

OLTRE LE PIEGHE DELLA RARITÀ

STORIE VERE DI PERSONE CON LA SINDROME DI VHL (VON HIPPEL-LINDAU)

MSD

Con il patrocinio di

Associazione Italiana Famiglie VHL - ONLUS

INDICE

2 PREFAZIONE DI NICOLETTA LUPPI
Presidente e Amministratrice Delegata MSD Italia

6 PREFAZIONE DI FRANCESCO LOMBARDI
Presidente Associazione Famiglie Italiane VHL

8 INTRODUZIONE

12 LE STORIE DEI PAZIENTI
- Scoperta
- Cambiamento
- Coraggio
- Condivisione
- Speranza

32 CAPIRE LA VHL
- Che cosa è la VHL, la causa e i sintomi
- Il percorso clinico: diagnosi, monitoraggio, trattamenti

40 CENTRI DI RIFERIMENTO

46 CONTATTI ASSOCIAZIONE ITALIANA FAMIGLIE VHL - ONLUS

PREFAZIONE

Ci sono storie che chiedono di essere ascoltate con attenzione, rispetto e delicatezza. Storie che non cercano clamore, ma riconoscimento. Le pagine di questo libro nascono da questo ascolto e raccolgono le voci di persone che convivono con la sindrome di von Hippel-Lindau, una malattia rara che entra nella vita con la forza di una diagnosi inattesa e, spesso, con il peso di un percorso complesso, fatto di controlli, attese, interventi, paure e speranze.

In MSD crediamo che salvare e migliorare la Vita delle Persone significhi guardare a ogni bisogno di Salute, anche quando riguarda poche persone, anche quando rischia di restare ai margini dell'attenzione pubblica, scientifica e istituzionale. Perché dietro ogni patologia rara non c'è mai un numero, ma una persona, una famiglia, una comunità di affetti, un futuro che merita di essere custodito.

È questo il senso più profondo del nostro *Purpose*: usare la forza della scienza all'avanguardia per offrire nuove prospettive di cura e contribuire a migliorare concretamente la Vita delle Persone. Un impegno che, nelle malattie rare, assume un significato alto e profondo, perché richiama tutti noi alla responsabilità di non lasciare indietro nessuno e di portare luce là dove, troppo spesso, prevalgono silenzio, solitudine e incertezza.

Questa responsabilità si traduce anche in un impegno costante nella Ricerca e Sviluppo che portiamo avanti da oltre 130 anni di storia nelle Life Science. Grazie a investimenti annui di quasi 16 miliardi di dollari nel 2025 – per cui siamo prima azienda al mondo nelle Life Science – e alla dedizione dei nostri 24.700 ricercatori a livello globale, perseguiamo obiettivi ambiziosi e continuiamo a offrire risposte a bisogni di salute ancora non soddisfatti in molteplici aree terapeutiche, dall'oncologia alle malattie infettive e al cardiovascolare, per citarne alcune.

"Oltre le pieghe della rarità" è un titolo che racchiude una visione. Ogni piega, come nell'arte dell'origami che ispira questa campagna, può sembrare una frattura, una deviazione improvvisa dal disegno originario. Eppure, proprio da quelle pieghe può nascere una forma nuova, fragile e forte insieme, capace di raccontare trasformazione, resilienza e possibilità.

Le testimonianze raccolte in queste pagine ci accompagnano in un viaggio che è umano prima ancora che clinico. Raccontano lo smarrimento di chi riceve una diagnosi rara, la fatica di riconoscersi in un corpo e in un quotidiano che cambiano, la forza di rialzarsi, il valore dei legami, la possibilità di continuare a guardare avanti.

Leggere queste storie significa avvicinarsi a un'esperienza che spesso rimane invisibile e comprendere quanto sia importante costruire percorsi di cura capaci di tenere insieme innovazione scientifica, ascolto, informazione e presa in carico.

Per questo desidero esprimere un ringraziamento sincero all'Associazione Italiana Famiglie VHL, che ogni giorno rappresenta un punto di riferimento prezioso per i pazienti e per le loro famiglie, contribuendo a trasformare l'esperienza individuale in consapevolezza collettiva, vicinanza concreta e speranza condivisa.

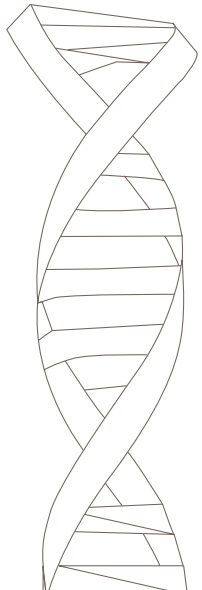
Il valore di questo libro sta nel dare spazio a voci rare, con la speranza che, al contrario, rare non siano mai l'attenzione, la cura e la responsabilità che queste persone meritano. È un invito a guardare oltre la diagnosi, oltre la complessità e oltre le pieghe più difficili della vita, per riconoscere in ogni storia una possibilità di incontro, comprensione e futuro.

Con questo spirito, MSD Italia rinnova il proprio impegno al fianco delle persone, della comunità scientifica, delle Associazioni, delle Istituzioni e di tutti gli attori del sistema salute, affinché anche le malattie – tutte e in particolar modo quelle più rare – possano ricevere ascolto, conoscenza e risposte sempre più adeguate.

