le putea vedea doctorul de ochi. Unul nu a putut fi tratat, dar celălalt ochi este bine acum. VHL poate apărea în multe alte locuri din organism. Dacă dorești să afli mai multe, vizitează [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro).

## Adolescenții și VHL

Tranziția este când trecem de la un lucru la altul, cum ar fi trecerea de la copilărie la maturitate. Deși vârstele de 18 sau 21 de ani sunt adesea considerate ca momente când oamenii devin în mod oficial "adulți", creșterea are loc printr-o aniversare. Este un proces care se întâmplă în timp. Oamenii încep din copilărie să învețe abilități care îi vor ajuta să devină adulți de succes. Oamenii continuă să învețe, să se dezvolte și să se schimbe în multe moduri diferite de-a lungul vieții. Dacă învățăm cum să facem tranziția și să devenim independenți, acest lucru ne va ajuta să ne pregătim pentru viață ca adulți. Trecerea la maturitate implică multe aspecte ale vieții, inclusiv viața la școală, acasă, la locul de muncă și cu prietenii. Asistența medicală este un element important al procesului de tranziție, în special pentru cei cu o afecțiune precum VHL. Este important să învățăm să ne pledăm propria cauză de la o vârstă fragedă, astfel încât să ne simțim confortabil preluând controlul asupra nevoilor noastre medicale pe măsură ce trecem de la asistența medicală primită în copilărie la îngrijirile medicale de care avem nevoie ca adulți.

## Independența și Tranziția

Adulții și adolescenții nu sunt de acord și nu se înțeleg între ei întotdeauna. Vor exista ciocniri între părinți și copii, fie că este vorba de o pedeapsă pentru o regulă încălcată, despre dezacorduri legate de stil, controverse legate de ora de mers la culcare, etc. Lupta pentru independență poate fi deosebit de complicată pentru adolescenții cu VHL. Poate fi frustrant pentru adolescenți să se simtă tratați ca niște copii mici și să li se spună ce să facă, mai ales atunci când se simt gata să se ocupe de ei înșiși și să facă alegeri proprii. Cu toate acestea, adolescenții se pot simți uneori copleșiți de responsabilitatea de a-și gestiona îngrijirea medicală și ar putea dori ca pur și simplu altcineva să se ocupe de toate. Poate fi epuizant să ții evidența programărilor la medic, la examinări, să anticipezi nevoile și problemele viitoare, toate acestea în timp ce îți faci planuri de viitor și încerci să faci alegeri sănătoase în fiecare zi.



Părinții și adolescenții ar trebui să lucreze la un echilibru al responsabilităților care să se schimbe pe măsură ce copilul crește și devine mai responsabil pentru gestionarea nevoilor sale de sănătate. Uneori, e util să stai împreună cu copilul și faci un plan de tranziție care să descrie când și pentru ce sarcini specifice își vor asuma responsabilitatea copilul sau adolescentul. Este important ca părinții să se pregătească de tranziție prin educarea copiilor despre VHL și implicarea lor în deciziile și discuțiile în materie de sănătate. Practica independenței îi ajută pe adolescenți să-și înțeleagă nevoile medicale și să învețe abilități importante pentru promovarea propriilor nevoie și o viață sănătoasă.

## Stresul

Asumarea de noi responsabilități în timp ce te ocupi și cu prezența unei afecțiuni cronice precum VHL, poate duce la creșterea stresului. Este important să vă gestionați nivelul de stres și să discutați cu părinții dvs. dacă simțiți că nu vă puteți ocupa de alte responsabilități. Adolescența este o perioadă de mari schimbări și o boală ca VHL vă poate intensifica nivelul de stres. Există o serie de resurse care vă ajută să învățați să faceți față stresului și să dezvoltați strategii pentru a-i diminua efectul asupra dumneavoastră. Academia Americană de Pediatrie (*American Academy of Pediatrics*) are un ghid de management al stresului care vă ajută să vă creați un plan personalizat.

## Cum să fim propriul avocat

Un avocat eficient al propriei persoane este cineva care se pricepe în a-i informa cu respect pe alții despre ceea ce gândește, simte și are nevoie. Uneori, a fi propriul avocat înseamnă să ajuți alte persoane să înțeleagă ce este important pentru dvs., alteori poate însemna să cereți ajutor atunci când aveți cu adevărat nevoie de el. A fi propriul avocat înseamnă să înțelegi și să știi ce vrei și ce aveți nevoie. Lucrurile ar putea să nu funcționeze întotdeauna așa cum doriți, dar a avea abilitățile și încrederea de a vă comunica nevoile este un prim pas important în atingerea obiectivelor dvs.

### Cum puteți fi propriul avocat în asistența medicală:

Comunicați cât de bine puteți ceea ce aveți nevoie și simțiți.  
Puneți întrebări și continuați să le puneți până când sunteți sigur că înțelegeți.  
Faceți ce puteți singur, dar să știți când aveți nevoie de ajutor.  
A deveni un expert în învățarea despre VHL este cea mai bună modalitate de a fi propriul dvs. avocat.  
Încercați să alegeți stiluri de viață sănătoase.

Rețineți că dacă vă implicați în îngrijirea propriei sănătăți și asistențe medicale, acest lucru vă poate ajuta să vă atingeți țelurile și vă va permite să trăiți viața LA CARE AVEȚI DREPTUL!

## Tranziția – Rezumat

**Tranziția nu este ceva de genul "mărime universal valabilă"**. Dat fiind că nevoile fiecărei persoane legate de tranziție sunt diferite în funcție de experiența lor cu VHL, informațiile furnizate pot să nu fie aplicabile sau relevante pentru toată lumea. VHL poate afecta oamenii în moduri foarte diferite; unii adolescenți pot avea simptome și manifestări VHL la o vârstă fragedă, în timp ce alții nu. Nu există o cale corectă de a face un plan și niciun plan nu este potrivit pentru toată lumea. Depinde de noi să ne facem un plan de tranziție care să se potrivească cu noi și cu nevoile noastre.

**Planificarea tranziției începe cu noi înșine.** Un proces de planificare a tranziției include pașii pe care îi faceți pentru a ajunge în lumea adulților. Există noi informații pe care va trebui să le aflați despre abilitățile de viață independentă pe care trebuie să le dezvoltați, deciziile care trebuie luate și acțiunile pe care trebuie să le întreprindeți. În planificarea propriei tranziții sunteți persoana cea mai importantă. Însă nu trebuie să o faceți singur. Puteți fi ajutat de alte persoane cu informații și prin trecerea în revistă a speranțelor și planurilor de viitor spre a vă ajuta la elaborarea unui plan de tranziție.

**Planificarea tranziției este un efort în echipă.** Sunteți persoana cea mai importantă în planificarea propriei tranziții. Dar, deși sunteți liderul în propria tranziție, mulți adulți tineri beneficiază de prezența altora spre a-i ajuta în acest proces.

Toți cei care ne ajută în tranziție fac parte din echipa noastră de tranziție. Scopul acestei echipe este de a ne susține în efectuarea tranziției către viața de adult și în a fi cât mai independenți posibil. Echipa îi include pe toți cei care ne ajută la planificarea tranziției și prin serviciile oferite.

#### Echipa de tranziție

**Echipa de îngrijiri medicale.** Scopul echipei de îngrijiri medicale este de a vă planifica și sprijini tranziția de la asistența de tip pediatric la cea specifică pentru adulți. Echipa de îngrijire a sănătății vă include pe dvs., familia, furnizorul de îngrijiri primare (medicul de familie), îngrijirea de specialitate, personalul de asistență medicală și alți furnizori de servicii medicale.

În pregătirea pentru viața adultă, adulții tineri cu afecțiuni medicale, cum ar fi VHL, trebuie să ia în considerare modul de gestionare a propriilor nevoi de îngrijire a sănătății. E important să înțelegeți VHL pentru a vă putea gestiona nevoile medicale unice legate de VHL. Toată lumea trebuie să știe cum să ia legătura cu medicul, să-și monitorizeze programările de urmărire a evoluției și de examinare, să-și urmărească simptomele și să știe când să solicite asistență medicală de urgență. De asemenea, este important să înțelegeți riscurile pentru sănătate, cum să optați pentru o viață sănătoasă și cum să vă exersați independența în problemele legate de sănătate. Cunoașterea nevoilor dvs. de sănătate în cadrul unei echipe care vă susține vă va ajuta să preluați controlul și să fiți propriul avocat ca adult.

**Echipa școlii.** Deși nu toți cei care au VHL au și simptome de la o vârstă fragedă sau simptome care să afecteze viața în școală, cei care le au vor avea nevoie de asistență sau de anumite modificări în contextul școlii. Ar putea fi util să vă întâlniți cu o echipă de la școală, care poate consta din dvs., familia dvs., profesori și specialiști în resurse, pentru a vă aborda nevoile din școală. Unii oameni au un plan care le conturează resursele și contextele de care au nevoie în școală; acest plan se numește Programul Educațional Individualizat (PEI/IEP).

Chiar dacă nu aveți un PEI, ar putea fi util să informați profesorii, administratorii școlii, consilierii de orientare și asistenții școlari despre VHL, astfel încât aceștia să poată fi mai sensibili la nevoile dvs. individuale. Furnizarea acestor informații vă poate ajuta să explicați de ce uneori întârziați sau sunteți absent(ă) de la școală. Decizia ține de dvs. Nu trebuie să spuneți la școală despre VHL dacă nu doriți să faceți acest lucru.

**Echipa de viață în comunitate.** Scopul echipei de viață în comunitate este de a vă ajuta să vă planificați și să vă sprijiniți trecerea la viața adultă. Echipa comunității de viață îi include pe toți cei implicați în a vă ajuta să planificați și să trăiți în cadrul comunității.

**Puteți alege să trăiți cu familia până la maturitate sau poate doriți să trăiți o viață independentă. Poate că veți pendula între a trăi împreună cu familia și o viață independentă. Indiferent de locul în care trăiți ca adult, va trebui să dezvoltați aptitudinile necesare pentru a fi cât mai independent posibil în viața de zi cu zi. Aptitudinile importante pentru viața adultă includ cunoașterea modului de a lua decizii, de a vă face timp pentru prieteni și familie, de a fi propriul avocat, de a vă gestiona activitățile de fiecare zi, de a vă menține un stil de viață sănătos, a accesa transportul, a vă angaja în activități recreative și de a vă asigura că aveți asigurare de sănătate.**

#### Asistența dvs. medicală

##### Vârsta majoratului

În majoritatea țărilor, inclusiv în SUA, conform legii sunteți considerat a fi adult (vârsta majoratului) la vârsta de 18 ani (cu excepția statelor Alabama (19), Nebraska (19 ani sau după căsătorie), Puerto Rico (21) și Mississippi (21)). Deși este posibil să nu aveți încă "dreptul legal" de a face anumite lucruri (de exemplu, de a cumpăra tutun sau alcool sau de a fi ales în anumite funcții, de exemplu), acum sunteți tratat ca orice alt adult și nu ca un copil al părinților dvs.

Acest lucru are implicații importante pentru îngrijirea medicală. Normele medicale privind confidențialitatea din SUA (HIPAA) nu permit ca dosarul dvs. medical să fie dezvăluit unei alte persoane din afara echipei dvs. de îngrijire medicală fără consimțământul dumneavoastră, cu excepția cazului în care furnizorul de servicii medicale, în opinia sa profesională, ar decide că acest lucru este în interesul dumneavoastră. Dacă nu sunteți sigur, mulți furnizori vor opta pentru protejarea confidențialității pacientului și a nu vă dezvălui informațiile. Această decizie nu depinde de cine plătește planul de sănătate sau de relațiile de familie (părinte, soț/soție etc.). Astfel, este înțelept să planificați în avans și să aveți o autorizație HIPAA semnată înainte de momentul în care e posibil să aveți nevoie de ea; puteți să o scanati

și să o păstrați ca fișier în telefonul dvs inteligent (smartphone), pe tabletă sau pe computer. Acest formular poate fi, de asemenea, combinat cu o Procură Medicală (variază în funcție de stat) și va permite persoanei pe care o desemnați să ia decizii legate de sănătatea dvs. în caz de urgență.

## **SFATURI LEGATE DE DISCUȚIILE CU MEDICII**

**Preluați controlul.** Discutați cu părinții dvs. despre exercitarea independenței în timpul vizitelor medicale. Spuneți-le că doriți să vă implicați mai mult în programările medicale, în răspunsul la întrebările medicilor și în luarea deciziilor privitoare la sănătate. Cereți-le ajutorul dacă aveți nevoie de el. Unul dintre modurile în care puteți practica independența este prin petrecerea unui timp singur(ă) cu medicul dumneavoastră.

**E bine să aveți pe cineva ca rezervă.** Deși e important să începeți să vă implicați în îngrijirea medicală, asta nu înseamnă că trebuie să faceți totul singur(ă). Gândiți-vă la modul în care puteți să dețineți controlul menținând în continuare părinții și îngrijitorii implicați și activi. Poate fi util să aveți o a doua pereche de urechi în cameră cu ocazia consultațiilor medicale pentru a vă ajuta să vă amintiți lucrurile importante și să explicați lucrurile pe care poate nu le înțelegeți pe deplin.

**Țineți un jurnal medical.** Pentru a oferi medicilor informațiile complete și detaliate de care aceștia au nevoie, ar trebui să țineți un jurnal medical. Înregistrați toate simptomele legate de sănătate pe care le întâmpinați, întrebările care apar, ca să le adresați medicului la următoarea dvs. consultație precum și un program cu toate întâlnirile și examinările viitoare. Întrebați medicii ce informații au nevoie de la dvs. pentru a vă asigura că jurnalul dvs. medical este un instrument relevant și util pentru managementul sănătății.

