

A TRAVÉS DE LA INVESTIGACIÓN DE VHL

CURANDO CANCER



# VHL Manual De Niños



# **MANUAL DE LA ENFERMEDAD DE LA vHL: EDICIÓN DE INFANTILES Y JOVENES**

## **TABLA DE CONTENIDOS**

### **CAPÍTULOS:**

1. INTRODUCCIÓN
2. ¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE LA vHL?
3. ¿CÓMO SE CONTRAE LA ENFERMEDAD DE LA vHL?
4. ¿QUÉ SON EL ADN Y LOS GENES?
5. ¿QUÉ PASA SI YO TENGO LA ENFERMEDAD DE LA vHL?
6. ¿QUÉ OCURRE SI MIS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE LA vHL CAUSAN UN PROBLEMA?
7. ¿QUÉ PUEDO HACER PARA MANTENERME SANO?
8. ¿CÓMO CAMBIARÁ MI VIDA A CAUSA DE LA ENFERMEDAD DE LA vHL?
9. ¿DEBO DECIRLE A LA GENTE QUE TENGO LA ENFERMEDAD DE LA vHL?
10. ¿PUEDO HABLAR CON OTROS NIÑOS Y JÓVENES QUE TIENEN LA ENFERMEDAD DE LA vHL?
11. ¿HABRÁ ALGUNA VEZ UNA CURA PARA LA ENFERMEDAD DE LA vHL?

### **GLOSARIO**

### **REFERENCIAS**

### **RECONOCIMIENTOS**

## Capítulo 1: INTRODUCCIÓN

### ¿De qué se trata este libro?

El Manual Infantil de la enfermedad de la vHL ha sido escrito para los niños de todas las edades. Este manual ayudará a ti y a tus padres aprender sobre la enfermedad de la von Hippel-Lindau, o de la enfermedad de la vHL. Tal vez tu o una persona querida tiene la enfermedad. Este manual te explicará en términos sencillos, que es la enfermedad de la vHL, como se desarrolla y como una persona puede vivir con ella.

Lee este manual con tus padres, para que puedan explicarte las cosas y responder a cualquier pregunta que puedas tener. Si quieres, puedes leer un capítulo cada vez, o ir avanzando por los capítulos que más te interesen. Hay mucha información en este manual, así que no debes sentir que tienes que leer lo todo de una vez. También puedes decidir volver a leer algunos capítulos más adelante. Tú y tus padres pueden utilizar este libro como quieran.

Encontrarás muchas palabras nuevas en este manual. No te preocupes: explicamos estas nuevas palabras al final del manual en el Glosario. También encontrarás algunas preguntas subrayadas. Estas son algunas preguntas que los niños y los jóvenes con la enfermedad de la vHL podrían hacer. Las respuestas a estas preguntas se pueden encontrar en los párrafos directamente a continuación.

Esperamos que este manual te ayude a entender mejor la enfermedad de la vHL. ¡Este manual tiene como objetivo dejarte con una sensación positiva sobre la enfermedad de la vHL para que puedas continuar viviendo tu vida al máximo!

## Capítulo 2: ¿QUE ES LA ENFERMEDAD DE LA vHL?

### ¿Qué es la enfermedad de la vHL?

Las siglas vHL significan la enfermedad de von Hippel-Lindau. Debe su nombre a dos médicos que la descubrieron: el Dr. Eugen von Hippel y el Dr. Arvid Lindau. La enfermedad de la vHL es una enfermedad rara, lo que significa que, en comparación con otras enfermedades, no hay mucha gente que la tenga. Aunque es rara, hay miles de personas por todo el mundo que tienen la enfermedad de la vHL.

El hecho de que una persona tenga la enfermedad de la vHL no significa que esté enferma. Generalmente, la mayoría de las personas con la enfermedad de la vHL se sienten bien. Personas con la enfermedad de la vHL tienen una mayor probabilidad de desarrollar tumores o quistes en ciertas partes del cuerpo, que las personas sin la enfermedad de la vHL.