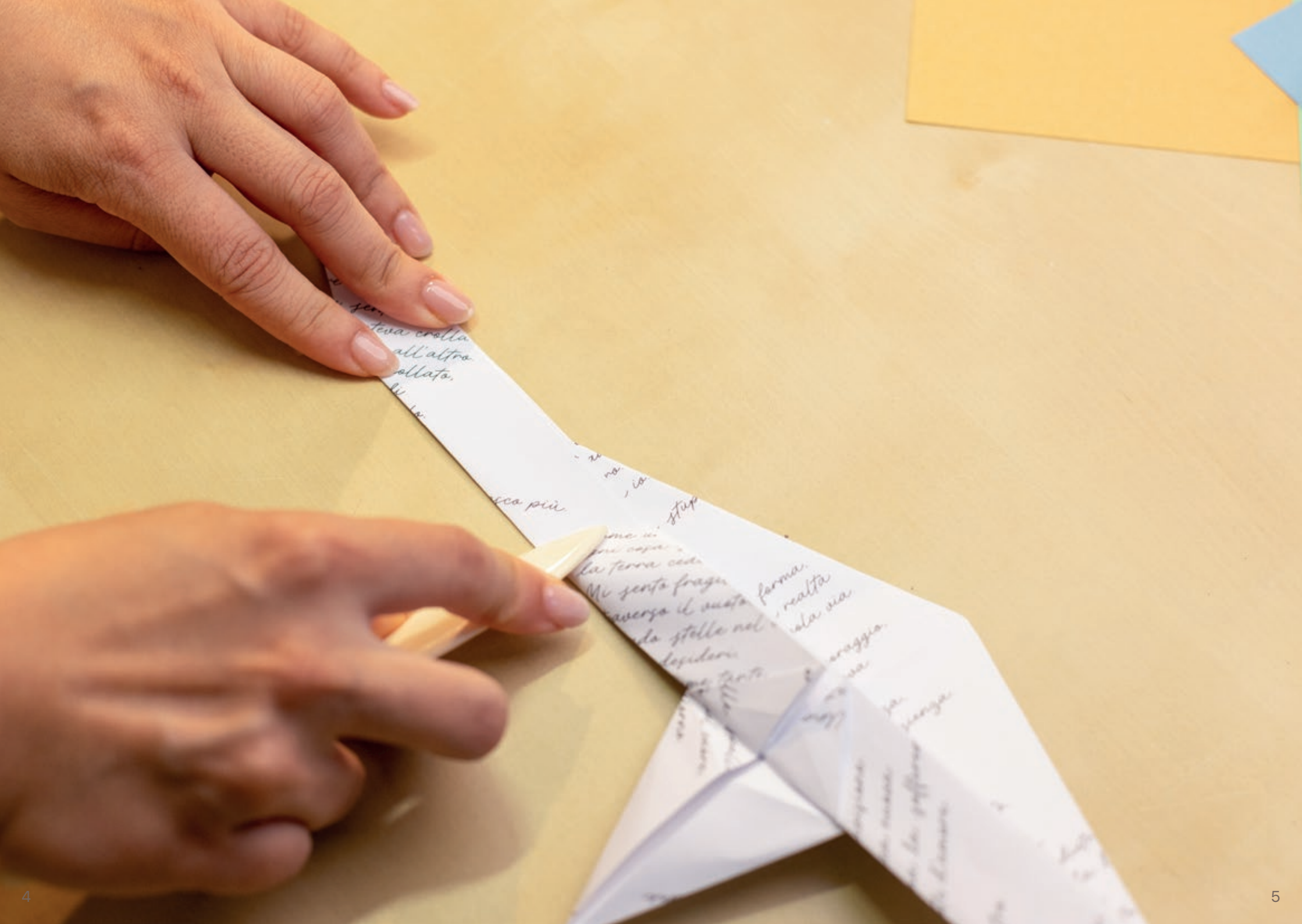
A chi ha scelto di condividere la propria storia va il mio grazie più profondo. Ogni testimonianza è un atto di generosità e di fiducia perché apre una strada, avvicina mondi apparentemente distanti, aiuta a sentirsi meno soli.

Che queste pagine possano essere lette come un gesto di attenzione e come una promessa: continuare a fare la nostra parte, con la scienza, con responsabilità e con umanità.

Perché la Vita, la Vita in buona salute non è mai abbastanza.



NICOLETTA LUPPI
Presidente e Amministratrice Delegata MSD Italia



PREFAZIONE

Innanzitutto, grazie.

Grazie a chi dedicherà tempo e attenzione alla lettura di questo libro, sforzandosi di comprendere che cosa significhi vivere con la sindrome di von Hippel-Lindau.

Grazie a chi ha pensato e voluto questa preziosa iniziativa divulgativa, capace di dare voce, con profonda delicatezza e rara sensibilità, a chi quotidianamente vive "Oltre le pieghe della rarità".

L'Associazione Italiana Famiglie VHL, di cui mi onoro di essere Presidente, nasce nel 2002 con lo scopo di accompagnare le persone malate e i loro familiari nel non facile percorso attraverso questa malattia. Le storie raccolte in questo volume sono testimonianze autentiche di associati e famiglie dell'Associazione: voci vere, che restituiscono con forza i passaggi più difficili che ciascuno di noi, affetto da VHL, si trova ad affrontare.

Raccontano lo sgomento e il disorientamento che seguono alla diagnosi di una malattia rara e complessa, quel momento in cui le domande sembrano essere più delle risposte e il futuro, improvvisamente, appare più fragile e incerto. Il corpo viene offeso e violato ma, prima ancora, viene minata ogni certezza sul domani, dalla possibilità di avere figli alla realizzazione personale e lavorativa, fino al modo stesso di immaginare la propria vita. Tutto può essere condizionato dalla consapevolezza di avere un'alta probabilità di sviluppare un tumore, e poi un altro, e poi un altro ancora.

Le storie raccontano anche molto bene come la VHL sia una malattia che coinvolge profondamente la famiglia, non solo perché, come ogni malattia complessa e impattante, entra nella vita di chi assiste, sostiene e accompagna quotidianamente la persona malata, ma è anche una patologia genetica e può quindi riguardare più membri dello stesso nucleo familiare. Il malato VHL è spesso figlio, fratello, sorella o genitore di altri malati, in un inestricabile intreccio di esami, diagnosi, interventi e viaggi verso centri medici specializzati.

Non è casuale che nella nostra denominazione compaia la parola "Famiglie": è una scelta che racconta molto della realtà della VHL e del modo in cui questa malattia attraversa, spesso, interi nuclei familiari. E accanto a loro ci sono i caregiver, ovvero presenze fondamentali e insostituibili, che non potremo mai ringraziare abbastanza per aver scelto di esserci vicini. Sempre e comunque.

Per chi convive con questa malattia, la sfida più grande non è sconfiggerla, ma riuscire a custodire, giorno dopo giorno, il desiderio di una vita piena e completa nonostante una condizione certamente penalizzante.

In questo sta il coraggio: nel provare a non rinunciare alle proprie ambizioni, ai propri affetti, ai propri progetti. Perché, se anche un giorno la malattia dovesse avere la meglio, fino a quel momento non le sia stato concesso lo spazio per impadronirsi della nostra esistenza.

Inoltre, sono ancora pochi i medici che conoscono davvero questa malattia e pochissimi riescono ad averne una visione d'insieme, non limitata alla sola specialità clinica di competenza. Anche per questo, sentirsi ascoltati, compresi e orientati può fare la differenza.

Condividere timori, paure, informazioni e conoscenza è fondamentale per trovare una bussola, senza la quale tutto diventa troppo grande.

È anche in questo che la nostra Associazione desidera essere presente, essere accanto alle persone malate e alle loro famiglie, per non farle sentire sole nel percorso della VHL, e accanto ai medici che ogni giorno si impegnano con dedizione nella diagnosi, nel monitoraggio e nella presa in carico dei pazienti.

Negli ultimi trent'anni molte cose sono cambiate e migliorate nella comprensione e nella gestione della VHL. La ricerca ha aperto nuove prospettive e continua a rappresentare una promessa concreta per il futuro nostro e dei nostri figli.

Accanto alla speranza in un futuro diverso e alla scienza che continua ad avanzare, nel presente restano indispensabili la consapevolezza e la conoscenza. Conoscere la VHL significa imparare a riconoscerne i segnali, comprenderne la complessità e affrontare con maggiore orientamento i percorsi di diagnosi e cura. Significa anche sentirsi meno soli davanti a una malattia che, troppo spesso, resta invisibile agli occhi degli altri.