Faptul de a avea un jurnal medical vă poate ajuta, de asemenea, să vă amintiți ce vă spun profesioniștii din domeniul sănătății. Cei mai mulți oameni își pot aminti doar 2 sau 3 lucruri care li s-au spus, asta dacă nu-și notează acele informații. Deci, luați-vă jurnalul medical cu dvs. și notați informațiile pe care trebuie să le țineți minte.

**Toate acestea sunt legate de PERSOANA DUMNEAVOASTRĂ.** Nu uitați că prioritare sunt nevoile dvs. Spuneți medicilor dvs. despre ce vă faceți griji sau ce vreți să abordați. Uneori profesioniștii din domeniul sănătății se concentrează asupra a ceea ce simt ei că este important, chiar dacă nu sunteți de acord. Spuneți-le. Vă puteți ajuta medicii să se redirecționeze spre a vedea imaginea de ansamblu a vieții dvs. și ce anume aveți nevoie.

<b>S</b> puneți	Oferiți informații despre cum vă simțiți și ce ați făcut pentru a rămâne sănătoși. Fiți cinstit. Dacă <b>NU</b> ați făcut ceva ce trebuia să faceți sau ați făcut ceva ce <b>NU TREBUIA</b> să faceți, spuneți medicului dumneavoastră. De asemenea, oferiți medicului dumneavoastră informații despre modul în care VHL vă afectează viața și care vă sunt preocupările - acum și pentru viitor.
<b>A</b> scultați	Ascultați și învățați. Ascultați cu atenție furnizorii de asistență medicală și aflați de la ei tot ce puteți despre VHL și ce puteți face pentru a fi sănătoși.
<b>Î</b> ntrebați	Adresați medicilor întrebările pe care le aveți despre sănătatea dumneavoastră. Dacă nu înțelegeți ce vi se spune, spuneți-le și cereți-le să vă explice într-un mod diferit. De asemenea, puteți solicita o broșură sau un exemplar tipărit al informațiilor.
<b>D</b> ecideți	Cu ocazia fiecărei consultații medicale trebuie luate decizii cu privire la ceea ce e de făcut în continuare. Asigurați-vă că jucați un rol activ în luarea deciziilor, deoarece, începând cu vârsta de 18 ani, dvs. sunteți cel/cea care trebuie să accepte planul de asistență medicală.
<b>E</b> xecutați	Executați partea care vă revine din plan !

Cum să trăim independent cu VHL

În contextul tranziției în domeniul îngrijirilor medicale totul este legat de a vă oferi o bază sănătoasă pe care să vă construiți obiectivele vieții. Plecarea la facultate, pregătirea profesională, plecarea de acasă și viața independentă pot face parte din planurile dvs. pentru viitor. Dacă da, există câteva lucruri pe care le puteți face pentru a facilita această tranziție la o nouă școală și la noi furnizori de servicii medicale.

Tranziția legată de plecarea de acasă necesită o anumită planificare. Dacă plecați, părinții dvs. nu vor fi acolo pentru a vă ajuta cu mașina, pentru a lua decizii sau a rezolva probleme. Va fi important să planificați înainte și să vă asigurați că sunteți cât mai pregătit posibil pentru a vă ocupa de îngrijirea sănătății.

**Îngrijirile medicale.** Indiferent de locul în care vă mutați, va trebui să luați măsuri din vreme spre a vă asigura că puteți obține asistența medicală de care aveți nevoie. Chiar dacă încă primeați servicii de la furnizorii de servicii din pediatrie de acasă, nu trebuie să vă așteptați să primiți asistență de la furnizorii pediatrici de la noua reședință. Discutați cu medicul dumneavoastră de acasă pentru a vedea ce recomandă și dacă vă poate ajuta să vă faceți legătura cu orice furnizor medical din noua dvs. localitate. Este important să faceți acest lucru înainte de a vă muta acolo; calitatea asistenței medicale din zonă ar trebui să fie unul din criteriile atunci când vă căutați un loc de trai. Aflați ce nevoi medicale ar putea fi satisfăcute de furnizorii locali și care nu; s-ar putea să fie nevoie să vă deplasați la un alt centru medical pentru unele dintre consultațiile sau examinările mai specializate.

**Facultatea.** E important să planificați din vreme ca să primiți cele mai bune îngrijiri. Încercați să anticipați orice dificultăți de parcurs sau nevoi speciale care ar putea apărea în timp ce vă aflați la facultate. Apoi, verificați dacă aceste servicii sunt disponibile în zona facultății unde veți studia.

**Locuința.** Dacă credeți că veți avea nevoie de aranjamente speciale pentru locuință din cauza nevoilor de îngrijire a sănătății dvs., căutați o locuință care va satisface aceste nevoi. Vorbiți cu proprietarul, cu chiriașii din locuință, colegii de apartament, etc., pentru a vă face o idee despre situația locuinței și cum vor fi sau nu acoperite nevoile dvs. Dacă aveți de gând să mergeți la facultate, asigurați-vă că discutați despre cazare cu persoanele în măsură. Multe universități au doar câteva camere în cămine studentești special echipate pentru studenții cu nevoi speciale și aceste spații se ocupă rapid. Anunțați facultatea despre nevoile dumneavoastră cât mai curând posibil, astfel încât să poată face aranjamentele necesare pentru ca locuința dvs. să fie cât mai confortabilă, accesibilă și mai sigură posibil.

**Cu riscul de a ne repeta: fiți în permanență propriul avocat.** Atunci când erați mai mic(ă), vă bazați pe alte persoane pentru a vă ajuta și a vă îngriji. Acum că sunteți un adult, sunteți responsabil pentru propriile nevoi. Nu uitați, sunteți cel mai bun avocat al propriilor dvs. interese. Vorbiți deschis și solicitați ceea ce vă trebuie.

## Experiențele adolescenților

### Viața socială și personală

Faptul de a avea o puternică rețea de prieteni și de asistență poate avea un efect pozitiv asupra aspectului emoțional al propriei persoane. Dacă nu ați făcut deja acest lucru, ar putea fi util să vă deschideți față de prieteni și colegii de școală și să vorbiți despre afecțiunea dvs. Împărtășind informații despre VHL și răspunzând la întrebările lor, vă puteți ajuta prietenii să înțeleagă cu ce vă confrunțați și de ce e posibil să aveți unele limitări. De asemenea își pot explica de ce mergeți atât de des la consultații medicale. Cu cât mai multe înțeleg colegii despre VHL, cu atât e mai probabil că vor fi sensibilizați la situația dvs., ceea ce vă poate ajuta să vă simțiți mai acceptat(ă) pe plan social.

Puteți de asemenea găsi asistență prin grupurile de susținere ca Alianța VHL (consultați secțiunea Resurse de Sprijin pentru VHL). Întâlnirile cu alți adolescenți cu aceeași diagnostic vă pot oferi înțelegeri valoroase despre cum abordează alții provocările legate de a avea sau de a fi confruntat(ă) cu VHL. Fie că alegeți să vă împărtășiți povestea și experiențele sau doar să ascultați ceea ce au de spus alții, toată lumea este bine venită.

### Cum să vorbim despre VHL

Decizia de a vorbi despre diagnosticul dvs. cu diferite persoane din viața dvs. este una personală. Depinde de dvs. să decideți dacă doriți sau nu să vorbiți despre VHL; nu este nicio problemă dacă nu vreți să vorbiți despre asta. Unii adolescenți sunt nesiguri despre ce să le spună colegilor lor și se tem că prietenii cu colegii pot fi afectate. Dacă sunteți îngrijorat(ă) de acest lucru, nu sunteți singur(ă). Adolescenții care vorbesc cu prietenii consideră că e util să aibă pe cineva care îi înțelege și îi poate sprijini. Nu uitați că dețineți controlul asupra modului în care comunicați altora informațiile. Unele persoane preferă să fie cinstite și directe, în timp ce alții preferă să glumească și să fie amuzante. Indiferent de abordarea dumneavoastră, iată câteva sfaturi pentru a vă ajuta să explicați ce este VHL și să începeți conversația cu prietenii:

**Exprimați-vă simplu.** Utilizați propriile cuvinte și spuneți numai esențialul, cel puțin la început. Nu aveți de ce să explicați totul dintr-o dată; oamenii pot să întrebe dacă vor mai multe detalii specifice.

**Părinții sau rudele vă pot ajuta.** Ar putea fi util să vorbiți cu părinții sau cu un alt membru al familiei dacă vă simțiți neliniștit la gândul de a spune și altora despre VHL. Puteți practica conversația cu ei pentru vă obișnui cu ceea ce aveți de gând să le spuneți. Puteți de asemenea să le cereți sfatul, deoarece unul dintre aceștia probabil a avut deja conversații despre VHL cu proprii lor prieteni.

**Nu vă faceți griji.** E posibil să vă stresați la gândul de a spune altora și vă imaginați că vestea va schimba totul, dar nu va fi așa. Poate că nu va fi nici chiar atât de surprinzătoare. Prietenii și colegii tăi vor fi simțit deja că ceva se întâmplă în viața ta, sau a unui membru al familiei.

**Lăsați prietenii să vă ajute.** Ar putea fi greu pentru prietenii dvs. să știe ce să facă sau să ce spună după ce au aflat despre VHL, cu toate că probabil că vor dori să vă ajute. Dacă le spuneți când și cum să ajute, acest lucru va fi o ușurare atât pentru dvs, cât și pentru ei. Aceasta ar putea include aducerea temelor pentru acasă și ajutorarea în a recupera orele de școală pierdute din cauza consultațiilor medicale, puteți merge la ei acasă în vizită sau chiar faptul că vă stau alături dacă doriți să vorbiți cu ei.

Spuneți ce vreți și când vreți. Poate vreți să le spuneți prietenilor apropiați despre VHL de îndată ce aflați despre aceasta; poate vreți să așteptați un timp înainte de a le spune. Poate că nu vreți să le spuneți nimic. Depinde de dvs; faceți orice simțiți că vă odihnește. Poate fi foarte util să aveți sprijin din partea prietenilor care știu ce se întâmplă în viața dvs., dar dvs. sunteți cel/cea care decide cine și când sau dacă să spună ceva.

### Referințe

Age of majority, *Wikipedia*, accessed 7/30/2015, [https://en.wikipedia.org/wiki/Age\\_of\\_majority](https://en.wikipedia.org/wiki/Age_of_majority)

Vârsta majoratului, *Wikipedia*, accesat la 7/30/2015, [https://en.wikipedia.org/wiki/Age\\_of\\_majority](https://en.wikipedia.org/wiki/Age_of_majority)

Being a Teen with a Genetic Condition Fact Sheet. *Shire*. BraveCommunity.org, 2013.

*Sunt un adolescent cu o afecțiune genetică, fișă de informații*. *Shire*. BraveCommunity.org, 2013.

<http://www.bravecommunity.com/>.

Create a Personal Stress Management Guide, Building Resilience- A Teen's Plan, *American Academy of Pediatrics*, n.d. 21 Oct. 2014.

*Creați un Ghid de Management al Stresului Personal, Construirea Rezilienței – Planul unui adolescent*, *American Academy of Pediatrics*, n.d. 21 oct. 2014. <http://www2.aap.org/stress/teen1-a.cfm>.

Feinstein S. Will you be able to help your college-age child in a medical emergency? *Consumer Reports*, July 22, 2015

*Feinstein S. Vă veți putea ajuta copilul ajuns la vârsta facultății în cazul unei urgențe medicale?* *Consumer Reports*, July 22, 2015

Gibson R, et al., *Envisioning My Future: A Young Person's Guide to Health Care Transition*, Children's Medical Services. *Health Care Transition Initiative of the Institute for Child Health Policy, University of Florida*, 2005  
*Gibson R, et al., Cum îmi văd viitorul: Ghidul unui tânăr pentru tranziția în asistența medicală*, *Servicii Medicale pentru Copii. Inițiativa de tranziție a asistenței medicale redactată de Institutul pentru Politica de sănătate pentru Copil, Universitatea din Florida*, 2005

Reiss J. Now that you're in High School, *Children's Medical Services. Health Care Transition Initiative of the Institute for Child Health Policy, University of Florida*, 2008

*Reiss J. Acum că ești la liceu*, *Servicii Medicale pentru Copii. Inițiativa de tranziție a asistenței medicale redactată de Institutul pentru Politica de sănătate pentru Copil, Universitatea din Florida*, 2008

Reiss J. When You're 18, You Are In Charge of Your Health, *Children's Medical Services. Health Care Transition Initiative of the Institute for Child Health Policy, University of Florida*, 2009.

*Reiss J. Când ai 18 ani, ești responsabil pentru sănătatea ta. Servicii Medicale pentru Copii. Inițiativa de tranziție a asistenței medicale redactată de Institutul pentru Politica de sănătate pentru Copil, Universitatea din Florida*, 2009.

Roberson K. Being a healthy adult: How to advocate for your health and health care. New Brunswick, NJ: The Elizabeth M Boggs Center on Developmental Disabilities, 2010.

*Roberson K. Cum să fii un adult sănătos: Cum pledezi pentru propria sănătate și îngrijire a sănătății*. New Brunswick, NJ: *Centrul Elizabeth M Boggs pentru Dizabilități în Dezvoltare*, 2010.

Rowland, e, et al, Communicating inherited genetic risk between parent and child: a meta-thematic synthesis, *Int J Nurs Stud* 2013 Jun; 50(6):870-80

*Rowland, E. et al, Comunicarea riscului genetic moștenit între părinte și copil: o sinteză meta-tematică*, *Int J Nurs Stud* 2013 Jun; 50(6):870-80

Students Living with a Genetic Condition: A Guide for Parents, *Genetic Alliance*. 2013.

[http://www.geneticalliance.org/sites/default/files/publicationsarchive/attending\\_with\\_genetic.pdf](http://www.geneticalliance.org/sites/default/files/publicationsarchive/attending_with_genetic.pdf).

