

## Von Hippel-Lindau

La malattia di Von Hippel\_Lindau (VHL) è una sindrome neoplastica ereditaria con manifestazioni renali. La VHL è una malattia autosomica dominante causata dalla mutazione del gene onco-soppressore VHL. Il gene VHL gioca un ruolo critico nella regolazione della via legata all'ipossia e alla ossigenazione cellulare. La proteina VHL altera la funzione del fattore HIF (hypoxia-inducible factor), il complesso responsabile della risposta cellulare all'ipossia, tra cui la induzione di angiogenesi. In caso di mutazione del gene VHL (in entrambi i geni) mancando il blocco del fattore HIF si viene a creare una rapida ossigenazione e crescita delle cellule del rene. Nella malattia di VHL si vengono pertanto ad avere tumori del rene bilaterali e a localizzazione multipla. Altre manifestazioni della malattia di VHL sono la presenza di cisti renali, pancreatiche, cistoadenoma papillare dell'epididimo, maggior rischio di comparsa del feocromocitoma, emangioblastoma cerebellare ed emangioma retinico. In caso di nuova comparsa di cisti renali la malattia VHL è una malattia da prendere in considerazione molto di più rispetto alla malattia policistica renale autosomica dominante. Nei Pazienti affetti da malattia di VHL il controllo dei reni attraverso TC o Risonanza Magnetica è raccomandata per una precoce diagnosi di carcinoma a cellule renali.