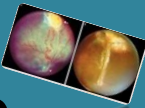




Von Hippel-Lindau disease



ประวัติความเป็นมาของการตั้งชื่อ

ในปี 1926, Dr.Arvid Lindau เป็นคนแรกที่อธิบายความเชื่อมโยงระหว่างการเกิดความผิดปกติที่จอประสาทตา สมองส่วน cerebellum และ อวัยวะภายใน เรียกรวมกันว่า Angiomatosis ที่เกิดในระบบประสาทส่วนกลาง โรคนี้มีลักษณะเป็นเนื้องอกของจอประสาทตา และสมอง ร่วมกับการเกิดซิสต์ของอวัยวะภายในหลายอย่างเช่น ไต ตับอ่อน และต่อมหมวกไต ต่อมางานวิจัยของ Lindau ได้เป็นที่สนใจของ Harvey Cushing ศัลยแพทย์ทางประสาท และได้ตั้งชื่อโรคนี้ว่า “Lindau’s disease” ในปี ค.ศ.1964 ได้มีการประชุมของmedical community และเล็งเห็นงานวิจัยในช่วงต้นศตวรรษที่ 20 ของ Dr.Eugen Von Hippel จักษุแพทย์ที่วิจัยเกี่ยวข้องกับจอประสาทตา Angiomata และได้เปลี่ยนชื่อใหม่โดยตั้งชื่อตามชายสองคนที่วิจัยโรคนี้ว่า โรค Von Hippel-Lindau

สาเหตุของโรค

กระบวนการเกิดในระดับยีน (gene) เกิดจากการmutationของยีน VHL เพราะว่ายีน VHL นี้มีหน้าที่ในการควบคุมการเกิดของเนื้องอก โดยการควบคุมไม่ให้เซลล์มีการเจริญเติบโตโดยการแบ่งตัวที่เร็วมากเกินไปจนผิดปกติ ซึ่งหากมีการเกิด mutation ของยีน VHL ขึ้นมันจะทำให้ไม่มีการสร้างโปรตีน VHL หรือมีการสร้างแต่ผิดปกติไป

โรค Von Hippel-Lindau disease (VHL)

ถ่ายทอดทางพันธุกรรมโดยผู้ป่วยจะเป็นเนื้องอก (tumors) และมีถุงน้ำ (cysts) เกิดขึ้นในส่วนต่างๆของร่างกาย ซึ่งมีทั้งแบบที่เป็นมะเร็งและไม่ใช่มะเร็ง โดยมักจะเกิดขึ้นในช่วงวัยผู้ใหญ่ตอนต้นเป็นส่วนใหญ่ แต่ก็สามารถเกิดขึ้นได้ตลอดทุกช่วงอายุเช่นกัน

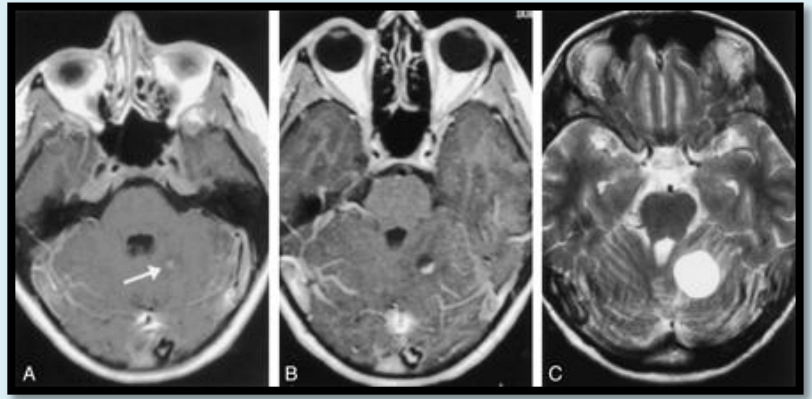
ลักษณะของโรคที่เกี่ยวข้อง และอาการผิดปกติที่ตรวจพบ