Questo libro è un prezioso spazio di ascolto e condivisione. Per questo desidero esprimere profonda gratitudine a chi ha voluto accendere un faro sulle storie delle persone malate e delle loro famiglie, e a chi dedicherà del tempo a conoscerle e ad approfondirle, contribuendo a trasformare esperienze troppo spesso silenziose e nascoste in consapevolezza, vicinanza e speranza.

FRANCESCO LOMBARDI
Presidente Associazione Famiglie Italiane VHL

INTRODUZIONE

OLTRE LE PIEGHE DELLA RARITÀ

STORIE VERE DI PERSONE CON LA SINDROME DI VHL (VON HIPPEL-LINDAU)

Il libro che state per sfogliare nasce nell'ambito della campagna di sensibilizzazione "Oltre le pieghe della rarità", promossa da MSD per favorire una maggiore conoscenza della sindrome di von Hippel-Lindau (VHL), una patologia ultra-rara che predispone allo sviluppo di tumori, benigni e maligni, in diversi organi del corpo.

Una diagnosi rara può incidere profondamente sulla vita di una persona, segnando un prima e un dopo, modificando abitudini, prospettive e il modo di immaginare il futuro. Eppure, proprio come nell'arte dell'origami, scelta come simbolo della campagna, ogni piega può diventare l'inizio di una forma nuova.

Perché la fragilità, quando viene accolta e condivisa, può trasformarsi in forza. E ogni ferita, anziché cancellare ciò che siamo, può contribuire a dare significato e unicità al nostro percorso.

La parola origami deriva dai termini giapponesi *oru* (折), che significa "piegare", e *kami* (紙), che significa "carta". Quest'arte millenaria occupa un posto speciale nella cultura giapponese, dove ogni creazione racchiude un valore che va oltre il semplice gesto manuale.

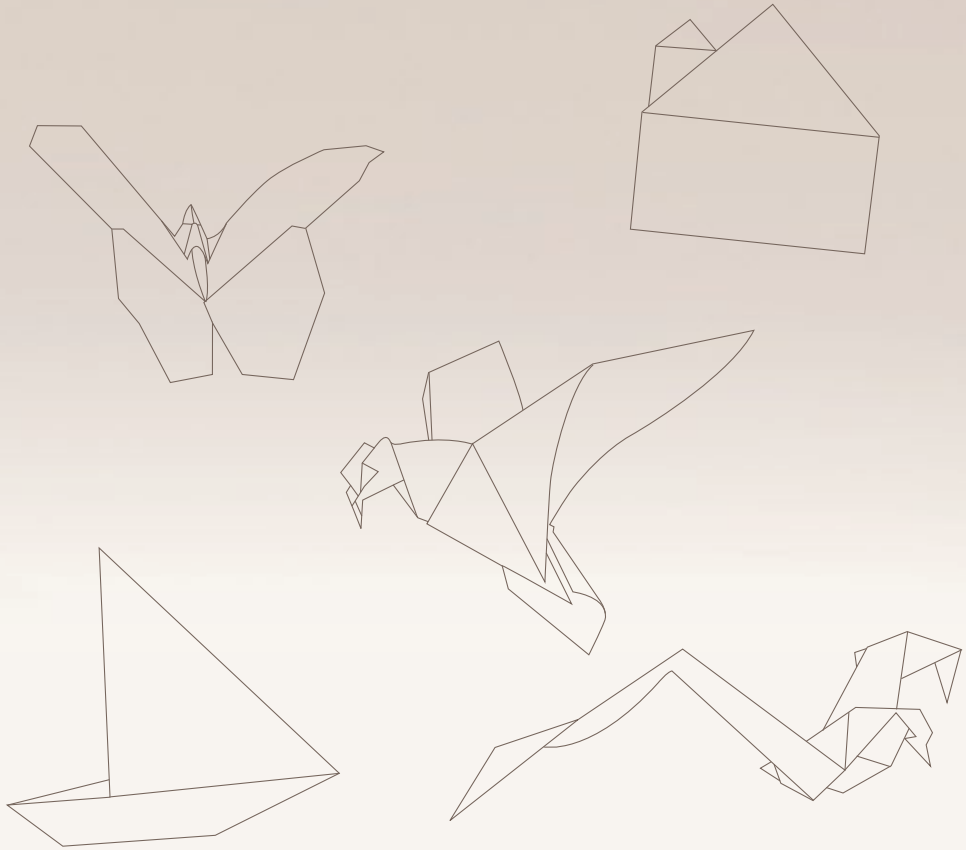
Ogni forma nasce infatti da una sequenza di pieghe lente e intenzionali, capaci di trasformare un semplice foglio in un simbolo, in un messaggio, in una storia. Regalare un origami significa donare tempo, cura e attenzione. È un gesto silenzioso che esprime vicinanza, augurio e speranza.

Un unico foglio può generare infinite figure, diverse tra loro ma accomunate dalla stessa essenza. Allo stesso modo, ogni storia racchiusa in queste pagine racconta un percorso unico, fatto di fragilità e resilienza, difficoltà e possibilità.

Le testimonianze raccolte in questo libro prendono forma attraverso l'haiku, una delle più celebri espressioni della tradizione poetica giapponese. Nella sua essenzialità, l'haiku cattura l'istante e racchiude emozioni profonde in poche parole. Attraverso questa forma narrativa, i pazienti raccontano il proprio percorso. Dalle loro testimonianze emergono cinque parole chiave - scoperta, cambiamento, coraggio, condivisione e speranza - che accompagnano e accomunano le storie raccolte nel volume.

Il libro, così come l'intera campagna "Oltre le pieghe della rarità", è realizzato con il patrocinio dell'Associazione Italiana Famiglie VHL, da sempre impegnata a sostenere i pazienti e i loro familiari e caregiver, promuovere la conoscenza della sindrome di von Hippel-Lindau e tendere una mano a chi affronta questa condizione.

Buona lettura.



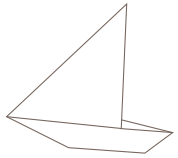

木
金
Pop-Up

SCOPERTA

La scoperta è incanto, stupore, un battito di vita. Ma può essere anche un momento di fragilità, una tempesta improvvisa, una frattura che riscrive le nostre storie.



LA BARCA È IL SEGNO DI UN VIAGGIO DA AFFRONTARE PASSO DOPO PASSO, ANCHE QUANDO LA ROTTA CAMBIA ALL'IMPROVVISO. RICHIAMA LA RESILIENZA NECESSARIA PER ATTRAVERSARE GLI IMPREVISTI E INIZIARE UN PERCORSO ANCORA TUTTO DA SCRIVERE.



CHIARA

Ogni giorno

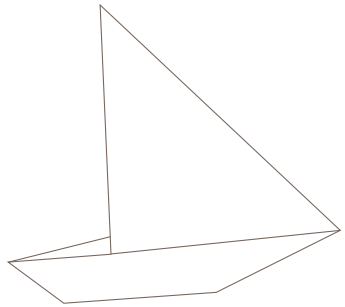
Un primo pensiero:
"Perché proprio a me?"

