

# Hazte Socio

Nombre y apellidos:

DNI:

F. Nacimiento:

Dirección:

Código Postal:

Localidad:

Provincia:

Teléfonos:

E-mail:

**Tipo de socio:**

- Afectado  Familiar  Amigo  Otros

**Envío información:**

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

**Contactar:**

- Deseo contactar con personas afectadas por VHL

**Investigación:**

- Deseo recibir información sobre participación en futuras investigaciones médicas

**Cuota anual de socio:**

- 36€ (mínima)  40€  50€  100€  €

**Cuota  mensual o  trimestral:**

- 10€  15€  20€  €

**Opciones de Pago:**

- Talón  Transferencia  Domiciliación

**Para la domiciliación del pago:**

Titular de la cuenta

Datos Bancarios

Entidad Oficina D.C. Número de cuenta

**Transferencia Bancaria:**

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

**CC CAJAMAR: ES40 3058 0546 9427 2030 1103**



## Sobre la Alianza Española de Familias de VHL

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

Contamos con la colaboración de médicos españoles interesados en la enfermedad de VHL que forman parte de nuestra red de apoyo, y con la coordinación de la Dra. Karina Villar en las actividades dirigidas a difundir el estudio y conocimiento de la enfermedad.

Desde 2013 financiamos proyectos de investigación en nuestro país.

En 2017 conseguimos la primera designación de un medicamento huérfano para VHL a nivel mundial, otorgada por la Agencia Europea del Medicamento (EMA).

Reunimos y distribuimos información médica para las familias, los profesionales de la salud y el público en general.

## Teléfonos de Contacto:

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

**Web:**

[www.alianzavhl.org](http://www.alianzavhl.org)

**E-mail:**

[info@alianzavhl.org](mailto:info@alianzavhl.org)

[presidenta@alianzavhl.org](mailto:presidenta@alianzavhl.org)

[vicepresidenta@alianzavhl.org](mailto:vicepresidenta@alianzavhl.org)

**La Alianza Española de Familias de VHL es miembro de:**

VHL Family Alliance ([www.vhl.org](http://www.vhl.org))

EURORDIS - European Organization for Rare Disorders

([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org))



*Nuestra mejor  
defensa es  
la observación  
constante*



## ¿Qué es?

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

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

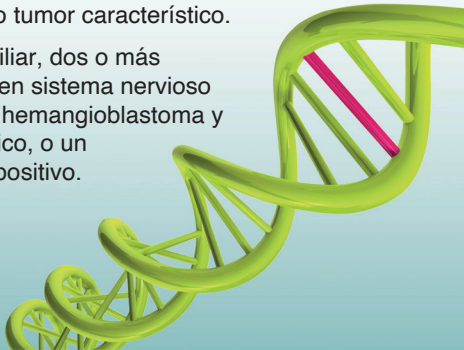
Una vez que surge en una familia, se transmitirá de padres a hijos. El hijo de una persona con VHL tiene un 50% de posibilidades de heredar el gen, por lo que el estudio genético es muy importante para el diagnóstico temprano de la enfermedad, antes incluso de que haya dado los primeros síntomas. Sabiendo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

## ¿Cómo se manifiesta?

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

## ¿Cómo se diagnostica?

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



## ¿Cuál es el tratamiento?

Hasta el momento no existe un tratamiento curativo.

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

## Principales problemas

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

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

## Centros con experiencia en el seguimiento integral

A principios del año 2010 comenzó a funcionar la Unidad VHL, de atención integral a la enfermedad en la Fundación Jiménez Díaz (Madrid), ahora bajo la coordinación del Dr. Daniel Aguirre Mollehuana, neurocirujano con amplia experiencia en esta patología.

Actualmente este hospital es el que atiende el mayor número de pacientes VHL en España, siendo el único centro de referencia para seguimiento integral reconocido por la Alianza VHL.

Otros especialistas con experiencia contrastada se pueden consultar en la *Guía básica para profesionales de la salud* y en nuestra página web.



## Resumen del protocolo internacional de seguimiento

(Se puede consultar el protocolo actualizado en nuestra web [www.alianzavhl.org](http://www.alianzavhl.org))

- ▶ Oftalmoscopia directa e indirecta con dilatación pupilar.
- ▶ Metanefrinas libres en plasma o metanefrinas fraccionadas en orina de 24 horas.
- ▶ RMN del eje craneoespinal (encéfalo y médula) con y sin contraste.
- ▶ Valoración por otorrinolaringólogo, con pruebas de función auditiva. TAC y RMN de conducto auditivo interno si hay alteraciones.
- ▶ Ecografía abdominal desde los 8 años de edad.
- ▶ RMN abdominal con y sin contraste.



## ¿Cómo puedes ayudarnos?

Tú puedes colaborar con nosotros:

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

ASÓCIATE



Si deseas asociarte o donar, utiliza el código QR para hacerlo desde nuestra web.

También puedes asociarte rellenando el formulario en el reverso de esta página, fotografiarlo y envíalo al correo electrónico:

[info@alianzavhl.org](mailto:info@alianzavhl.org)

DONACIÓN