เนื้องอกที่เรียกว่า Hemangioblastoma เป็นลักษณะเฉพาะของโรค VHL ซึ่งเกิดจากการสร้างหลอดเลือดขึ้นมาใหม่ และมักจะไม่ใช่มะเร็ง ซึ่งถ้าเกิดขึ้นที่สมอง หรือไขสันหลังจะทำให้ปวดหัว อาเจียน อ่อนเพลีย และกล้ามเนื้ออ่อนแรงได้ และยังสามารถเกิดขึ้นในส่วนที่ไวต่อแสงในจอประสาทตา ซึ่งเรียกว่า retinal ซึ่งจะทำให้มีผลต่อการมองเห็นได้ โรคนี้ยังทำให้เกิดถุงน้ำในไต ตับอ่อน ส่วนของอวัยวะสืบพันธุ์เพศชายได้ และโรคนี้มักจะมีส่วนทำให้เกิดมะเร็งไต หรือเนื้องอกที่ไตแบบที่ไม่ใช่มะเร็งที่เรียกว่า Pheochromocytoma ซึ่งจะมีผลต่อต่อมหมวกไต โดยอาจทำให้เกิดความดันโลหิตที่สูงจนเป็นอันตรายได้ 10% ของคน Endolymphatic ที่เป็นโรคนี้จะมีอาการเนื้องอกในหูชั้นใน ซึ่งไม่ใช่มะเร็ง และเรียกว่า sac tumors ซึ่งอาจจะทำให้เกิดปัญหาในการได้ยิน และการทรงตัว



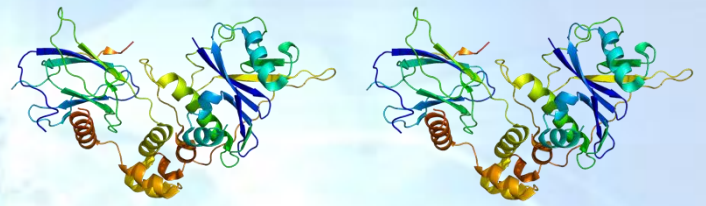
Retinal Angioma

ที่มา : <http://www.aao.org/theeyeshaveit/congenital/retinal-angioma.cfm>



Cerebellar Hemangioblastomas

ที่มา : <http://www.ajnr.org/content/24/8/1570/F3.expansion.html>



การตรวจวินิจฉัย

- CTscan ก้อนที่เป็น solid จะเป็น isodense contrast enhancement, ใน cystic จะเป็น low density และมี nodule enhancing
- MRI ดีกว่าการทำ CT scan อาจเห็น เส้นเลือดที่เข้ามาเลี้ยง โดยเฉพาะด้านขอบของก้อน
- การเจาะเลือดอาจมีความเข้มข้นเลือดสูง (polycythemia) ถ้ามีประวัติสงสัย VHL อาจตรวจดู catecholamine เพื่อดูว่ามี Pheochromocytomaหรือไม่

References

- ธรรมบุญ กะลัมพะเหติ .Cerebral angiograms
โรงพยาบาลสถาบันประสาทวิทยาเล่ม 1.กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์สยาม
อักษร. พ.ศ.2527 หน้า 190
- Butman JA, Linehan WM, Lonser RR; **Neurologic manifestations of von Hippel-Lindau disease.**JAMA. 2008 Sep 17;300(11):1334-42.
- Lonser RR, Glenn GM, Walther M, et al; **Von Hippel-Lindau disease.**Lancet. 2003 Jun 14;361(9374):2059-67.
- Maher ER; Orphanet rare diseases, **Von Hippel-Lindau disease webpage.** Updated October 2009
- Priesemann M, Davies KM, Perry LA, et al; **Benefits of screening in von Hippel-Lindau disease-comparison of morbidity associated with initial tumours in affected parents and children.** Horm Res. 2006;66(1):1-5. Epub 2006 Apr 27.

กลุ่ม 41

- | | | |
|---------------------|---------------|---------------|
| 1. นางสาวเสาวลักษณ์ | สายสมบูรณ์ | ID : 54521754 |
| 2. นายอริปัตย์ | ศรีเปรม | ID : 54521785 |
| 3. นางสาวอัญชนาภรณ์ | เมืองอินทร์ | ID : 54521808 |
| 4. นายอาทิตย์ | ศิริธีราเจษฎ์ | ID : 54521815 |
| 5. นางสาวอินทิรา | โหมวานิช | ID : 54521822 |
| 6. นางสาวกนกวรรณ | พลอยนิล | ID : 54522072 |
| 7. นางสาวคุณัญญา | สิงห์อ้าย | ID : 54522119 |
| 8. นางสาวจินตนา | สงวนใจ | ID : 54522126 |

คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ สาขาวิทยาศาสตร์การแพทย์

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอน

ในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2556