Da sportiva,
volevo spaccare il mondo,
correre oltre.

Eppure sentivo
che tutto poteva crollare
da un attimo all'altro.

Ma non ho mollato,
restavo in piedi

a divorare il cielo.



LISA

Una forza è dentro di me.

Nei momenti più difficili,
quando penso di non farcela,
resto in ascolto.

Un passo alla volta,
senza mai fermarmi.

Guardo avanti.

GIORGIA

Da quel giorno
nulla è rimasto uguale.

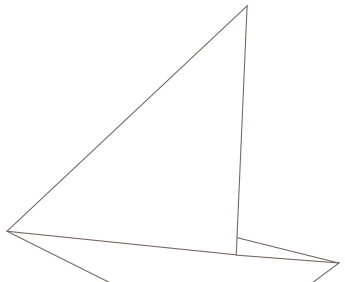
La vita muta forma,

e con lei il sogno
di ciò che sarà.

Un passo dopo l'altro,
tra domande e scoperte,

cerco me stessa.

E nel silenzio del cammino
trovo una forza
che non sapevo di avere.





CAMBIAMENTO

Nel cambiamento accogliamo la trasformazione. Lasciamo parti di noi per costruirne altre. C'è disorientamento ma anche il seme di un nuovo inizio. La promessa di percorsi possibili per rinascere ancora.



LA FARFALLA SIMBOLEGGIA L'EVOLUZIONE E LA POSSIBILITÀ DI TRASFORMARSI NEL TEMPO. RICORDA CHE IL CAMBIAMENTO NON È SOLTANTO CIÒ CHE LASCIAMO INDIETRO, MA ANCHE CIÒ CHE DI BELLO POSSIAMO DIVENTARE.

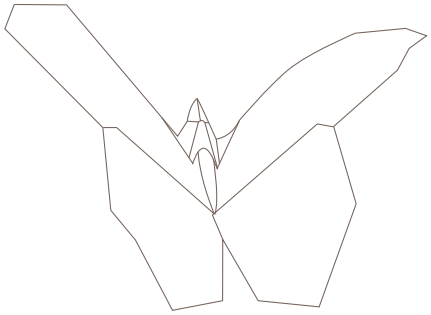
GIOVANNA

La vita cambia,
una musica nuova
il puzzle prende forma.

Le risposte arrivano,
tra visite ed esami,
cresce un desiderio.

Interventi, attese,
un seme dentro di me
cerca la luce.

Un fiore sboccia,
una piccola gioia,
ora sono mamma.



ANNA

Chi sono? Non mi riconosco più.
La mia immagine cambia,
ritorno bambina.

Le ferite diventano cicatrici,
la paura mette radici,
mi perdo nel futuro.

Sono io e non più io.
Sto cambiando?
Eppure continuo a stupirmi.

MICHELA

Come un vulcano in eruzione,
ogni cosa si trasforma,
la terra cede.

Mi sento fragile,
attraverso il vuoto,
cercando stelle nel cammino.

Sogni e desideri,
una vita come tante,
per ritrovare i colori del mondo.

ADELE

Sguardo al passato,
una ragazza diversa,
la paura del domani.

Viaggi e coraggio,
affronto gli ostacoli
con la forza dell'amore.

Oggi sto bene,
abito il presente
immaginando il futuro.





CORAGGIO

Coraggio significa "agire con il cuore". Affrontare le sfide che la vita ci mette davanti, con fiducia in noi stessi e nelle nostre capacità. Accogliendo la paura, per trasformarla in forza d'animo.



L'AQUILA ESPRIME LA DETERMINAZIONE DI ELEVARSI SOPRA LE DIFFICOLTÀ, AFFRONTANDO LE AVVERSITÀ CON RESILIENZA E FIDUCIA.



CARLO

Sogni che cambiano forma,
si infrangono sulla realtà
la spensieratezza vola via.

Nella fragilità
vivono solitudine e coraggio,
nasce una forza nuova.

Perdo leggerezza,
ma riscopro resilienza,
coraggio, amore e pazienza.

VALENTINA

Prima arriva la paura,
poi lo sconforto
che fa spazio al coraggio.

Non perdo la fiducia,
perché non sono sola,
mi circonda l'affetto.

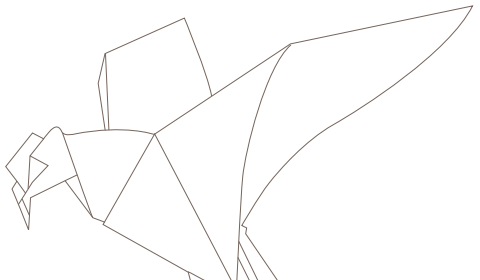
Mi sento compresa,
accolta in questo viaggio
ora sono invincibile.

EMMA

Vivo ogni momento,
tocco il fondo
e mi rialzo.

Il coraggio mi guida,
la vita è qui e ora,
sulla mia strada vedo il bello.

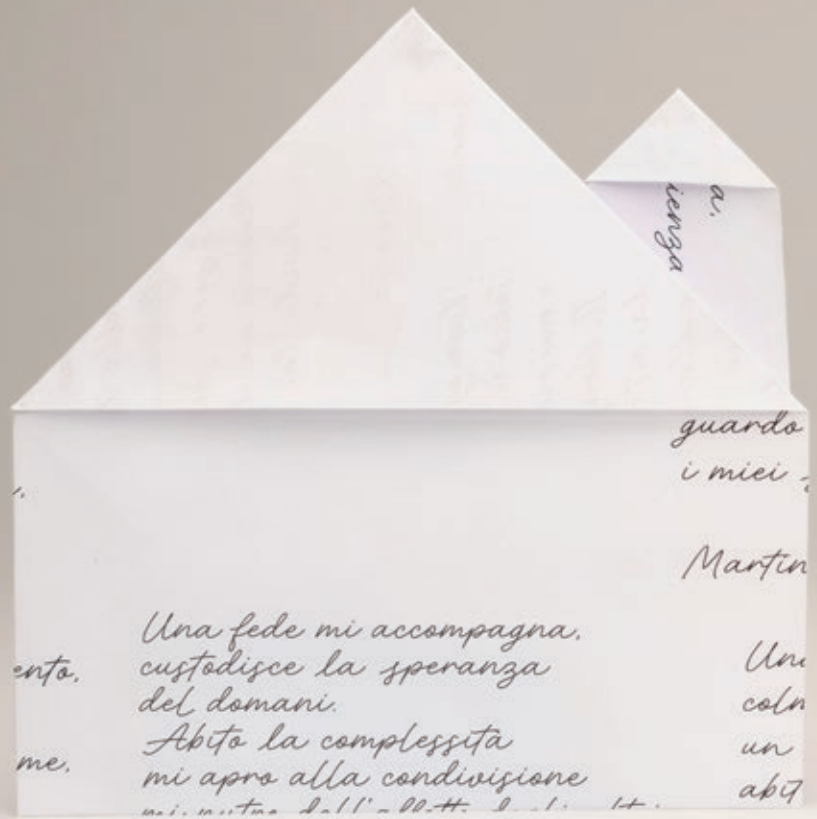
Nel domani c'è fiducia,
guardo avanti
i miei sogni prendono forma.