*Studenti care trăiesc cu o afecțiune genetică: Un ghid pentru părinți*, *Genetic Alliance*. 2013.

[http://www.geneticalliance.org/sites/default/files/publicationsarchive/attending\\_with\\_genetic.pdf](http://www.geneticalliance.org/sites/default/files/publicationsarchive/attending_with_genetic.pdf).

Transition for Children, *Genes in Life*. [Genesinlife.org](http://genesinlife.org), 2014.

<http://genesinlife.org/after-diagnosis/plan-future/transition-children>.

*Tranziția pentru copii, Genele în viață*. *Genesinlife.org*, 2014.

<http://genesinlife.org/after-diagnosis/plan-future/transition-children>.

Transition Health Care Checklist: Preparing for Life as an Adult, *Wisconsin Community of Practice on Transition*, Madison, WI: Waisman Center, University of Wisconsin-Madison, 2009

*Lista de control pentru tranziția îngrijirii sănătății: Pregătirea pentru viața de adult*, *Comunitatea de Practică a Tranziției din Wisconsin*, Madison, WI: *Centrul Waisman, Universitatea din Wisconsin-Madison*, 2009



# SECȚIUNEA 5

## Cercetarea VHL

Alianța VHL se străduiește în mod constant să amelioreze nivelul cercetării VHL. Cândva considerată o simplă curiozitate medicală obscură, în prezent VHL devine una dintre cele mai importante boli în studiul cancerului. Este principala cauză ereditară a cancerului renal. Chiar și în cazurile de cancer renal sporadic în cazul populației generale, deteriorarea care poate apărea din cauza genei VHL este implicată în evoluția cancerelor renale și a altor tipuri de cancer. Deși se estimează că doar o persoană din 36.000 din SUA are VHL, se estimează că 60.000 de persoane vor dezvolta un cancer renal în fiecare an, dintre aceștia 75% vor suferi de carcinomul cu celule renale clare, iar dintre aceștia 90% vor avea modificări ale genei VHL din tumorile lor (fără a avea sindromul VHL). Tratamentul VHL va avea astfel un rol vital în vindecarea cancerului.

VHL este și una dintre cele patru cauze genetice majore ale feocromocitomului (feo), reprezentând aproximativ 20-35% din toate cazurile de feo. Din nou, studiul VHL și al altor cauze genetice ale feocromocitomului oferă cercetătorilor o înțelegere mult mai bună a căii genetice sau a lanțului de evenimente care pot duce la un feocromocitom, precum și indicii asupra modului de a îl vindeca.

Două tipuri de cercetare sunt necesare pentru a găsi în sfârșit un remediu pentru VHL: *știința fundamentală* pentru a înțelege exact cum anume mutația VHL provoacă o formă tumorală la un anumit organ și *cercetarea clinică* pentru a afla ce medicamente, intervenții chirurgicale și stiluri de viață previn formarea tumorii, sau încetinesc sau chiar reversează tumora. Puteți avea un rol important în ambele tipuri de eforturi de cercetare. E nevoie de donații financiare pentru a sprijini ambele tipuri de cercetare, iar participarea dumneavoastră este necesară în cercetarea clinică.

Baza de date Internațională a Pacienților - Cancerul din Genele Noastre (*Cancer in our Genes International Patient Databank*) este un studiu clinic online, deschis tuturor celor diagnosticați cu VHL sau cu simptome de VHL. Consultați secțiunea "**Puteți participa la găsirea remediului**" pentru informații detaliate. Vă rugăm să contactați VHL Alliance la [info@vhl.org](mailto:info@vhl.org) sau la 800-767-4845 x4 pentru a afla cum puteți participa la găsirea unui remediu pentru VHL.

## Cercetarea genetică și VHL

ADN (*acidul dezoxiribonucleic*) reprezintă baza biochimică a vieții și eredității. Toate caracteristicile unui individ sunt scrise în ADN, într-un fel de cod. ADN-ul se compune din structuri microscopice numite  *Cromozomi*. În cadrul speciei umane există 46 de cromozomi, 23 de la mamă și 23 de la tată. Există 22 de *autozomi*, numerotați de la 1 la 22 din care fiecare persoană are o pereche (doua copii ale cromozomului 1, două ale cromozomului 2, etc.) și o pereche a cromozomilor „sexuali”, XX pentru femei și XY pentru bărbați. Pe fiecare cromozom se află genele care conțin informațiile specifice necesare pentru producerea proteinelor. Fiecare genă are două copii, una moștenită de la tată, și una de la mamă.

Boala numită VHL este cauzată de o *genă autozomală dominantă* deoarece doar o copie modificată a genei VHL va determina această boală. VHL apare atât la bărbați cât și la femei. Fiecare copil al unei persoane cu VHL are un risc de 50% de a moșteni copia modificată a genei.

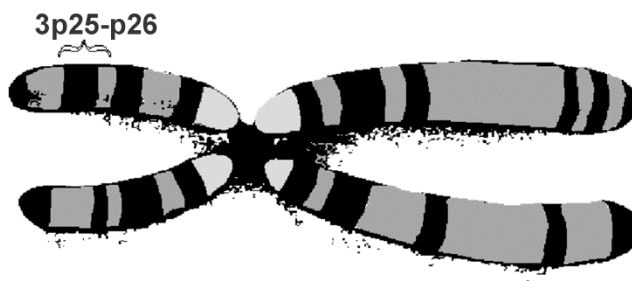


Figura 18. Poziția genei VHL

Genă VHL se află în regiunea 3p25-p26, aproape de vârful brațului scurt al cromozomului 3. Ilustrație de Karen Barnes, Stansbury Ronsaville Wood, Inc., pentru Howard Hughes Medical Institute, publicată în *Blazing a Genetic Trail*, 1991

Gena VHL este situată pe brațul scurt al cromozomului 3 într-un loc numit 3p25-p26 (Vezi Figura 18.). O echipă internațională de oameni de știință a identificat secvența exactă a acestei gene în 1993. Modificările în structura normală a acestei gene sunt cunoscute ca ducând la afecțiunea numită VHL. Gena VHL codifică formula pentru o proteină cu funcția extrem de importantă a *transcrierii*. Transcrierea este procesul prin care ADN-ul este transformat într-o moleculă, *ARN*. Ulterior ARN este implicat în crearea proteinei.

Gena VHL normală acționează ca o *genă supresoare a tumorilor*, având funcția de suprimare a formării tumorilor. Pentru ca o tumoră să se formeze, ambele copii ale genei VHL trebuie să fie inactivate. La un individ care nu are modificarea moștenită a genei VHL, este necesar ca fiecare dintre aceste două copii normale ale genei VHL să sufere o modificare oarecare care să inactiveze proteina VHL din aceeași celulă și să permită formarea unei tumori. Acest lucru poate dura ceva timp, deoarece sunt necesare multiple "lovituri" care să deterioreze genele din această celulă pentru a permite formarea unei tumori. Acest lucru explică de ce, atunci când aceste tumori apar la populație în general, ele sunt de obicei apariții izolate într-un singur organ la o vârstă mai înaintată. De exemplu, vârsta medie de debut al cancerului renal simptomatic la populația generală este de 62 de ani. Mutația sau inactivarea genei VHL a fost găsită în 90% din cazurile de cancer renal cu celule renale clare din cadrul populației generale, studiate de Institutul Național al Cancerului din Statele Unite (*US National Cancer Institute*). Acest lucru demonstrează importanța acestei gene și a proteinei pe care o produce pentru fiecare ființă umană.

În cazul persoanelor care au moștenit o copie a genei care nu funcționează corect de la început, este necesar dezactivarea unicei copii rămase înainte de formarea unei tumori. Acesta este un eveniment mult mai probabil, ceea ce înseamnă că tumorile se dezvoltă mai des, la vârste mai tinere și în mai multe organe decât la populația generală. (Figura 19). Fără acțiuni preventive, vârsta cea mai comună de diagnosticare pentru persoanele cu VHL variază între 25-50 de ani.

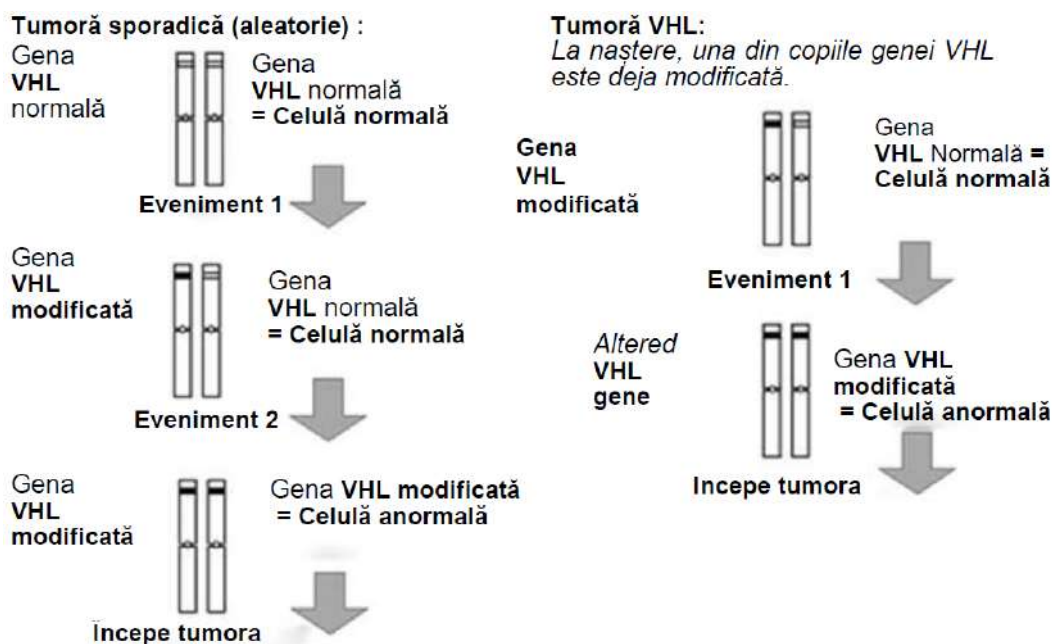


Figura 19. Calea de dezvoltare a unei tumori.

La persoanele cu VHL, una din genele VHL este deja inactivă, și este necesară numai o etapă adițională ca tumora să înceapă să se dezvolte. Ilustrație de la S. Richard și Alianța VHL din Franța.

Aceste modificări (sau mutații) ale genei VHL pot fi acum identificate la majoritatea persoanelor cu VHL. Mutația este întotdeauna aceeași la membrii unei singure familii. În schimb, modificarea precisă a genei va fi diferită de la o familie VHL la alta. Mai mult de 1548 de mutații individuale au fost deja descrise în literatura medicală. Există o relație semnificativă între anumite tipuri de mutații și probabilitatea apariției feocromocitomului sau agresivitatea tumorilor pancreatice neuroendocrine. Cercetătorii studiază și alte mutații specifice care pot fi responsabile pentru diferite aspecte ale VHL.



## Progrese spre vindecare

Odată ce gena VHL a fost identificată, există, de asemenea, o speranță crescută pentru vindecare sau, cel puțin, pentru un mai bun management al VHL. S-au făcut deja pași mari în direcția îmbunătățirii diagnosticului și a tratamentului VHL.

Oamenii de știință lucrează la găsirea unui medicament care să încetinească sau să oprească creșterea tumorilor. Pe măsură ce vor fi disponibile medicamente pentru teste clinice, vor fi afișate anunțuri pe pagina web, [vhl.org/trials](http://vhl.org/trials).

**“Identificarea genelor supresoare ale tumorilor a căror disfuncție are ca rezultat predispoziția la cancer se află în centrul preocupărilor noastre de a înțelege carcinogeneza umană.”**

— Dr. Richard Klausner, Director, Institutul Național al Cancerului din Statele Unite (*US National Cancer Institute*), 1995

Dacă tumora VHL poate fi menținută în formă redusă sau micșorată, poate fi minimizată frecvența intervenției chirurgicale necesare pentru gestionarea VHL. Între timp, cele mai bune mijloace de apărare sunt "detectarea timpurie și tratamentul adecvat". În prezent, cunoșterea și parteneriatul cu o echipă de asistență medicală experimentată reprezintă cea mai bună apărare.

Rețineți că imensele îmbunătățiri în supraviețuirea cancerului de prostată și de sân au fost făcute fără să existe o vindecare - cele mai importante progrese au fost făcute în depistarea precoce și tratamentul mai bun. Același lucru este valabil și pentru VHL.

Cercetarea arată de asemenea că gena VHL joacă un rol într-un sistem de semnalizare care spune celulei de cât de mult oxigen dispune. Când proteina VHL lipsește, celula crede, chiar dacă nu este adevărat, că suferă de foame de oxigen. Mecanismul său de detectare a oxigenului este distrus. Celula emite semnale de stres către țesuturile din jur. Vasele de sânge din apropiere răspund prin construirea de capilare care ajung la celula defectă pentru a aduce mai mult sânge și deci mai mult oxigen. Această reacție creează o masă de capilare. Astfel, tumorile VHL par să fie o reacție normală de auto-protecție, care însă nu este corectă. Pe măsură ce înțelegem mai mult despre funcția proteinei VHL normale, există o șansă mai mare de a găsi un tratament care să-i repare sau să-i înlocuiască funcția și să blocheze dezvoltarea tumorilor.

În 1993, când gena VHL a fost descoperită pentru prima dată, cea mai bună descriere arăta ca în diagrama din Figura 20.



Figura 20. Cutia neagră.

Tot ce se știa în 1993 era că proteina VHL este esențială pentru existența sănătoasă a celulei. Dacă proteina lipsea, capacitatea ei de a regla creșterea și înmulțirea se dereglă și creșterea celulei ieșea de sub control.

