



von Hippel-Lindaus sjukdom

von Hippel-Lindaus sjukdom innebär en starkt ökad risk att utveckla tumörer och vätskefyllda cystor i olika delar av kroppen. Tumörerna kan vara godartade (benigna) eller elakartade (maligna) och utvecklas ofta på flera ställen i flera organ. Sjukdomen är ärftlig.

Det uppskattas att 3–4 barn per 100 000 årligen föds med en sjukdomsorsakande variant (mutation) i den gen som förknippas med von Hippel-Lindaus sjukdom.

Symtom

Symtomen och deras svårighetsgrad skiljer sig åt beroende på var tumörerna uppkommer och vid vilken ålder de utvecklas. Symtomen kommer oftast vid 25–35 års ålder, men variationen är stor. Även barn kan få tumörer. Vid 50 års ålder har 90 procent utvecklat något eller några symtom. Det finns också enstaka personer som uppnår hög ålder utan att få några symtom.

De tumörer som främst förknippas med von Hippel-Lindaus sjukdom är kärltumörer i lillhjärnan, hjärnstammen, ryggmärgen och i ögats näthinna. Tumörer kan även utvecklas i innerörat, njurarna, binjurarna och bukspottkörteln.

Personer med sjukdomen kan få balans- och koordinationsstörningar samt yrsel. Trycket i hjärnan kan öka med slöhet, huvudvärk, kräkningar och sänkt medvetandegrad som följd. En del får förlamningar, känselstörningar (stickningar, domningar, minskad känsel), störningar i ögonmotoriken och svårigheter att artikulera och svälja. Även urinblåsans och tarmens funktion kan påverkas.

Ofta ger tumörer i näthinna inga symtom, men om de inte behandlas kan de orsaka blödningar, näthinnesvullnad och näthinneavlossning. Det leder till synnedsättning av olika grad beroende på utbredningen. Utan behandling kan tumörerna leda till blindhet.

Binjuretumörer kan orsaka tillfällig eller permanent blodtryckshöjning, hjärtklappning, svettning och huvudvärk.

Orsak

von Hippel-Lindaus sjukdom orsakas av en förändring i en gen med betydelse för cellernas reglering av tillväxtfaktorer, vilket ger en ökad risk för tumörbildning i olika organ.

Behandling

Personer som har, eller har hög risk att utveckla, von Hippel-Lindaus sjukdom erbjuds att följa ett särskilt kontrollprogram för att tidigt upptäcka tumörer och därmed väsentligt förbättra behandlingsresultaten. Undersökningarna görs av olika specialtläkare med kunskap om sjukdomen. Eftersom tidigt upptäckta tumörer oftast kan behandlas framgångsrikt minskar kontrollprogrammet kraftigt riskerna för sjukdom och för tidig död.

Oftast måste personer med sjukdomen genomgå flera operationer och behandlingar under sin livstid. Behandlingen varierar, bland annat beroende på var i kroppen tumörerna finns.

Det är viktigt att barn och vuxna med sjukdomen och deras närstående erbjuds psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Neuroförbundet
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad januari 2026.