CONDIVISIONE

Nei legami risiede la nostra forza più grande. Nella condivisione l'amore si moltiplica e diventa luce nelle avversità. Perché è grazie all'affetto e al supporto di chi ci circonda che riusciamo ad affrontare il percorso della vita.



LA CASA EVOCA UN LUOGO SICURO. UN PUNTO FERMO DOVE TROVARE ACCOGLIENZA, BENESSERE E CORAGGIO PER GUARDARE AVANTI.

ALESSIA

Mi ritrovo nell'ignoto,
davanti alla paura
consumo ogni energia.

Ma il buio resta indietro,
attorno a me cresce la luce,
una rete mi sostiene.

Amicizia e supporto,
nella condivisione trovo forza
mi sento viva.

LUCIA

Un macigno sulle spalle,
un peso custodito nel cuore,
l'attesa di ogni giorno.

Parole di conforto,
una roccia che mi sostiene
non sono più sola.

Coltivo la speranza,
un fiore che porta luce,
una strada da percorrere insieme.

STEFANIA

Perdo dei pezzi,
frammenti di me si allontanano
sento il peso, affondo.

Mi trasformo,
cambio pelle lentamente,
poi riaffioro.

Non sono sola,
attorno a me il conforto,
condivido la speranza.

PAOLO

L'abitudine consola,
un rifugio nelle avversità
la vita è una sfida.

Mi rialzo più forte,
sostenuto dagli altri
e dalla condivisione.

Una musica nuova
trasforma la sofferenza
in note d'amore.

CAROLINA

Una fede mi accompagna,
custodisce la speranza
del domani.

Abito la complessità,
mi apro alla condivisione,
mi nutro dell'affetto degli altri.

Respiro profondamente,
i pensieri si allontanano
vivo la mia libertà.

AURORA

Una storia antica,
attraversa le generazioni
un filo che ci lega.

Nella famiglia,
trovarsi nella condivisione,
sogni rivolti al futuro.

Ogni giorno,
nell'amore fraterno,
la trama della nostra vita.

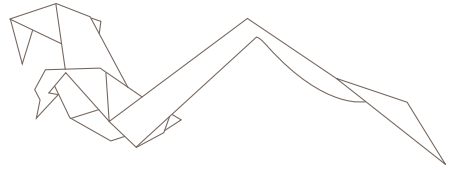

Una fede mi accompagna,
custodisce la speranza
del domani.
Abito la complessità
mi apro alla condivisione
mi nutro dell'affetto di
guarda
i miei

SPERANZA

La speranza è la forza silenziosa che ci invita a guardare oltre l'incertezza, a credere che ogni ferita possa trovare cura e ogni notte lasciare spazio a un nuovo giorno. Quando tutto sembra fermarsi, la speranza continua a indicarci la via.



IL GABBIANO RAPPRESENTA LA CAPACITÀ DI GUARDARE LONTANO E CONTINUARE IL VIAGGIO ANCHE QUANDO LA META SEMBRA DISTANTE. UN INVITO A NON SMETTERE MAI DI IMMAGINARE IL FUTURO.



MARIA

Viaggi, strade, domande,
cerco risposte,
confido nelle mie forze.

Nell'incertezza
e nei giorni di smarrimento,
scelgo la serenità.

La speranza resta con me,
riscopro il futuro
e il conforto della fiducia.

LUCA

Una valigia
colma di speranze,
un cammino che si fa abitudine.

Passo dopo passo,
disegno percorsi di vita
continuo a evolvermi.

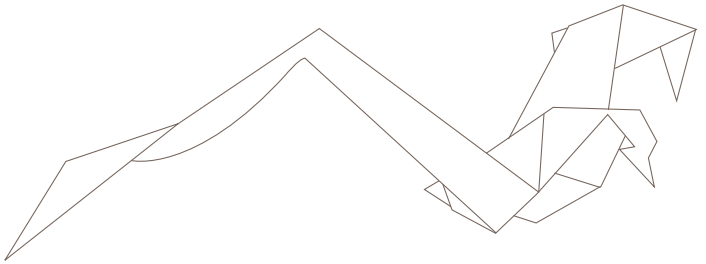
Non sono un guerriero,
sono semplicemente io
questa è la mia storia.

LUISA

Una scossa,
il mio corpo che cambia,
lascio andare parti di me.

Mi scopro fragile,
eppure forte come il giunco
che si piega ma non si spezza.

Non ho timore del futuro,
la speranza mi accompagna
ha il ritmo del mio cuore.