Încet-încet, oamenii de știință au dezvăluit mai multe despre funcția *proteinei VHL (pVHL)* în celulă. Ei află despre "țintele medicamentelor" sau despre locurile în care un medicament ar putea fi folosit pentru a schimba rezultatul. Ca parte a funcției sale, proteina VHL se combină cu alte proteine din celulă (Vezi figurile 21 și 22). În funcție de locul în care se produce modificarea genetică, capacitatea sa de a forma legături cu aceste alte proteine poate fi afectată. S-au aflat multe despre aceste diferențe prin studierea relației dintre *genotip* (locul unde se produce modificarea genei) și *fenotip* (setul de simptome trăite de aceste persoane).

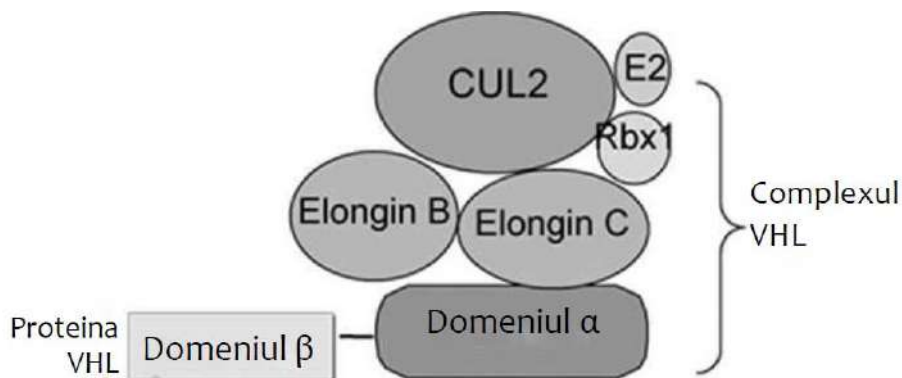


Figura 21. Complexul VHL

Proteina VHL se combină cu elonginele B și C și CUL2 pentru a forma un "complex", un fel de subansamblu, care funcționează ca o mașină de conectare la alte proteine din celulă și le marchează pentru degradare și eliminare - un fel de mașină de curățat sau un comutator de "oprire" care oprește continuarea proceselor. Atunci când funcția "oprire" nu funcționează corect, anumiți compuși apar în cantități excesive, iar procesul de creștere și divizare a celulelor nu mai este controlat, ducând la o tumoră sau la o altă defecțiune. Sursa: US National Cancer Institute, Science, 269: 1995, PNAS, 94: 1997.

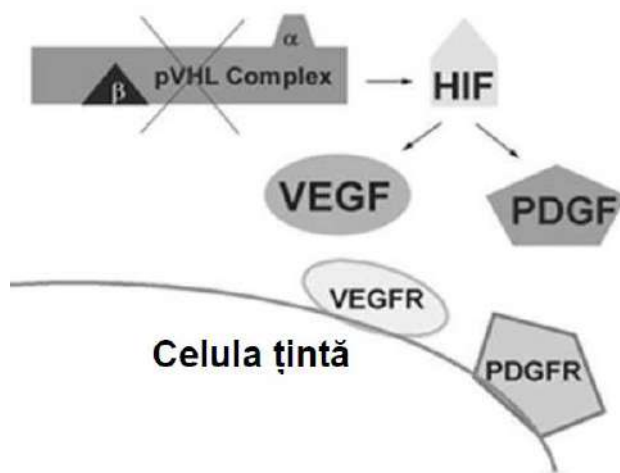


Figure 22. Trasee din celulă

Dacă complexul pVHL nu funcționează corect, atunci crește nivelul Factorului Inductor al Hipoxiei (HIF), ceea ce permite, în schimb, supraproducția Factorului de Creștere Vascular Endotelial (VEGF) și a Factorului de Creștere Derivat din Trombocite (PDGF) și a altora. Aceste proteine transmit semnale celulei țintă pentru a stimula creșterea și reproducerea celulei. Semnalele sunt recepționate de către "receptorii" corespunzători (cum ar fi VEGFR și PDGFR din această imagine). Pentru a opri transmiterea semnalului, medicamentele pot încerca să oprească semnalul, să-l prindă în tranzit sau să blocheze receptorul. Sursa: W. G. Kaelin Jr., Institutul de Cercetare a Cancerului Dana-Farber. Clin Cancer Res. 2004 Sep 15; 10 (18 Pt2): 6290S-5S.

S-au aflat multe despre proteina VHL din studiul altor boli cu efecte similare, cum ar fi numeroasele defecte genetice care pot duce la un feocromocitom sau la un cancer renal (Vezi Figura 23.). De fapt, corpul este un sistem elegant de senzori, sisteme de comandă și de rezervă. Există mai multe căi pentru a se asigura că funcțiile esențiale sunt executate în mod fiabil. VHL poate fi pe una din căi, dar există adesea o a doua sau a treia cale care au rol de copie de rezervă.

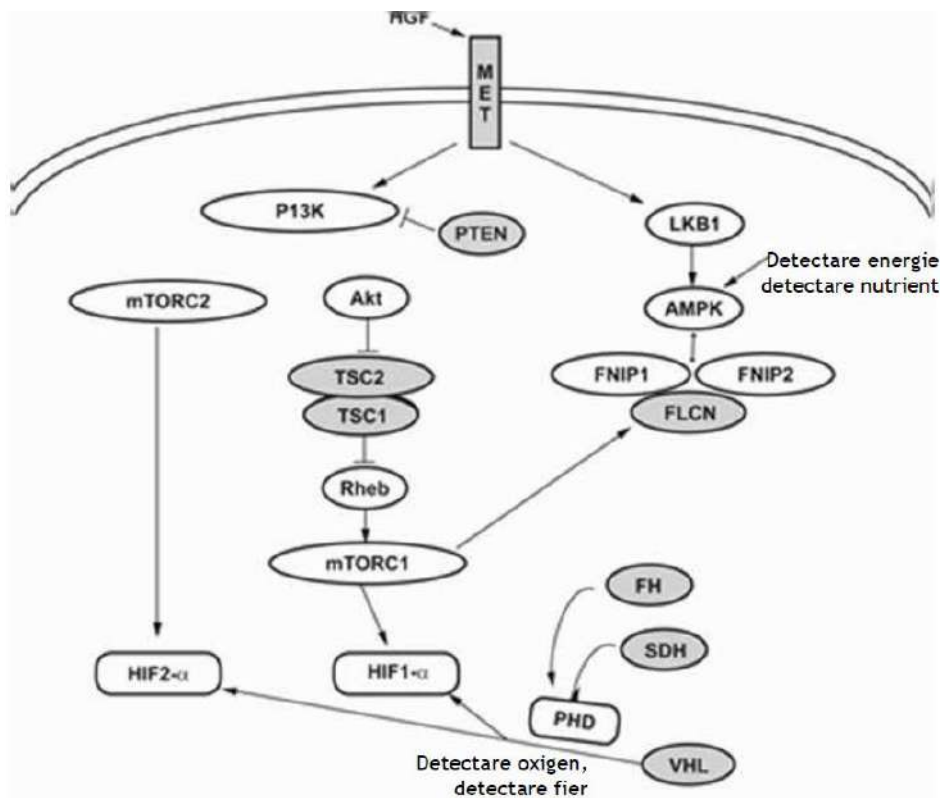


Figura 23. Genetica cancerului renal

Această diagramă prezintă căile cancerului renal. Observați că pe această hartă putem vedea genele responsabile pentru cele șapte cauze genetice cunoscute ale cancerului renal: VHL, FH (pentru HLRCC), FLCN (pentru BHD), TSC1 și 2 (pentru TS), MET (pentru HPRCC) și SDH (pentru SDHB & D). Linehan și colab., "Baza genetică a cancerului renal: o boală metabolică", Nat Rev Urol 2010 mai; 7 (5): 277-85.

Cele mai multe sunt și controale multi-funcționale - nu numai că acționează asupra unei caracteristici, ele pot avea capacitatea de a controla un număr mare de funcții. De exemplu, acum se știe că proteina VHL influențează nu numai angiogeneza, ea joacă un rol în detectarea oxigenului, în detectarea fierului și în metabolizarea glucozei (*glicoliza*). **VHL controlează traseul principal de alimentare al fiecărei tumori.** Toate acestea sunt informații necesare în vederea selectării medicamentelor pentru studiile clinice.

La momentul acestei ediții a Manualului VHL, 2015, pe piață exista un număr de medicamente aprobate pentru cancerul renal "avansat" (*metastatic*), bazate în mare parte pe cercetarea genei VHL și a produsului proteic al acesteia, pVHL. Acestea sunt, printre altele: Axitinib (Inlyta), Bevacizumab (Avastin), Cabozantinib (Cometriq), Everolimus (Afinitor), Pazopanib (Votrient), Sunitinib (Sutent), Sorafenib (Nexavar) și Temsirolimus (Torisel).

Există câteva studii de mică anvergură ale acestor medicamente în tratamentul VHL. Unele dintre noile medicamente par foarte promițătoare, dar nici unul nu a fost încă aprobat pentru VHL în mod specific. În plus, se știe că fiecare dintre acești agenți are efecte secundare care pot afecta disponibilitatea pacientului de a urma un regim de tratament necesar pentru finalizarea studiilor clinice. Pe piață vor veni mai multe medicamente, care vizează diferite puncte ale semnalizării de pe aceste căi la care ne-am referit, inhibând producerea unei proteine sau inhibând capacitatea receptorului de a primi semnalul acesteia. Pe măsură ce aceste medicamente sunt dezvoltate în continuare, este de așteptat ca generațiile viitoare să fie mai "specifice" (să meargă direct la locul potrivit și să-și facă treaba mai eficient) și vor avea mai puține efecte secundare.

Știri despre starea actuală a studiilor VHL și studiile clinice sunt afișate pe site-ul VHL Alliance ([vhl.org/trials](http://vhl.org/trials)).

## Puteți participa la găsirea remediului

### Cercetarea VHL are nevoie de susținerea dvs.

Au fost înregistrate multe progrese în cercetarea VHL, și îmbunătățirea diagnosticării și a tratamentului a dus la o speranță de viață crescută cu peste 16 ani. Totuși, în ciuda acestor progrese, vindecarea VHL aparține încă de viitor.

## Studiul de cercetare VHL la care poate participa oricine are VHL

În 2014, Alianța VHL (VHLA, [vhl.org](http://vhl.org)), în parteneriat cu Organizația Națională pentru Afecțiuni Rare (NORD, [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org)) a lansat o primă bază de date cu pacienți. **Baza de Date Internațională cu pacienți Cancerul în Genele Noastre** (*Cancer in Our Genes International Patient (CGIP) Databank*) (CGIP) ([vhl.org/databank](http://vhl.org/databank)) este un studiu inovator și cuprinzător de cercetare clinică, conceput prin activitatea unui grup internațional de lucru alcătuit din unii dintre cercetătorii și clinicienii de frunte specializați în VHL din lume.

Informațiile din Baza de date îi ajută pe cercetători să:

1. Înțeleagă mai bine istoria naturală a VHL
  2. Determine relația dintre stilul de viață și înaintarea VHL
  3. Identifice cele mai bune practici pentru tratamentul și diagnosticarea VHL
  4. Identifice pacienții care să participe la studiile clinice viitoare - ca mijloc de accelerare a descoperirii tratamentului.
- Baza de date include, de asemenea, afecțiuni similare cu VHL, inclusiv Leiomatoza Ereditară și Cancerul cu Celule Renale (HLRCC), Birt-Hogg-Dubé (BHD) și Complexul Succinat Dehidrogenază (SDH). Acest lucru va permite cercetătorilor să învețe din similitudini și din diferențele dintre aceste cancere determinate genetic înrudite.

Cu cât mai mulți oameni participă la baza de date, cu atât vom învăța mai mult. De exemplu, informațiile dvs. vor oferi răspunsuri la întrebări precum:

Medicamentele disponibile în mod obișnuit, fără prescripție medicală, au vreun impact asupra ratei de creștere a tumorilor?

Dar dieta sau nutriția?

Există o relație între anxietate, stres sau depresie și cancer?

Pot ajuta exercițiile fizice la scăderea ratei de dezvoltare și creștere a tumorilor?

Sarcina sau schimbările nivelurilor hormonale fac ca femeile să fie expuse unui risc mai mare de dezvoltare a tumorilor?

Sănătatea orală influențează gravitatea cancerului? (Igiena orală a fost legată de bolile de inimă, sunt tot mai multe dovezi despre o legătură cu bolile pancreasului.)

Accesați: [vhl.org/databank](http://vhl.org/databank)

Trimiteti un email la [databank@vhl.org](mailto:databank@vhl.org) cu orice întrebări sau solicitări de ajutor legate de baza de date sau telefonați la 617-277-5667 x4

**Alianța VHL dorește ca toți să participe la Baza de date!** E simplu și se poate face de la propriul computer de acasă, de pe telefon cu acces la internet sau tabletă sau chiar de la un computer de la bibliotecă. Dacă nu vă este ușor să folosiți un computer, puteți ruga un prieten să introducă informațiile dvs. sau să contacteze Alianța VHL la numărul 617-277-5667 x4 pentru a i se face legătura cu un voluntar care vă va pune întrebările din sondaj la telefon. Baza de date este astfel concepută încât să nu fie necesar să completați toate chestionarele sau chiar și un sondaj într-o singură ședință.

De asemenea, vă recomandăm să introduceți date pentru cât mai multe rude afectate, inclusiv pentru cei care au decedat. Acest lucru va ajuta la stabilirea istoricului natural al bolii.