### ¿Qué son los tumores?

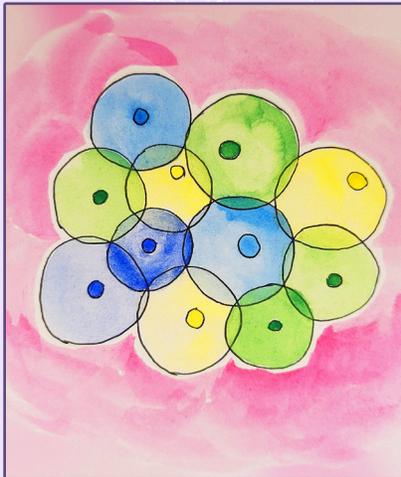
Nuestros cuerpos están formados por millones de células. Cada célula tiene un trabajo importante, como ser una célula de la piel, una célula del cerebro o una célula del riñón. Las células sanas normalmente hacen copias de sí mismas a medida que crecen. Pero, si una célula

empieza a crecer más deprisa de lo normal, puede formarse un tumor en ese órgano. Un tumor es un grupo de células que ya no se comportan como células normales. En las personas con la enfermedad de la vHL, los tumores crecen como pequeños nudos agrupados.

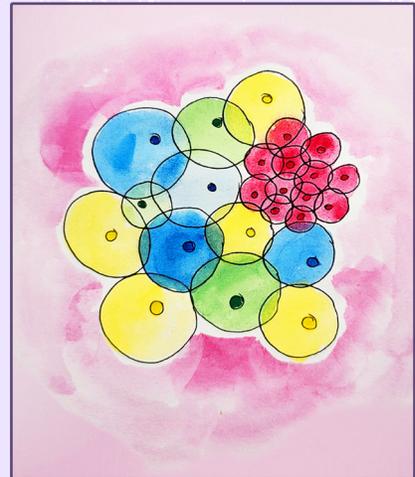
Las personas con la enfermedad de la vHL también pueden desarrollar quistes que no son tumores. Un quiste es una acumulación de líquido o fluido que puede encontrarse en diferentes partes del cuerpo. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden desarrollar quistes en los riñones o en el páncreas. Estos quistes no suelen causar problemas de salud y los órganos suelen funcionar con normalidad.



Una Célula



Un grupo de células



Una de las células,  
transformando  
en un tumor

### ¿Qué tipos de tumores puede desarrollar una persona con la enfermedad de la vHL?

Las personas que tienen la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en diferentes partes del cuerpo. Estos tumores pueden encontrarse en las siguientes áreas:

**Cerebro:** El cerebro está dentro de la cabeza. Es el centro de control del sistema nervioso. El cerebro nos ayuda a pensar y controla cómo funciona nuestro cuerpo.

**Medula espinal:** La columna vertebral es un conjunto de huesos como una pila de anillos que recorre la espalda. La medula espinal es como un cable que atraviesa estos anillos. Transmite señales desde el cerebro al resto del cuerpo

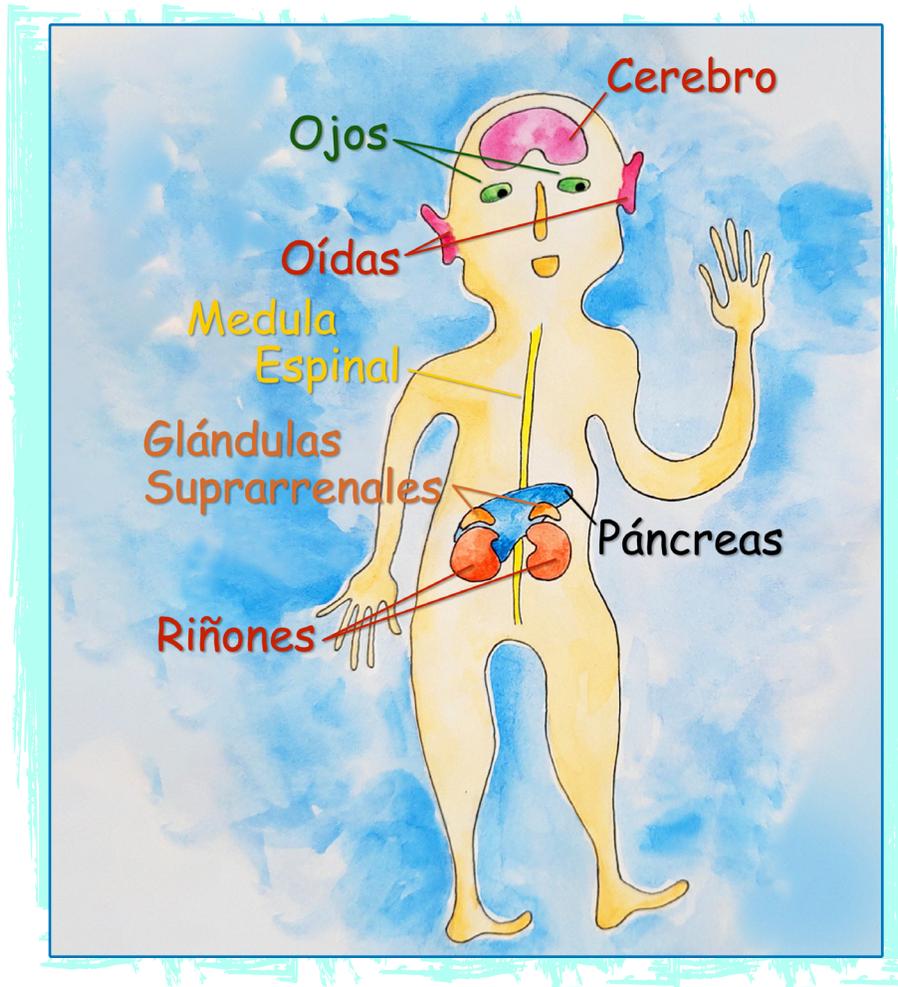
**Ojos:** Los ojos son los órganos de la vista. Nos permiten ver y detectar la luz.