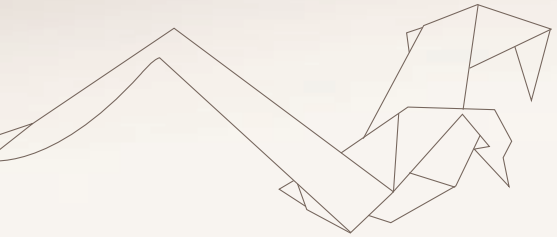


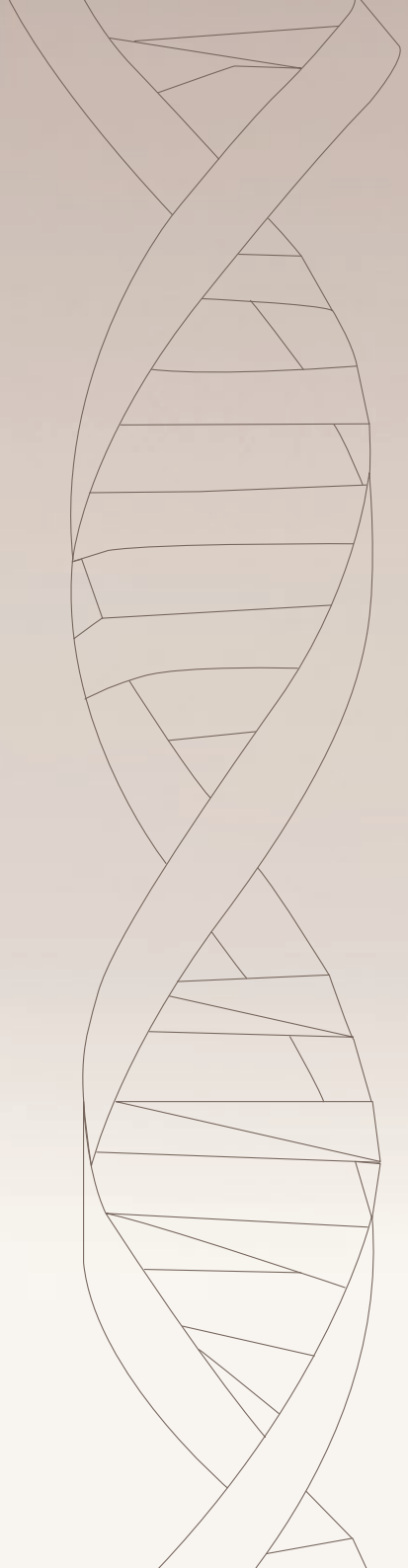
VHL

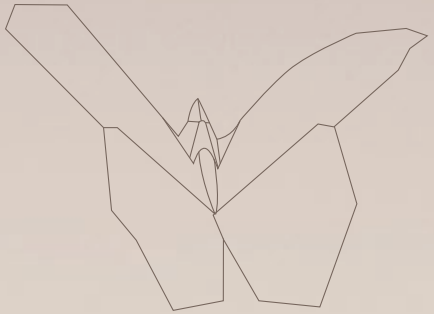
COSA È

La sindrome di von Hippel-Lindau, spesso abbreviata in VHL, è una malattia genetica rara e multisistemica che predispone allo sviluppo di tumori, sia benigni che maligni, in diversi organi del corpo. Tra le manifestazioni più caratteristiche vi sono gli emangioblastomi del sistema nervoso centrale e della retina, tumori benigni altamente vascolarizzati, oltre al carcinoma renale a cellule chiare, ai tumori neuroendocrini pancreatici, al feocromocitoma e ad altre lesioni caratteristiche. Il carcinoma renale a cellule chiare rappresenta la principale causa di morbilità e mortalità nei pazienti con sindrome di von Hippel-Lindau; per questo motivo il monitoraggio delle lesioni renali costituisce uno degli aspetti centrali della sorveglianza clinica.

La prevalenza è di 1/53.000 casi e l'incidenza annuale alla nascita è di 1/36.000. Colpisce uomini e donne in modo equivalente ed esordisce solitamente tra la seconda e la quarta decade di vita (l'età media alla diagnosi è 26 anni), sebbene i primi segni possano talvolta apparire già nell'infanzia.









LA CAUSA

La sindrome di von Hippel–Lindau è causata da mutazioni del gene VHL, situato sul braccio corto del cromosoma 3. In condizioni fisiologiche, il gene VHL codifica per una proteina oncosoppressore che svolge un ruolo chiave nella regolazione della risposta cellulare alla disponibilità di ossigeno. In particolare, la proteina VHL è coinvolta nella degradazione dei fattori inducibili dall'ipossia (HIF) in condizioni normossiche.

Quando il gene è mutato o inattivato, questo meccanismo di controllo viene meno e i livelli di HIF aumentano anche in presenza di normali concentrazioni di ossigeno. Di conseguenza, la cellula attiva segnali che simulano una condizione di ipossia, promuovendo l'angiogenesi, la proliferazione e la sopravvivenza cellulare.

La trasmissione della malattia avviene con modalità autosomica dominante, per cui è sufficiente una sola copia mutata del gene per determinare il fenotipo patologico. Tuttavia, in circa il 20% dei casi la mutazione insorge de novo, in individui senza storia familiare nota.

SINTOMI

I sintomi della sindrome di von Hippel-Lindau variano enormemente a seconda della localizzazione e delle dimensioni delle masse tumorali. Gli emangioblastomi retinici (multipli e bilaterali in circa il 50% dei casi) possono causare perdita della vista o distacco della retina, mentre quelli al sistema nervoso centrale (presenti in circa il 40% dei casi e nel complesso nel 60-70% dei pazienti) possono provocare mal di testa, vertigini, perdita di equilibrio e debolezza muscolare a causa della pressione esercitata sui tessuti nervosi. Il coinvolgimento dei reni può portare al carcinoma renale a cellule chiare, spesso asintomatico nelle fasi iniziali ma potenzialmente letale se non monitorato. Un altro segno caratteristico è il feocromocitoma, un tumore delle ghiandole surrenali che secerne adrenalina, causando ipertensione arteriosa grave, sudorazione eccessiva e palpitazioni. Sono inoltre presenti cisti e cistoadenomi epididimali e cisti pancreatiche multiple e, in un limitato gruppo di casi (circa il 10%), tumori del sacco endolinfatico (ELST). Sono rari i paragangliomi della testa e del collo (0,5%). L'età media alla diagnosi dei tumori nella VHL è molto più giovane rispetto a quella descritta negli stessi tumori quando di altra origine.

DIAGNOSI E MONITORAGGIO

La diagnosi prenatale è possibile con l'analisi molecolare sugli amniociti o sui villi coriali, se la mutazione patogenetica è già nota in un familiare. La diagnosi postnatale si avvale di un approccio combinato tra test genetici e imaging clinico. Il sequenziamento del DNA permette di identificare la mutazione del gene VHL nel 95% dei pazienti, consentendo la conferma diagnostica anche prima della comparsa dei sintomi. Parallelamente, tecniche di imaging come la risonanza magnetica con contrasto del cervello e della colonna vertebrale, la tomografia computerizzata dell'addome e l'ecografia sono fondamentali per individuare precocemente le lesioni. Poiché la malattia è progressiva, i pazienti devono sottoporsi a protocolli di sorveglianza periodica per tutta la vita, che includono anche esami oculistici approfonditi e analisi del sangue e delle urine per monitorare i livelli ormonali.

TRATTAMENTI

Il trattamento richiede un approccio multidisciplinare coordinato.

La presa in carico prevede il monitoraggio per tutta la vita (esami oftalmici, di laboratorio, RM cerebrale, ecografie addominali). I familiari a rischio devono sottoporsi a un programma di screening sin dall'infanzia, a meno che la VHL non sia esclusa dai test molecolari. Storicamente il trattamento della VHL si è basato sulla sorveglianza attiva e sull'impiego di procedure locali (chirurgia, laser o altre tecniche ablative) quando le lesioni raggiungevano dimensioni tali da comportare un rischio clinico significativo.