Baza de date este un *studiu longitudinal*, cu alte cuvinte colectează informații de la aceiași participanți pe parcursul mai multor ani. Vi se va cere să vă actualizați informațiile cel puțin o dată pe an, dar o puteți face mai frecvent dacă doriți. Depinde de dvs. să decideți ce este mai bine pentru dvs. Contul dvs. de la Baza de date vă oferă, de asemenea, opțiunea de a vă seta contul pentru a trimite reamintiri pentru consultare și, bineînțeles, vă puteți imprima și folosi informațiile personale ca înregistrări medicale la consultațiile dvs. medicale.

În orice studiu de cercetare, analiza datelor este un pas important înainte de analizarea și determinarea rezultatelor. Pentru a confirma acuratețea datelor introduse, vi se va solicita să încărcați sau să trimiteți înregistrările dvs. medicale și/sau imaginile scanate ca o etapă importantă în garantarea unor concluzii precise. Instrucțiunile pentru obținerea acestor documente de la echipa dvs. medicală vă sunt date prin intermediul bazei de date (puteți, de asemenea, să descărcați Consimțământul pentru înregistrarea și eliberarea de informații privind sănătatea personală din baza de date) de pe site-ul VHLA: [vhl.org/hipaa](http://vhl.org/hipaa). Personalul vă va sta întotdeauna la dispoziție pentru a vă ajuta în procedură sau a

vă răspunde la orice întrebări pe care le-ați putea avea. Vă rugăm să sunați la 800-767-4845 x4 sau să trimiteți emailuri la [databank@vhl.org](mailto:databank@vhl.org).

Se depun toate eforturile posibile pentru a se proteja participanții; sistemul de securitate al Bazei de date întrunește criteriile stricte de aprobare ale Consiliului de Revizuire Instituțională (*Institutional Review Board*). Protecția vieții dvs. private este cea mai înaltă prioritate a Alianței VHL. Numai date anonimizate (informații din care nimeni nu poate deduce identitatea dvs.) vor fi prezentate cercetătorilor și nimeni nu va primi setul complet de date. Cercetătorii nu vor avea acces direct la baza de date, și un comitet va fi responsabil pentru examinarea și aprobarea tuturor cercetătorilor și a solicitărilor acestora.

În prezent, cercetătorii se limitează la datele colectate de clinicieni de la câte un spital sau de la o echipă de cercetare. Multe instituții, inclusiv NIH, au propriile baze de date sau registre, care limitează cercetătorii la pacienții examinați la această instituție. În plus, datele furnizate de clinicieni oferă doar o imagine limitată. Baza de date este concepută să ofere cercetătorilor acces la informațiile actualizate anual colectate de la sute de pacienți.

## Studii clinice actuale în domeniul VHL

Studiile clinice actuale pentru persoanele diagnosticate cu VHL sunt listate pe pagina de internet VHL Alliance la [vhl.org/trials](http://vhl.org/trials). Lista include toate testele despre care a fost informată Alianța VHL, atât din SUA, cât și din întreaga lume. Există studii privind medicamentele experimentale, imagistica leziunilor și procedurile chirurgicale. Sunt listate studii care includ orice leziune asociată cu VHL. Sunt incluse detalii generale și un contact legat de studiu pentru toate studiile enumerate. Studiile clinice care primesc finanțare din partea guvernului SUA sunt de asemenea indicate pe pagina [clinicaltrials.gov](http://clinicaltrials.gov).

Alianța VHL îndeamnă pe toți cei care consideră că pot fi calificați să participe la unul sau mai multe studii să contacteze direct studiile. Fiecare participant la studiile clinice reprezintă o parte importantă din cercetarea VHL.

## Donarea de mostre de țesuturi

Dumneavoastră și familia dvs. puteți contribui la accelerarea înaintării cercetării VHL prin contribuția cu probe de salivă, sânge și țesut tumoral la Organizația Națională de Schimburi Reciproce în Domeniul Cercetării Bolilor (*National Disease Research Interchange*) (NDRI). Consultați <https://www.vhl.org/give/participate-in-research/> pentru informații despre serviciile bancare pentru țesuturi.

Există o serie de eforturi pentru identificarea biomarkerilor. Dacă astfel de markeri ar fi găsiți în sânge sau urină, aceștia ar indica nivelul activității tumorale în organism fără scanări costisitoare. Pentru a găsi astfel de biomarkeri, cercetătorii au nevoie de mostre de sânge și de urină de la un număr mare de persoane cu VHL.

Țesuturile din tumorile VHL sunt necesare pentru a testa potențialele terapii în laborator și pentru a stabili ce terapii ar putea fi candidați buni pentru studiile clinice. Când planificați o intervenție chirurgicală, sunați la NDRI la 800-222-6374 și înregistrați-vă pentru a dona țesutul pe care chirurgul dvs. îl va îndepărta. NDRI va asigura colectarea țesutului cu chirurgul.

**Oferiți un dar pe care numai dvs. îl puteți oferi și ajutați la promovarea cercetării în domeniul VHL.**

## Referințe

- Frew IK, et al., Multitasking by pVHL in tumour suppression, *Curr Opin Cell Biol*, 2007 Dec;19(6):685-90, PMID: 18006292  
*Frew IK, et al., Multitasking realizat de pVHL în suprimarea tumorilor, Curr Opin Cell Biol, 2007 Dec;19(6):685-90, PMID: 18006292*
- Kaelin WG Jr. The von Hippel-Lindau tumor suppressor gene and kidney cancer, *Clin Cancer Res*, 2004 Sep 15;10(18 Pt 2):6290S-5S. PMID: 15448019  
*Kaelin WG Jr. Gena supresoare a tumorilor von Hippel-Lindau și cancerul renal, Clin Cancer Res, 2004 Sep 15;10(18 Pt 2):6290S-5S. PMID: 15448019*
- Kaelin WG Jr. Role of VHL gene mutation in human cancer, *J Clin Oncol*, 2004 Dec 15;22(24):4991-5004., PMID: 15611513  
*Kaelin WG Jr. Rolul mutației genei VHL în cancerul uman, J Clin Oncol, 2004 Dec 15;22(24):4991-5004., PMID: 15611513*
- Kaelin WG Jr. von Hippel-Lindau disease. *Annu Rev Pathol*, 2007;2:145-73. PMID: 18039096  
*Kaelin WG Jr. Sindromul von Hippel-Lindau. Annu Rev Pathol, 2007;2:145-73. PMID: 18039096*
- Kaelin WG Jr. Tratament of kidney cancer: insights provided by the VHL tumor-suppressor protein, *Cancer*, 2009 May 15;115(10 Suppl):2262-72, PMID: 19402056  
*Kaelin WG Jr. Tratamentul cancerului renal: constatări legate de proteina VHL, supresoare a tumorilor, Cancer, 2009 May 15;115(10 Suppl):2262-72, PMID: 19402056*
- Latif F, et al., Identification of the von Hippel-Lindau Disease Tumor Suppressor Gene. *Science*, 1993 260:1317-1320. PMID: 8493574  
*Latif F, et al., Identificarea genei supresoare a tumorilor din sindromul Hippel-Lindau. Science, 1993 260:1317-1320. PMID: 8493574*
- Li L, et al., New insights into the biology of renal cell carcinoma, *Hematol Oncol Clin North Am*, 2011 Aug; 25(4):667-86. PMID: 21763962  
*Li L, et al., Noi informații legate de biologia carcinomului celulelor renale, Hematol Oncol Clin North Am, 2011 Aug; 25(4):667-86. PMID: 21763962*
- Linehan WM, et al., Molecular diagnosis and therapy of kidney cancer, *Annu Rev Med*, 2010; 61:329-43. PMID 20059341; *Nat Rev Urol*, 2010 May;7(5):277-85. PMID: 20059341  
*Linehan WM, et al., Diagnosticul molecular și terapia cancerului renal, Annu Rev Med, 2010; 61:329-43. PMID 20059341; Nat Rev Urol, 2010 May;7(5):277-85. PMID: 20059341*
- Linehan WM, et al., The genetic basis of kidney cancer: a metabolic disease. *Nat Rev Urol*, 2010 May;7(5):277-85., PMID: 20448661  
*Linehan WM, et al., Baza genetică a cancerului renal: o boală metabolică. Nat Rev Urol, 2010 May;7(5):277-85., PMID: 20448661*
- Nordstrong-O'Brien M, et al., Genetic analysis of von Hippel-Lindau disease. *Hum Mutat* 2010, May;31(50):521-37. PMID: 20151405  
*Nordstrong-O'Brien M, et al., Analiza genetică a sindromului von Hippel-Lindau. Hum Mutat 2010, May;31(50):521-37. PMID: 20151405*
- Shen C, Kaelin WG, et al., Genetic and Functional Studies Implicate HIF 1a as a 14q Kidney Cancer Suppressor Gene, *Cancer Discov*, 2011 Aug;1(3):222-235., PMID: 22037472  
*Shen C, Kaelin WG, et al., Studiile genetice și funcționale arată că HIF 1a este o genă supresoare a cancerului renal 14q, Cancer Discov, 2011 Aug;1(3):222-235., PMID: 22037472*
- Tsuchiya MI, Shuin T, et al., Renal cell carcinoma- and pheochromocytoma-specific altered gene expression profiles in VHL mutant clones, *Oncol Rep*, 2005 Jun;13(6):1033-41., PMID: 15870918.  
*Tsuchiya MI, Shuin T, et al., Profile de exprimare modificate ale genelor în clone mutante VHL specifice pentru carcinomul celulelor renale și feocromocitom, Oncol Rep, 2005 Jun;13(6):1033-41., PMID: 15870918.*

# SECȚIUNEA 6

## *Glosar de termeni medicali*

**ABLAȚIE PRIN RADIOFRECVENȚĂ (RFA):** O procedură de chirurgie laparoscopică în care o sondă fierbinte este introdusă laparoscopic în *tumoare* și tumora este încălzită pentru a i se dezactiva potențialul de creștere.

**ACID DEZOXIRIBONUCLEIC (ADN):** patru substanțe din care sunt compuși  *Cromozomii și genele lor*. În calitate de secvențe de codificare, acestea determină funcția unei gene - de exemplu sinteza unei proteine și secvența aminoacidă a proteinei.

**ACID RIBONUCLEIC (ARN):** un acid nucleic care joacă un rol important în exprimarea genelor și în sinteza proteinelor.

**ACID VANILMANDELIC (VMA):** un metabolit *urinar* al *epinefrinei și norepinefrinei*. O concentrație crescută poate indica tumori ale glandelor suprarenale sau ale sistemului nervos, *myasthenia gravis*, sau distrofie musculară. Se mai poate datora exercițiilor fizice sau stresului, precum și anumitor medicamente sau alimente.

**ADENOM MICROCHISTIC:** o *tumoră benignă a pancreasului care formează chisturi*.

**ADENOM SEROS MICROCHISTIC:** aglomerări asemănătoare cu un strugure de *chisturi* care pot apărea în *pancreas*. Chisturile sunt compuse din colecții de lichid seros captușite cu epiteliu care pot varia de la câțiva milimetri la peste 10 cm.

**ADRENALECTOMIA:** extirparea chirurgicală a unei *glande suprarenale*. Poate fi parțială sau totală.

**ADRENALINA (epinefrina):** Hormon secretat de medulla suprarenală după stimularea de către sistemul nervos central ca răspuns la un stres, cum ar fi furia sau frica. Acționează crescând frecvența cardiacă, tensiunea arterială, debitul cardiac și metabolismul glucidelor.

**AGENT DE CONTRAST MACROCICLIC:** un tip de *agent de contrast extrem de stabil* care scade riscul eliberării de ioni în sistemul circulator. Acest lucru este foarte important mai ales în cazul pacienților cu funcție renală redusă. Un exemplu este Gadobutrol.

**AGENT DE CONTRAST:** un produs chimic administrat prin injecție sau oral care este folosit pentru a îmbunătăți vizibilitatea diferitelor țesuturi și structuri așa cum apar în imaginile medicale cum sunt *radiografiile, tomografiile computerizate sau scanările RMN*.

**ALDOSTERON:** hormon care stimulează absorbția sării în *rinichi* pentru a regla echilibrul sării și al apei din organism.

**ALELE:** Una dintre cele două copii ale fiecărei *gene* ale unei persoane. La persoanele cu VHL, o copie a genei VHL este modificată și cealaltă are secvența normală.

**AMILAZĂ:** Enzimă care participă la descompunerea prin cataliză a glucidelor și zaharurilor.

**AMPLIFICAREA MULTIPLEX A SONDELOR CARE DEPIND DE O LIGAȚIE (MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION) (MLPA):** O procedură mai recentă, mai eficientă și mai precisă de analizare a unei mostre de ADN.

**ANGIOGRAMA CU FLUORESCENĂ:** o angiogramă a *retinei* ochiului, numită așa din cauza *colorantului de contrast* folosit. Această procedură produce o imagine a vaselor de sânge ale retinei, uneori într-o înregistrare video în mișcare astfel încât *oftalmologul* să poată vedea starea de sănătate a vaselor de sânge și cum se deplasează sângele prin ele.

**ANGIOGRAMĂ:** O imagine sau o hartă a vaselor de sânge dintr-o anumită zonă a corpului, de obicei produsă prin injectarea unui colorant în vasele de sânge și efectuarea unei *radiografii* sau *RMN*. Vezi și *angiograma cu fluoresceină*.

**ANGIOM:** o tumoră neobișnuită formată din sânge sau vase *limfatice* alcătuită o *tumoră benignă*; un *hemangiom* (vase de sânge) sau *limfangiom* (vase limfatice). În cazul VHL, angioamele sunt alcătuite din vase de sânge și sunt benigne, tehnic la fel sunt și *hemangioblastoamele*.



**ANGIOMATOZĂ:** Formarea de *angioame* multiple din vase de sânge. Angiomatoza cerebretiniană se datorează bolii von Hippel-Lindau.

**ANONIMIZARE:** Îndepărtarea informațiilor personale din datele care pot fi utilizate pentru a fi identifica un participant la un studiu.

**ANTIDEPRESIV TRICICLIC:** medicament care tratează depresia prin blocarea reabsorbției *serotoninei* și *norepinefrinei* în creier. Alți transmițători chimici din creier, care pot provoca efecte secundare nedorite, sunt de asemenea vizați.

**ANTIOXIDANT:** un aliment sau o altă substanță chimică cu proprietăți care încetinesc oxidarea celulei, una din sursele deteriorării și morții celulelor.

**ASIMPTOMATIC:** Pacientul nu simte disconfort și nici nu are alte simptome.

**AUDIOLOGIE:** studiul auzului. Adesea se referă la un test al auzului (audiogramă), care stabilește pierderea auzului.

**AUDIOMETRIC:** Un examen audiometric este un examen în care se măsoară și se evaluează auzul.

**AUTOZOM:** Un  *cromozom care nu determină sexul. Oamenii au 22 de perechi de autozomi.*

**BIOMARKER:** O urmă de substanță chimică în sânge sau urină pe care o putem testa ca să ne indice înaintarea unei boli.

**BIOPSIE:** Țesut extras dintr-un organism viu pentru analiză în vederea determinării bolii.

**BOALA LUI ADDISON:** Boala lui Addison este afecțiune care apare atunci când corpul dvs. produce cantități insuficiente din anumiți hormoni produși de *glandele suprarenale*. În boala lui Addison, glandele suprarenale produc prea puțin *cortizol* și adesea și niveluri insuficiente de *aldosteron*.

**BOALA POLICHISTICĂ HEPATICĂ:** Poate fi văzută împreună cu *boala polichistică renală* sau poate fi o mutație genetică mai rară care cauzează chisturi numai la *ficat*.

**BOALA POLICHISTICĂ RENALĂ:** Grupuri de chisturi benigne se dezvoltă în rinichi și pot duce la presiune arterială ridicată. Se datorează uneia din două *mutații genetice* posibile.

**CANCER:** un termen generic pentru mai mult de 100 de boli în care unele celule anormale cresc și se înmulțesc rapid. Cancerul este o creștere anormală a celulelor. Celulele canceroase se reproduc rapid în ciuda restricției de spațiu, a nutrienților partajați cu alte celule sau a semnalelor trimise de corp spre a opri reproducerea și adesea formează *tumori*. Deoarece VHL poate provoca *tumori maligne* în sistemele de organe *viscerale*, VHL este considerat unul din factorii dintr-un grup de risc de *cancer familial* care sunt transmiși genetic.

**CAPILARE:** Cele mai mici vase de sânge din organism, care transportă hrana către celule.

**CARCINOMUL CELULELOR RENALE (RCC):** cel mai comun tip de *cancer renal* la adulți; se dezvoltă în căptușeala tubulilor renali.

**CARCINOMUL RENAL CU CELULE CLARE (ccRCC):** Cel mai comun tip de *carcinom al celulelor renale* (numit uneori în mod convențional RCC) cu un aspect caracteristic clar al celulelor din *biopsiile pe secțiunea transversală*. Majoritatea cazurilor de ccRCC sunt *sporadice*.

**CAROTENOIZI:** un grup de antioxidanți roșu-galbeni, solubili în grăsimi, care include beta-carotenul. Toți sunt sursă alimentară de vitamina A.

**CATECOLAMINE:** Sub-produși ai *adrenalinei* care se află în urină sau sânge, unde măsurarea lor e utilizată ca test pentru *feocromocitom*. Pentru VHL cea mai importantă este măsurarea *metanefrinelor* fracționate, mai ales a *normetanefrinelor*.

**CERCETARE CLINICĂ:** Cercetare care implică interacțiunea cu subiecți umani.



**CERCETARE FUNDAMENTALĂ:** Cercetare în vederea dovedirii teoriilor științifice și a îmbunătățirii înțelegerii fundamentale a unui proces. Un exemplu este aflarea a mai multe informații despre mecanismele prin care *mutațiile VHL* provoacă *tumori VHL*.

**CEREBEL:** o porțiune mare a bazei creierului care servește la coordonarea mișcărilor voluntare, a posturii și a echilibrului.

**CEREBRAL:** Parte superioară sau porțiune principală a creierului, care răspunde de gândirea voluntară, vorbire și inițierea mișcărilor voluntare; cortexul cerebral.

**CHIRURGIE ROBOTICĂ:** Chirurgia asistată de un robot care de obicei permite medicului să efectueze operația chirurgicală printr-o incizie mică. Chirurgul vizualizează procedura prin intermediul unui endoscop (o cameră mică montată într-un tub). Brațul robotic este controlat de chirurg și utilizează instrumente minuscule.

**CHISTADENOM PAPILAR OVARIAN:** Un chistadenom care include o căptușeală cu numeroase pliuri mici.

**CHISTADENOM:** o tumoră benignă din țesut glandular care păstrează secrețiile într-un *chist*.

**CHISTURI:** săculeți umpluți cu lichid care pot uneori să apară în mod normal în țesuturi sau care pot crește în jurul iritațiilor din țesuturi.

**CODON:** Un triplet de trei baze într-o moleculă de *ADN*, un cod din care se face un singur aminoacid al unei proteine.

**CODUL ICD-10:** Clasificarea internațională a bolilor, revizia a zecea. Actualul cod ICD-10 pentru VHL este Q85.8. Codurile pot fi găsite la [cms.gov/medicare-coverage-database/staticpages/icd-10-code-lookup](https://www.cms.gov/medicare-coverage-database/staticpages/icd-10-code-lookup).

**COLOANA LOMBARĂ:** Cele cinci vertebre din partea inferioară a spatelui.

**COLOANA VERTEBRALĂ CERVICALĂ:** Parte a coloanei vertebrale care formează gâtul. Conține șapte vertebre.

**COLOANA VERTEBRALĂ TORACICĂ:** vertebrele dintre gât și partea inferioară a spatelui care sunt conectate la coaste în spate.

**COMITETUL DE REVIZUIRE INSTITUȚIONAL (INSTITUTIONAL REVIEW BOARD) (IRB):** un comitet de etică independent necesar pentru aprobarea și monitorizarea tuturor studiilor de *cercetare clinică* în care sunt implicați oameni.

**CONSILIER GENETIC:** un cadru medical (nu medic) specializat în lucrul cu pacienții și familiile cu afecțiuni genetice moștenite, cum este VHL.

**CONTRAST IODAT:** un *agent de contrast* utilizat în imagistica bazată pe *radiografie*, care conține iod.

**CORPUSCUL:** Un corp sau celulă minusculă într-un organism, mai ales o celulă roșie (hematie) sau albă (leucocită) din sânge.

**CORTEX SUPRARENAL:** stratul exterior al *glandelor suprarenale*; produce steroizi și hormoni corticosteroizi minerali.

**CORTIZOL:** un hormon *glucocorticoid* produs de *glandele suprarenale*. Acesta ajută organismul să răspundă la stres și schimbări. El mobilizează nutrienții și modifică răspunsul organismului la inflamații.

**CRIOCHIRURGIE (crioterapie):** O metodă de a bloca dezvoltarea țesuturilor prin congelare. Utilizată pentru leziunile VHL ale *retinei* și ca parte a chirurgiei laparoscopice pe leziuni VHL la *rinichi*, *pancreas*, și *glandele suprarenale*.

**CROMATOGRAFIA LICHIDĂ:** Separarea ionilor sau a moleculelor într-un solvent în scopul măsurării și identificării pe baza benzilor de culoare produse.

**CROMOZOM:** Set de *ADN liniar* din care sunt aranjate *genele*, care poartă toate instrucțiunile pentru o specie. Ființele umane au 23 perechi de cromozomi. În fiecare pereche, un cromozom care conține o copie a fiecărei gene este moștenit de la mamă și unul de la tată.

**CROMOZOMI SEXUALI:** pereche de *cromozomi* care determină sexul. Masculii au un cromozom X și unul Y în timp ce femelele au doi cromozomi X. Acești cromozomi codifică și alte caracteristici și *mutațiile* sunt sursa bolilor legate de sex, cum este hemofilia.

**CUȚIT GAMMA:** *Radiochirurgie*; Echipament specializat care concentrează aproape 200 raze minuscule de radiație asupra unei tumori sau altei ținte.

**CYBERKNIFE (CUȚITUL CYBER):** Un sistem de *radiochirurgie robotică* folosit pentru tratarea *tumorilor benigne*, a tumorilor maligne, și a altor probleme medicale.

**DE NOVO:** Nou, pentru prima dată.

**DENSITATE:** o calitate a unui țesut – moale sau tare. Mușchiul este mai puțin dens decât osul; un sac umplut cu lichid este mai puțin dens decât o tumoare tare.

**DETECTARE ELECTROCHIMICĂ:** Un curent electric este folosit pentru a identifica și măsura compuși biologici și din mediu.

**DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL:** Multe dintre *tumorile VHL* apar la populație în general, de asemenea și în alte boli. Medicul trebuie să stabilească dacă tumora are caracter *sporadic* sau dacă apare în contextul VHL sau al altei boli. Pentru a răspunde la această întrebare, ar putea fi necesare o serie de teste, care pot include teste ADN.

**DIAGNOSTIC GENETIC PRE-IMPLANTARE (PIGD):** testare genetică a embrionilor în eprubetă și selectarea embrionilor sănătoși înainte de implantare pentru a vă asigura că copilul născut nu va avea boala pentru care se face testarea.

**DIAGNOSTIC PRENATAL:** Testarea copilului înainte de naștere; include testarea genetică a unui embrion înainte de implantare (*PIGD*).

**DIVERTICULITĂ:** Inflamarea sau infectarea unuia sau a mai multora dintre pliurile căptușelii intestinului.

**DOMINANTA AUTOZOMALĂ:** o trăsătură dominantă autozomală este una care apare pe unul din *cromozomii* care nu determină sexul; este dominantă deoarece e nevoie doar de o copie modificată a *genei* pentru a provoca trăsătura.

**DOPAMINE:** hormoni care funcționează ca neurotransmițători și care joacă un rol important în comportamentul motivat de recompensă.

**DUODEN:** prima parte a intestinului subțire aflată în continuarea stomacului.

**-ECTOMIE:** un sufix care înseamnă îndepărtare/extirpare. De exemplu, adrenalectomie înseamnă îndepărtarea/extirparea glandei suprarenale.

**EDEM:** Umflătură a unui țesut datorită creșterii nivelului de lichid, sau un nivel crescut de lichid în sânge sau în *sistemul circulator limfatic*.

**EFFECT DE MASĂ:** rezultatul presiunii crescute în craniu, de obicei datorat unei mase cum ar fi o *tumoră*.

**EMBOLIE PULMONARĂ:** un blocaj brusc al unei artere pulmonare cauzat de obicei de un cheag de sânge (*tromboza venoasă profundă*) care s-a deplasat de la o vena din picior.

**EMBRIOLOGIC:** Legat de procesul de dezvoltare a copilului înainte de naștere. Copilul începe de la o singură celulă, din care se dezvoltă toate organele și țesuturile. Pe măsură ce se formează embrionul, celulele evoluează.

**ENDOCRINOLOG:** un medic specializat în tratamentul sistemului endocrin, a hormonilor și glandelor acestuia, care include *glandele suprarenale, pancreasul*, și un număr de alte organe și glande.

**ENUCLEARE:** Referitor la *rinichi* sau *pancreas*, îndepărtarea unei *tumori* lăsând numai o mică marjă de țesut sănătos pentru a se asigura că tot țesutul nesănătos este îndepărtat. Acest lucru se numește uneori nodulectomie sau simpla îndepărtare a tumorii (nodulului). În *oftalmologie*, enucleare înseamnă îndepărtarea ochiului. Dacă *retina* se desprinde, alimentarea cu sânge a ochiului se reduce și ochiul se poate deteriora, cauzând disconfort. Dacă se întâmplă acest lucru, ar putea fi recomandată enuclearea ochiului.

**EPIDEMIOLOG:** un profesionist din domeniul sănătății publice care se ocupă cu studierea tiparelor bolilor, a cauzelor și efectelor asupra populațiilor umane.

**EPIDIDIM:** o glandă care se află în spatele testiculului, în scrot, pe calea către *vas deferens*, vasul care transportă sperma de la testicul la prostată, și care este importantă pentru maturizarea, mobilitatea și stocarea spermei.

**EPINEFRINĂ:** Vezi *ADRENALINĂ*

**EREDITAR:** survenit din cauza a ceva din *genele* pre care le primiți de la părinți, ceva moștenit. Nu se datorează unei infecții și nici unui eveniment din timpul vieții dvs.

**EXAMINARE:** Testarea înainte ca simptomele să apară pentru a vă asigura că orice probleme sunt descoperite din timp.

**EXON:** parte a *genei* care codifică pentru aminoacizi.

**FAMILIAL:** care apare la familii, cu transmitere genetică sau nu.

**FENOTIP:** aspectul clinic al unui anumit *genotip*, de exemplu, setul de *simptome* VHL pe care îl poate avea o persoană.

**FEO (FEOCROMOCITOM):** o *tumoră* (citom) a *glandei suprarenale* care determină glanda suprarenală să secrete prea multă *adrenalină*, aducând potențiale daune inimii și vaselor sanguine.

**FICAT:** Un organ mare aflat în partea dreaptă sus a cavității abdominale care secretă bilă și este activ în reglarea diferitelor părți ale procesului de digestie a alimentelor și în utilizarea cât mai avantajoasă pentru corp a acestora.

**FLUDROCORTIZON:** Medicament corticosteroid sintetic utilizat pentru a înlocui *aldosteronul* în *Boala lui Addison*.

**FOSA POSTERIOARĂ:** un spațiu mic din craniu situat aproape de trunchiul cerebral și de *cerebel*.

**FUND (DE OCHI):** interiorul din spatele ochiului care include *retina* și discul optic.

**GADOLINIU:** un *agent de contrast* injectat în sistemul circulator al pacientului înainte de un test RMN pentru a evidenția vasele de sânge și a oferi un contrast mai bun astfel încât radiologul să poată vedea mai clar structurile anormale.