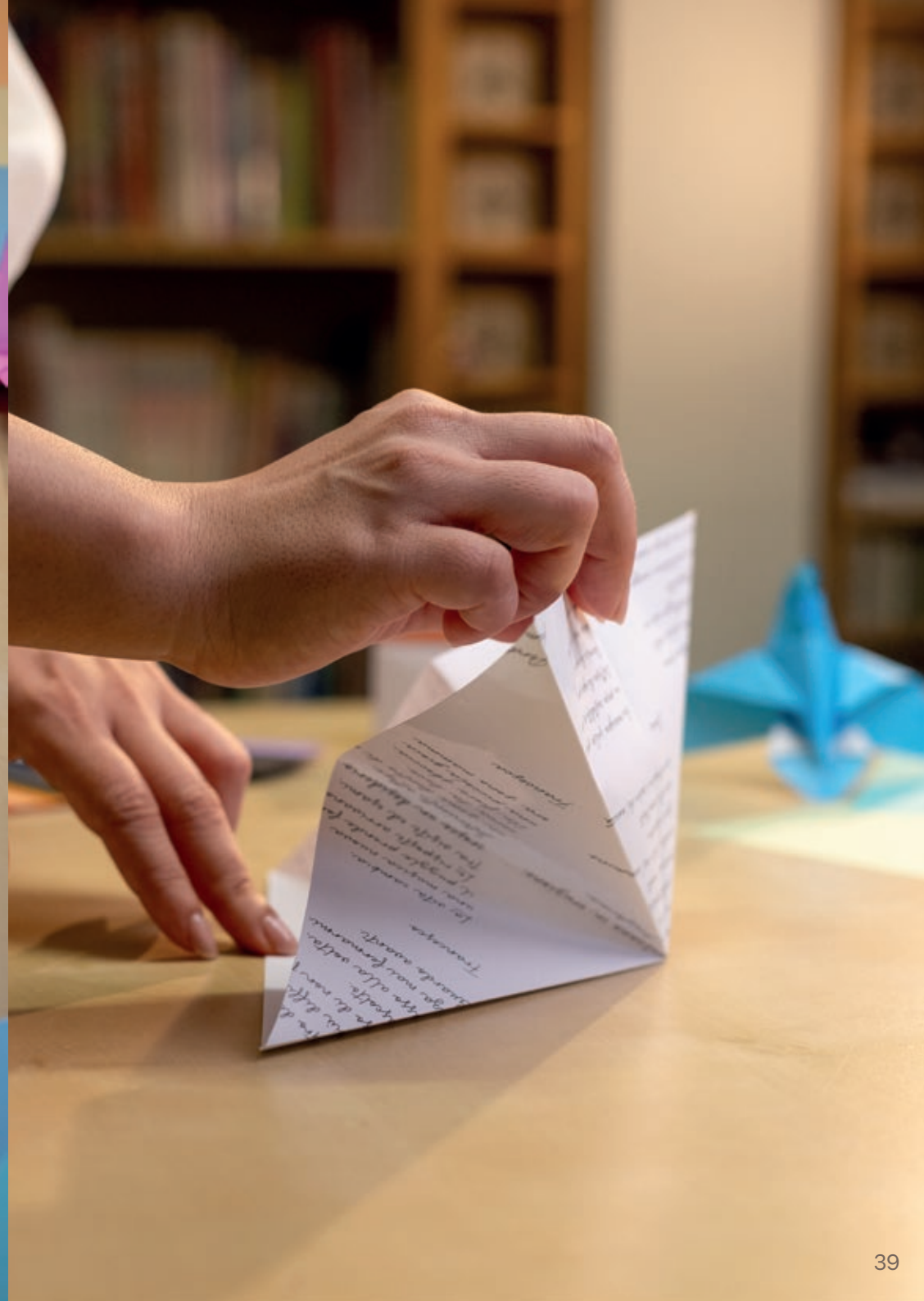
In alcune coorti di pazienti con sindrome di von Hippel–Lindau è stata osservata una mediana di 4 procedure chirurgiche o ablative per paziente nel corso della vita, a indicare un elevato carico procedurale, con conseguente impatto significativo sulla qualità di vita dei pazienti e dei caregiver. Negli ultimi anni la ricerca farmacologica ha studiato terapie mirate che possono ritardare o ridurre la necessità di interventi chirurgici. Questo approccio sistemico può rappresentare una nuova opportunità terapeutica per migliorare la qualità di vita dei pazienti, riducendo il ricorso a procedure invasive ripetute.

Fonti:

- VHL Alliance (vhl.org)
- https://www.airc.it/cancro/prevenzione-tumore/sindromi-che-predispongono-al-cancro/sindrome-di-von-hippel-lindau
- Associazione Italiana Famiglie VHL Onlus https://www.vhl.it/
- NORD (National Organization for Rare Disorders): Database delle malattie rare, sezione Von Hippel-Lindau Disease. https://rarediseases.org/rare-diseases/von-hippel-lindau-disease/
- Orphanet: Portale europeo delle malattie rare e dei farmaci orfani. https://www.orpha.net/it/disease/detail/892?name=vhl&mode=name
- LS-004, N Engl J Med 2021;385:2036-46


che porta tu
la da percorrere





CENTRI DI RIFERIMENTO

ANCONA Azienda Ospedaliero - Universitaria Ospedali Riuniti di Ancona

AOSTA Centro Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta

AVELLINO Azienda Ospedaliera S. G. Moscati

BARI Azienda Ospedaliero - Universitaria Consorziale Policlinico di Bari

BASSANO DEL GRAPPA (VR) AULSS 7 Pedemontana

BENEVENTO Azienda Ospedaliera San Pio

BOLOGNA
Azienda Ospedaliero - Universitaria Policlinico - S. Orsola Malpighi
Aziende AUSL di Bologna

BOLZANO Ospedale Centrale di Bolzano

BRESCIA Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini

CAGLIARI
ASSL Cagliari - Ospedale Binaghi
Azienda Ospedaliera G. Brotzu
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Cagliari

CATANIA Azienda Ospedaliero Universitaria "G. Rodolico - San Marco"

CONEGLIANO (TV) Polo Regionale IRCCS "E. Medea"

FIRENZE
Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisa - Ospedale Cisanello
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisa - Ospedale Santa Chiara

GENOVA
Ente Ospedaliero Ospedali Galliera
Istituto Giannina Gaslini - Ospedale Pediatrico IRCCS
Ospedale Policlinico San Martino - Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

LA SPEZIA ASL 5 - Presidio Ospedaliero del Levante Ligure "Ospedale S. Andrea"

LECCE Ospedale "Vito Fazzi"

MESSINA Azienda ospedaliera Universitaria Policlinico "G. Martino"

MILANO
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano
IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano
Ospedale Niguarda di Milano - ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda

MODENA Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena

NAPOLI
AOU Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"
Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II"
Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale "A. Cardarelli"
Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale "Santobono - Pausilipon"

PALERMO
Azienda Ospedaliera - Ospedali riuniti Villa Sofia - Cervello
Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Paolo Giaccone

PADOVA
Azienda Ospedale Università di Padova
IRCCS - Istituto Oncologico Veneto

PARMA Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma Ospedale Maggiore

PERUGIA Azienda Ospedaliera di Perugia

PIACENZA Azienda USL di Piacenza - Ospedale Guglielmo da Saliceto

PORDENONE ASFO - Azienda Sanitaria Friuli Occidentale - Presidio Ospedaliero di Pordenone

POTENZA Azienda Sanitaria Locale di Potenza (ASP)

ROMA Azienda Ospedaliero-Universitaria "Policlinico Umberto I"

REGGIO EMILIA Azienda AUSL Reggio Emilia "Arcispedale S. Maria Nuova"