**GASTROENTEROLOG:** un medic specializat în diagnosticarea și tratamentul tulburărilor tractului gastro-intestinal, inclusiv ale esofagului, stomacului, intestinului subțire, *pancreasului*, *ficatului*, veziculei biliare, și sistemului biliar (*ficatul*).

**GENĂ SUPRESOARE A TUMORILOR:** o *genă* care produce o proteină ce acționează pentru a împiedica una din etapele formării tumorilor.

**GENE:** Poziția pe un *chromozom* unde este situată o anumită secvență ADN, sau *allelă*. Modificările secvenței de la o *allelă* la alta pot fi transmise la următoarea generație.

**GENETICIAN:** Un genetician este un om de știință specializat în studiul *genelor* și în modul în care acestea influențează sănătatea noastră, precum și în tratamentul afecțiunilor genetice.

**GENOM:** Întreaga matrice a *genelor* dintr-un organism sau specie.

**GENOTIP:** Perechea anume de *alele* (copii ale *genei*) pe care o persoană le posedă într-o poziție sau localizare dată a genei (două copii ale fiecărei gene). Genotipul descrie configurația perechii de gene modificate, sau se poate referi la toate perechile de gene.

**GLANDE SUPRARENALE:** Perechea de glande aflate deasupra fiecărui rinichi. Acestea produc hormoni care ajută organismul să controleze zahărul din sânge, să ardă proteinele și grăsimile, reacționează la factorii de stres cum ar fi bolile sau rănilor grave și reglează tensiunea arterială. Doi dintre cei mai importanți hormoni suprarenali sunt *cortizolul* și *aldosteronul*. Glandele suprarenale produc și *epinefrina* (*adrenalina*).

**GLICOLIZA:** o serie de zece reacții care utilizează enzime pentru a converti zahărul (glucoza) în energie care poate fi utilizată de către celulele din organism.

**GLUCAGON:** Hormon produs de celulele alfa din *pancreas*, care ridică nivelul zahărului în sânge (efectul este opus celui al *insulinei*).

**GLUCOCORTICOID:** eliberat de către *glandele suprarenale* ca răspuns la stres; acești hormoni steroizi semnalizează *ficatului* să elibereze glucoza stocată și să convertească proteinele și grăsimile din sânge în glucoză. *Cortizolul* și *aldosteronul* sunt hormoni glucocorticoizi.

**GRAM:** unitate de greutate. O uncie = 28,35 grame

**-GRAMĂ:** un sufix care indică faptul că un mesaj sau o imagine sunt în curs de creare. De exemplu, un angiogramă este o imagine a vaselor de sânge (ANGIO-).

**GRELINĂ:** "Hormonul foamei" produs în tractul gastro-intestinal; inhibă secreția de insulină stimulată de glucoză.

**HEMANGIOBLASTOM:** o creștere anormală a vaselor de sânge care formează o tumoră benignă; o varietate de *hemangiom* care apare în special în cazul VHL, la ochi, creier, sau măduva spinării.

**HEMANGIOM:** o creștere anormală a vaselor de sânge care formează o *tumoră*. Există două tipuri: *hemangioblastom* (*benign*), și hemangiopericitom (poate deveni *malign*).

**HIPERNEFROM:** În prezent se numește *carcinomul celulelor renale (RCC)*.

**ICTER:** Aspectul galben al pielii și ochilor cauzat de un nivel ridicat de bilirubină în sânge.

**IMAGISTICA PRIN REZONANȚĂ MAGNETICĂ (IRM):** o tehnică imagistică prin care energia magnetică este folosită pentru a examina țesuturi din corpul dvs., iar informațiile sunt folosite de un computer pentru a crea o imagine. Nu există o expunere la radiații. Imaginile rezultate seamănă foarte mult cu *radiografiile*, dar includ imagini ale țesuturilor moi (cum ar fi vasele de sânge) precum și ale țesuturilor tari (cum ar fi oasele).

**INDICE GLICEMIC:** o listă ierarhică de alimente pe o scală de la 1 la 100 în comparație cu efectul zahărului pur (100) asupra nivelurilor de zahăr din sânge.

**INHIBITORI SELECTIVI DE RECAPTARE A SEROTONINEI (SELECTIVE SEROTONIN REUPTAKE INHIBITORS) (SSRI):** Aceasta este o clasă de medicamente utilizate pentru a trata ANXIETATEA și DEPRESIA prin blocarea reabsorbției serotoninei în creier. Astfel crește cantitatea de serotonină, care îmbunătățește starea de spirit pozitivă.

**INSULINĂ:** Hormon produs de celulele beta din *pancreas*, care permite metabolizarea zahărului și, prin aceasta, reduce nivelul de zahăr din sânge.

**INVAZIV:** Descrie procedurile medicale care necesită intrarea în corp sau "invazia" acestuia.

**KILOGRAM:** Unitate de greutate egală cu 1000 de grame sau 2,2 livre.

**LAPAROSCOPIE:** O tehnică de efectuare a unei proceduri chirurgicale prin fante executate în piele cu ajutorul unor sonde chirurgicale speciale în locul executării unei incizii mari.

**LEPTINĂ:** "hormonul sațietății" suprimă foamea; sunt în derulare cercetări legate de alte roluri ale acestui hormon.

**LEZIUNE:** Orice modificare structurală localizată anormal, cum ar fi un *hemangioblastom*.

**LIGAMENT LARG (LAT):** Ligamentul larg sau lat este o foaie de țesut pliat care acoperă uterul, trompele uterine și ovarele.

**LIMFATIC:** vasele mici similare cu vasele de sânge care efectuați lichid din țesuturile organismului și goliți lichidul înapoi în sistemul circulator.

**LINIE DE GERMENI:** Orice modificare genetică ce apare în fiecare celulă a corpului, inclusiv testiculele la bărbați și ovarele la femei, care produc sperma și ovulele ce pot deveni copii.

**LIPAZĂ:** Enzimă implicată în absorbția grăsimilor.

**LOCALIZA:** A găsi. Medicii folosesc acest termen în sensul găsirii locului exact de pe o scanare unde este situată o *tumoră*. Pentru un *feocromocitom*, de exemplu, tumora poate apărea oriunde între zona abdominală până la lobul urechii, pe oricare parte a corpului, deci diagnosticarea unui feocromocitom nu este ușoară.

**MALABSORBȚIE:** incapacitatea de a absorbi anumite zaharuri, grăsimi, proteine sau vitamine din alimente.

**MALIGNE:** Celule de *cancer* care au crescut astfel încât se pot răspândi prin sânge sau sistemul limfatic pentru a iniția noi cancere în alte părți ale corpului.

**MEDICINĂ NUCLEARĂ:** proceduri medicale de diagnosticare și tratament care implică orice fel de izotop radioactiv.

**METANEFRINE:** un grup de sub-produse ale *adrenalinei* detectat în urină sau sânge, a cărui măsurare este utilizată ca test pentru *feocromocitom*. Testul *metanefrinelor* fracționate divide grupul de metanefrine în componentele sale (metanefrină și *normetanefrină*) și le măsoară separat.

**METASTAZA, A (TUMORA METASTATICĂ):** a se răspândi dintr-o parte a corpului în alta. Atunci când celulele de *cancer* metastazează și formează *tumori* secundare, celulele din tumora metastatică sunt la fel cu acelea din tumora inițială.

**METOXITIRAMINĂ:** măsurat în plasmă, acest metabolit al *dopaminei* poate fi un nou biomarker pentru *feocromocitomul* metastatic.

**MEZONEFRIC:** care provine din structura *rinichiului* embrionar; sistemul de conducte este reținut și integrat în sistemul reproductiv masculin.

**MIELOGRAMĂ:** o procedură de diagnosticare care creează o imagine a măduvei spinării. Un colorant este injectat în canalul spinal și se fac imagini *radiografice* ale măduvei spinării.

**MINERALOCORTICOID:** Hormoni care acționează în *rinichi*, colon, și glandele salivare pentru a echilibra nivelurile de minerale (în primul rând de sodiu și potasiu) în vederea menținerii echilibrului apei în și în jurul celulelor. *Aldosteronul* este un hormon mineralocorticoid produs de *glandele suprarenale*.

**MONITORIZARE:** Monitorizarea este verificarea problemelor cunoscute pentru a asigura că acestea sunt tratate în cel mai bun moment pentru a asigura sanatatea pe termen lung.

**MUTAȚIE:** o schimbare în secvența de codificare *ADN* a unei *gene*.

**NATUROPAT:** un medic din medicina primară care pune accentul pe prevenirea și tratarea cu ajutorul metodelor și substanțelor care incurajează auto-vindecarea.

**NEFRECTOMIE:** Îndepărtarea integrală (totală) sau a unei părți (parțială) dintr-un *rinichi*.

**NEFROLOG:** un medic specializat în bolile și tratarea rinichilor.

**NEOPLAZIE:** Literal, creștere nouă, o *leziune* care crește dintr-o singură celulă, care nu este transplantată dintr-un alt loc.

**NEUROCHIRURG:** un medic specializat în tratamentul chirurgical al sistemului nervos, creierului, măduvei spinării și nervilor periferici.

**NEUROENDOCRIN:** Care are de a face cu interacțiunile dintre sistemul nervos și sistemul endocrin, care secretă (produce) hormoni. Termenul neuroendocrin descrie anumite celule care eliberează hormoni (neurohormoni) în sânge ca răspuns la stimularea sistemului nervos. În *VHL* acestea se găsesc în *feocromocitoame* și *tumorile neuroendocrine pancreatice*.

**NEUROLOG:** un medic specializat în tratamentul nechirurgical al sistemului nervos, creierului, măduvei spinării și nervilor periferici.

**NEURO-OTOLOG:** un medic specializat în structura și funcția urechii interne, legăturile neurale ale acesteia cu creierul, și gestionarea afecțiunilor bazei craniului. Un neuro-otolog este un chirurg ORL (otolaringolog) care a urmat o pregătire

specială în acest domeniu și de obicei lucrează împreună cu o echipă de specialiști ce include alți otolaringologi, *neurologi* și *neurochirurgi*.

**NEVRAX:** Axa sistemului nervos central formată în timpul dezvoltării embrionului. Aceasta constă din măduva spinării și toate regiunile nepereche ale creierului.

**NISTAGMUS:** mișcări rapide, involuntare ale ochilor.

**NORADRENALINĂ (NOREPINEFRINĂ):** Metabolitul *adrenalinei* produs când adrenalina este metabolizată sau procesată de către corp.

**NORMETANEFRINĂ:** Metabolit al metanefrinei produs atunci când metanefrina este descompusă în organism.

**OFTALMOLOG:** un medic specializat în tratamentul bolilor și în chirurgia ochiului.

**OFTALMOSCOPIST:** un instrument utilizat pentru a examina retina și alte structuri din interiorul ochiului.

**ONCOLOG:** un medic specializat în tratarea diferitelor forme de *cancer*.

**OPTOMETRU:** Un optometru, sau medic optometru (OD), este un profesionist din domeniul îngrijirii sănătății care diagnostichează și tratează sănătatea ochilor și problemele de vedere.

**OSUL TEMPORAL PETROS:** porțiunea foarte densă a osului temporal care protejează urechea internă de deteriorare.

**PANCREAS:** o glandă din apropierea stomacului care secretă enzime digestive în intestin și de asemenea secretă hormonul *insulină* în sânge după cum este necesar pentru reglarea nivelului de zahăr din sânge.

**PANCREATITĂ:** inflamație a *pancreasului*.

**PAPILAR:** Proiecții de țesut asemănătoare cu un deget.

**PARAGANGLIOM:** Un *feocromocitom* în afara glandei suprarenale, numit și feocromocitom extra-suprarenal (extra înseamnă "în afara"). Paragangliomul este termenul cel mai frecvent aplicat feocromocitomului de la cap și gât.

**PATOLOG:** un medic care identifică boli și afecțiuni prin studierea unor mostre de celule și țesuturi.

**PENETRANȚĂ:** probabilitatea ca o *genă* să scoată în evidență orice efect al *mutației* sale. Gena VHL are o penetranță aproape completă, dar o exprimare variabilă pe scară largă. Cu alte cuvinte, dacă cineva are gena VHL modificată, aproape sigur va avea unele manifestări ale bolii VHL pe durata vieții sale, totuși, gravitatea acestor manifestări va varia considerabil.

**PERIFERIE:** la ochi, marginile *retinei* cele mai îndepărtate de nervul optic formează periferia retinei. Aceasta este adesea locul de situare al primului hemangioblastom al retinei.

**PERITUMORAL:** *Chisturi* care cresc în jurul unei *tumori*.

**PROTEAZĂ:** Enzimă implicată în descompunerea proteinelor din alimente

**PROTEINA VHL (pVHL):** o proteină *supresoare a tumorilor* produsă de *gena VHL* care funcționează în mod normal.

**RADIOCHIRURGIA:** chirurgie cu ajutorul radiațiilor focalizate pentru a distruge țesuturi cum sunt *tumorile*. Țesutul nu este îndepărtat ca în chirurgia standard, ci moare în timp.

**RADIOGRAFIE:** O tehnică imagistică de diagnosticare în care radiația trece prin corp pentru a crea imagini ale țesuturilor dure (cum ar fi oasele și tumorile solide) pe un film fotografic.

**RADIOLOG:** un medic specializat în tehnici de diagnosticare pentru vizualizarea organelor interne și țesuturile fără chirurgie. Metodele radiologice includ *radiografia*, *IRM*, *tomografia computerizată (CT)*, *scanarea*, *ultrasonografia*, *angiografia*, și *izotopii nucleare*.

**RAPORTUL TALIE-ȘOLD:** o măsurătoare care se face pentru a determina dacă o persoană poartă prea multă greutate abdominală, care este considerată cel mai mare risc pentru sănătate. Se calculează prin măsurarea taliei și împărțind

valoarea la mărimea șoldurilor. Bărbații ar trebui să aibă un raport de 1,0 sau mai puțin, iar femeile ar trebui să aibă un raport de 0.85 sau mai puțin.

**RATA DE FILTRARE GLOMERULARĂ (GFR):** se calculează dintr-un test de creatinină pentru a determina nivelul funcției renale. Acest test va fi cerut periodic pentru a se monitoriza funcția renală în boalile cronice de rinichi.

**RETINA:** Țesutul nervos care captează partea din spate a ochiului, similar cu filmul din aparatul de fotografiat, care ia imaginea la care vă uitați și o transmite la creier prin nervul optic. Această zonă este hrănită de o rețea de vase de sânge foarte fine.

**RETINO-VITROS:** lichidul ca un gel care umple aproape tot interiorul ochiului este lichidul vitros. Este atașat de retina și o poate trage cu el, făcând ca retina să se desprindă, ceea ce poate duce la pierderea vederii.

**REZECȚIA:** Un termen utilizat pentru a descrie îndepărtarea unei *tumori de* pe un organ cum ar fi un *rinichi*, cu menținerea organului în sine.

**RINICHI:** Unul din o pereche de organe din spatele cavității abdominale care filtrează materialele reziduale din sânge și le transmite afară din corp sub formă de urină.

**SAC ENDOLIMFATIC:** Capătul asemănător cu un bec al tubului endolinfatic care se conectează la canalele semicirculare ale urechii interne.

**SARCINA GLICEMICĂ:** un calcul al efectului scontat al unui aliment asupra zahărului din sânge. Carbohidrații din hrană măsurați în grame se înmulțesc cu indicele glicemic și se împart la 100.

**SCANARE CU OCTREOTIDĂ:** o explorare cu ajutorul octreotidei, un medicament radioactiv similar cu somatostatina. Medicamentul este injectat în fluxul sanguin și se atașează de celulele tumorii care au receptori de somatostatină. Se folosește un dispozitiv specific pentru a detecta unde s-a fixat medicamentul radioactiv și se creează imagini. Procedura se mai numește și scintigrafia cu receptori de somatostatină (SRS).

**SCINTIGRAFIA CU METAIODOBENZILGUANIDINĂ (MIBG):** O procedură din medicina nucleară care folosește un izotop radioactiv sau traser, care este absorbit de țesutul feocromocitomului. MIBG este injectată în pacient înainte de efectuarea scanării, făcând ca feocromocitomul să se distingă clar pe imaginile de diagnosticare.

**SEMN:** Dovadă fizică a existenței unui lucru ce poate fi demonstrat de un medic.

**SIMPOM:** un sentiment sau altă senzație subiectivă care sugerează existența unei afecțiuni medicale.

**SIMPOMATIC:** pacientul se confruntă cu *simptome*.

**SINDROM:** un ansamblu de semne și *simptome* care rezultă dintr-o singură cauză (boală, infecție sau mediu).

**SIRINX:** Un sac umplut cu lichid, ca un chist, dar care apar în interiorul coloanei vertebrale, unde are forma unui tub alungit amplasat de-a lungul sau în interiorul măduvei spinării și în interiorul coloanei vertebrale osoase.

**SISTEMUL NERVOS SIMPATIC:** un lanț de mici structuri care transmit semnale de la sistemul nervos central către organe. *Glanda suprarenală* este glanda majoră din acest lanț, dar ganglionii mici merg din abdomen până la lobul urechii pe ambele părți ale corpului. Un *feocromocitom* se poate ascunde oriunde de-a lungul acestui sistem.

**SPECIALIST ÎN RETINĂ:** Un *oftalmolog* care este specializat în tratarea bolilor *retinei*.

**SPECTROMETRIA DE MASĂ (SPECTROSCOPIA DE MASĂ):** analiza chimică a ionilor de gaz în vederea măsurării și identificării componentelor chimice ale unei substanțe.

**SPORADIC:** Ceva apărut la întâmplare în populația generală. Nu se datorează eredității.

**STRABISM:** o afecțiune a ambilor ochi care nu se îndreaptă împreună spre obiectul la care privesc; se mai numește și privire crucișă sau ochi încrucișați.

**STUDIUL LONGITUDINAL:** Proiect de cercetare sau studiu în care aceiași subiecți sunt observați în mod repetat pe o perioadă mai lungă de timp.

**STUDIU PROSPECTIV:** propune o întrebare științifică, decide ce informații sunt necesare pentru a răspunde la întrebare și colectează date mergând mai departe pentru a obține informațiile necesare pentru studiu.

**STUDIU RETROSPECTIV:** propune o întrebare științifică și apoi se "uită înapoi" la datele existente.

**TEST LA CLONIDINĂ:** Un test pentru deficiența hormonilor de creștere.

**TINITUS:** un țuiet în una sau în ambele urechi. Poate fi de asemenea un sunet ca un vuiet sau șuierat.

**TNE Pancreatică (sau pNET):** Tumoare Neuroendocrină Pancreatică, o *tumoră* solidă a zonei din *pancreas* cu celulelor insulă care secretă hormoni atunci când este "activă". Abrevierea pNET este de asemenea utilizată pentru a se face referire la alte două tumori care nu sunt legate de VHL.

**TOMOGRAFIA CU EMISIE DE POZITRONI (PET):** O tehnică imagistică specializată care folosește substanțe radioactive cu durată scurtă de viață pentru a oferi informații despre chimia organismului. Această tehnică produce imagini tridimensionale color care arată nivelul de activitate al anumitor *tumori*. Unele din substanțele radioactive utilizate sunt F-FDA, F-FDOPA și F-FDG.

**TOMOGRAFIE COMPUTERIZATĂ (CT):** o procedură de diagnosticare cu ajutorul unei combinații de *radiografie* și computer și opțional un *colorant de contrast*. O serie de *imagini radiologice* sunt luate din țesuturile care se analizează. Computerul este apoi utilizat pentru a calcula dimensiunea și densitatea oricăror tumori văzute în imagini.

**TRANSCRIERE:** Procesul prin care informațiile din ADN sunt copiate în ARN; fiecare secțiune de ADN copiată codifică cel puțin o *genă*.

**TRATAMENT CU LASER:** Utilizarea chirurgicală a unei lumini atent focalizate pentru a oferi o cauterizare microscopică, sau ardere spre a etanșa vase sanguine mici. Se utilizează pentru a trata leziunile VHL ale *retinei*.

**TROMBOZA VENOASĂ PROFUNDĂ (DVT):** Un cheag de sânge în una dintre venele profunde din interiorul corpului, adesea o venă de la un picior. Cheagul se poate desprinde și deplasa către plămâni sau creier provocând o urgență medicală.

**TROMPĂ UTERINĂ:** canalul care transporta ovulele de la ovar în uter.

**TULBURARE DE ANXIETATE GENERALIZATĂ (TAG):** Tulburare de stare caracterizată prin îngrijorare generalizată, anxietate cronică și tensiune.

**TUMORĂ BENIGNĂ:** o creștere anormală a țesutului care nu se extinde în alte părți ale corpului. Benign nu înseamnă inofensiv, ci doar că nu se răspândește.

**TUMORĂ:** o creștere anormală de țesut care formează aglomerări de celule capabile de a crește și de a se diviza necontrolat. O tumoră poate fi *benignă* sau *malignă*.

**ȚESUT FIBROS:** În *retină*, aceasta este țesutul cicatriceal care se formează, conectând umoarea vitrosă (gelul transparent din ochi) la stratul superior al retinei, trăgând de retină și făcând-o să se desprindă. Dacă retina nu este rapid lipită la loc, vederea se va pierde.

**ULTRASUNETE:** o tehnică de diagnosticare ce oferă imagini ale organelor și structurilor interne. Acestea funcționează ca sonarul folosit de submarine, ricoșând unde sonore de un obiect și folosind un computer pentru a interpreta sunetul revenit.

**UROLOG:** un medic specializat în tratamentul chirurgical și non-chirurgical al *rinichilor*, vezicii urinare și al organelor genitale masculine, inclusiv structurile legate de penis și scrot.

**VAS DEFERENS:** conducta care deplasează sperma din testicul spre uretră.

**VERTIJ:** o senzație de amețeală sau pierdere de echilibru, incapacitate de a mers pe o linie dreaptă, sau lovirea de pereți."

**VISCERE:** Oricare dintr-un număr de organe din zona abdominală, inclusiv *rinichii*, *ficatul*, *pancreasul* și *glandele suprarenale*.



# SECȚIUNEA 7

## **Resurse de sprijin pentru VHL**

Lumea medicinei se schimbă rapid. Lucrând împreună încă din 1993, membrii comunității VHL – pacienți, medici și oameni de știință - au făcut pași mari în a învăța să controleze VHL și să gestioneze sănătatea.

Acum că ați aflat cum vă afectează VHL, veți avea nevoie de cele mai recente informații despre cum să vă gestionați examenele medicale și tratamentele individuale. Dacă aveți nevoie de ajutor pentru a înțelege cele ce vi s-au spus de către medicul dumneavoastră, vreți să luați legătura cu persoane sau grupuri de asistență psihosocială, doriți să cereți ajutor în găsirea de surse de opinii secundare sau să fiți în contact cu alte persoane care trăiesc cu VHL, vă rugăm să nu ezitați să comunicați cu Asociația Bolnavilor de VHL, [www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro), <http://www.vhl-europa.org/> sau VHL Alliance ([office@vhl.org](mailto:office@vhl.org)).

Asociația Bolnavilor de VHL poate fi contactată prin telefon la 0040 721 809 559 sau e-mail la [contact@vhlromania.ro](mailto:contact@vhlromania.ro).

Manualul VHL Ediția pentru Copii (VHL Handbook Kids Edition) (2009) este de asemenea disponibil prin intermediul Alianței VHL pentru a vă ajuta să vorbiți cu copiii dvs., indiferent dacă au sau nu ei înșiși VHL. Un comitet de părinți și profesioniști a lucrat la crearea acestei cărți spre a vă ajuta să aveți o conversație constructivă și plină de speranță despre VHL cu copiii dvs. Viitorul pentru copiii care au VHL este altfel decât trecutul. Persoanele care au VHL în ziua de azi care își asumă un rol activ în menținerea sănătății lor și au acum oportunități mai bune decât oricând în trecut de a trăi o viață plină și productivă.

Vă rugăm să împărtășiți ceea ce ați aflat și să vă integrați în minunata comunitate de sprijin din care faceți acum parte. Cea mai bună modalitate de a vă împărtăși experiența cu VHL este prin intermediul **Bazei de Date Internaționale a Pacienților "Cancerul în Genele Noastre" (CGIP)** organizată de Alianța VHL (<https://www.vhl.org/give/participate-in-research/>). Participarea dvs. la acest studiu clinic important ne va ajuta să înțelegem mai bine istoria naturală a VHL și factorii de mediu sau stilul de viață care pot influența urmările VHL, precum și să identificăm cele mai bune proceduri de tratament și diagnosticare.



## Sprijiți Eforturile Asociației Bolnavilor de VHL!

### Persoane fizice:

Poți contribui și tu la realizarea obiectivelor Asociației noastre redirecționând cei 2% din impozitul pe venitul global către Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau.

- ✓ dacă ești salariat sau pensionar (cu pensie de peste 2000 lei), completează Formularul D230 ([Download Formularul D230](#)), scanează-l și trimite-l pe adresa de e-mail a Asociației: [contact@vhlromania.ro](mailto:contact@vhlromania.ro), sau depune-l personal/trimite-l prin poștă la administrația financiară de care aparții cu domiciliul;
- ✓ dacă ești liber profesionist, și ai avut în anul precedent venituri din activități independente sau profesii liberale și depui declarația unică, poți redirecționa 2%, completând cu datele asociației, rubrica de 2%:

ASOCIAȚIA BOLNAVIILOR DE VON HIPPEL LINDAU  
CIF 31226580

Cont: RO91 RZBR 0000 0600 1538 3828

Banca RAIFFEISEN – Sucursala Chitila –București

**Pentru mai multe detalii, va rugăm să ne contactați.**

### Persoane juridice:

Ca persoană juridică, aveți opțiunea legală de a direcționa **parte din impozitul pe profit.**

**NU VĂ COSTĂ NIMIC!**

**Pentru mai multe detalii, vă rugăm să ne contactați.**

**Donați către Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau**

**Pentru mai multe detalii, vă rugăm să ne contactați.**

**Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau**

București, Șos. Chitilei, N18, Etj 2, Ap 208, sector 1  
Tel. Mobil: 004-0721.80.95.59;  
[www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro)  
E-mail: [contact@vhlromania.ro](mailto:contact@vhlromania.ro)

***Vă mulțumim!***

# Ce trebuie să cunoașteți despre VHL

## Manualul VHL

Ediția 5, revizuită în 2015

Redactată de Alianța VHL

Tradusă de Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau, București, România 2019

Copyright 2019 Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau, toate drepturile rezervate

**Asociația Bolnavilor de Von Hippel Lindau**

București, Șos. Chitilei, N18, Etj 2, Ap 208, sector 1

Tel. Mobil: 004-0721.80.95.59;

[www.vhlromania.ro](http://www.vhlromania.ro)

E-mail: [contact@vhlromania.ro](mailto:contact@vhlromania.ro)

**VHL Alliance**

1208 VFW Parkway, Suite 303

Boston, MA 02132 USA

[info@vhl.org](mailto:info@vhl.org) / [vhl.org](http://vhl.org)