SAN GIOVANNI ROTONDO IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza"

SASSARI Azienda Ospedaliera Universitaria Sassari

SIENA Azienda Ospedaliera Universitaria Siena

TERNI Azienda Ospedaliera S.Maria

TORINO Centro Interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta

TRENTO Ospedale "Santa Chiara"

TREVISO AULSS 2 Marca Trevigiana - Polo Ospedaliero di Treviso - Ca' Foncello

TRIESTE IRCCS Materno Infantile Burlo Garofolo

VENEZIA AULSS 3 Serenissima

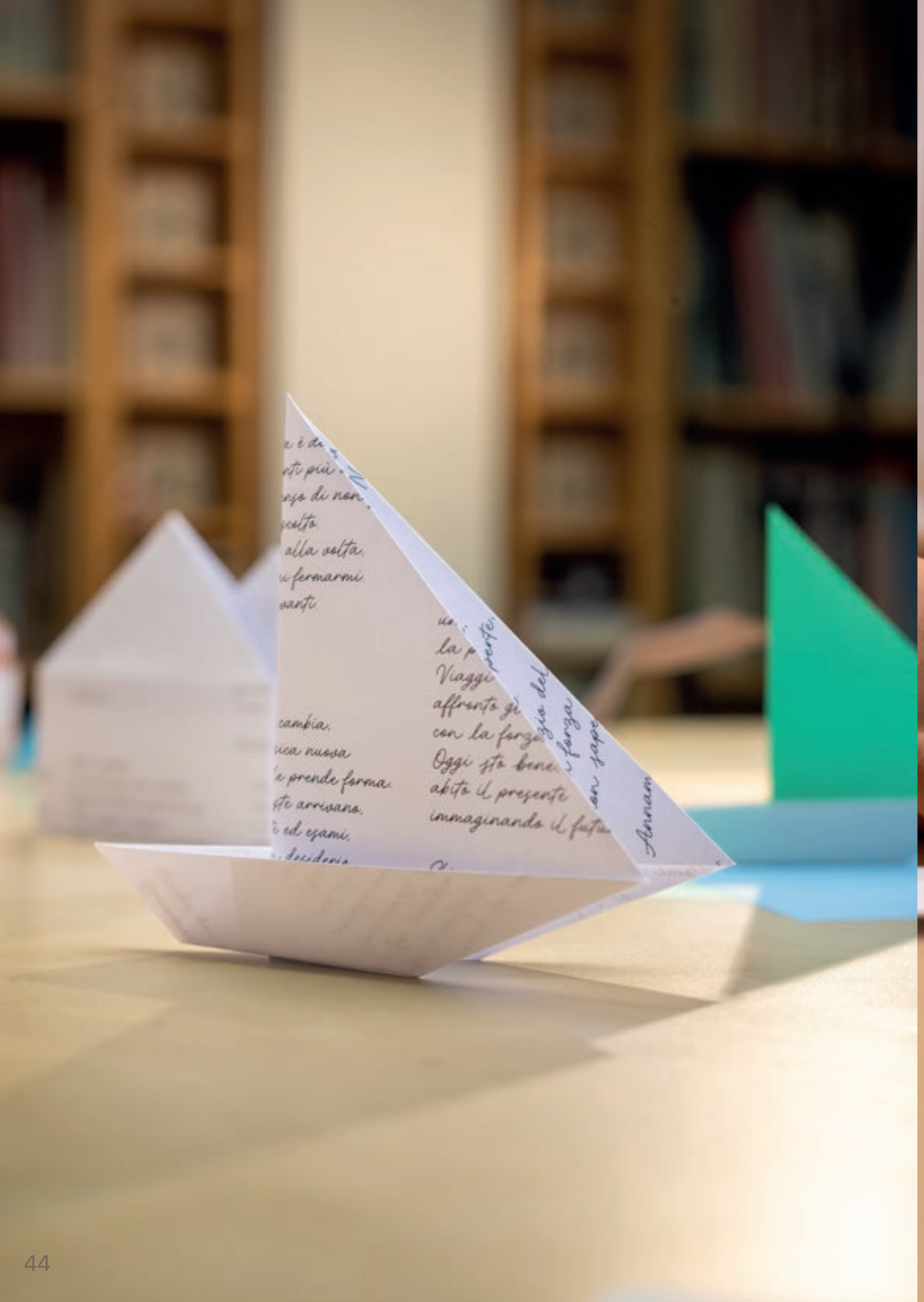
VERONA
AULSS 9 Scaligera - Ospedale Polo Riabilitativo Provinciale
Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona

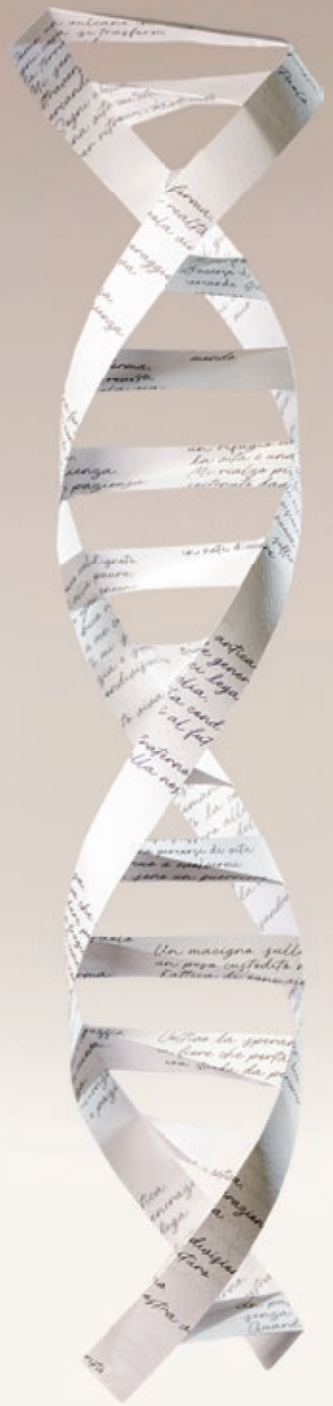
VICENZA AULSS 8 Berica - Ospedale San Bortolo di Vicenza

VITERBO ASL Viterbo - Ospedale Santa Rosa

UDINE ASUFC - Presidio Ospedaliero Universitario "Santa Maria della Misericordia"







CONTATTI ASSOCIAZIONE ITALIANA FAMIGLIE VHL – ONLUS

Email: vhl@vhl.it
Sito web: www.vhl.it
Corso Siccardi, 11 - 10122 Torino (TO)

Segreteria: +39 011535353
Referente nord: +39 3288115931
Referente centro: +39 3470601150
Referente sud: +39 3316028454
Referente under 30: +39 3294734206

MSD

Con il patrocinio di

Associazione Italiana
Famiglie VHL - ONLUS

Inquadra il QR Code

Scopri le storie complete

IT-NON-14135-BT-10/2026