**Oídos:** Los oídos son los órganos de audición. Nos permiten escuchar sonidos. ¡Ellos también juegan un papel en nuestro sentido de equilibrio!

**Riñones:** Tenemos dos riñones. Están situados en la zona del abdomen o del estómago. Ellos filtran la sangre y eliminan los productos de desecho convirtiéndolos en orina.

**Glándulas suprarrenales:** Tenemos dos glándulas suprarrenales situadas encima de los riñones. Ellas controlan las hormonas, o mensajeros químicos, que envían señales de una célula a la otra.

**Páncreas:** El páncreas es un órgano situado detrás del estómago. Ayuda al estómago a digerir los alimentos.



### ¿Todas las personas con la enfermedad de la vHL desarrollan tumores?

- Algunas personas pueden tener unos pocos tumores a lo largo de su vida, otras pueden tener más y algunas personas pueden nunca tener ninguno.
- Algunas personas pueden desarrollar tumores solo en una parte del cuerpo. Otras personas pueden desarrollar tumores en más de una parte del cuerpo.
- Algunas personas pueden tener tumores que crecen en una parte del cuerpo más de una vez.

Si desarrollas un tumor en tu cuerpo, no hay que tener miedo. Tus médicos te vigilarán de cerca para asegurarse de que no cause ningún problema.

Las personas con la enfermedad de la vHL no son las únicas que desarrollan tumores. Cualquier persona puede desarrollar un tumor en cualquier parte de su cuerpo tanto si tenga la enfermedad de la vHL como si no la tenga.

### ¿Padecen de cáncer las personas con la enfermedad de la vHL?

En la mayoría de los casos, tumores de la enfermedad de la vHL no son cancerosos. A veces los tumores se convierten en cáncer y otras veces no. El cáncer ocurre cuando ciertos tipos de tumores crecen demasiado y se riegan a lugares del cuerpo que no deberían.

## Capítulo 3: ¿CÓMO SE CONTRAE LA ENFERMEDAD DE LA vHL?

### ¿Cómo se contrae la enfermedad de la vHL?

La enfermedad de la vHL es una enfermedad hereditaria, lo que significa que se encuentra en familias. Puede transmitirse de abuelos a padres y de padres a hijos. Si tú tienes la enfermedad de la vHL, es probable que uno de tus padres también la tenga. Un padre con la enfermedad de la vHL puede transmitirla sin saberlo, como cualquier otro rasgo, como el color de los ojos. Es posible que tengas otros familiares que también tienen la enfermedad de la vHL, como un abuelo, un hermano, una hermana, una tía o un tío. La enfermedad de la vHL no es la única enfermedad que se encuentra en las familias. Hay muchas otras enfermedades que también son hereditarias.

No se puede contraer la enfermedad de la vHL de otra persona tocándola o contagiándose como un resfriado. Todas las personas con la enfermedad de la vHL nacen con ella.

En algunos casos, es posible que la enfermedad de la vHL no se transmita de un padre a un hijo. A veces, una persona es la primera en su familia de desarrollar la enfermedad. Esto no significa que la persona hizo algo para causar la enfermedad. Puede ser que hablar con otros jóvenes con la enfermedad de la vHL te ayudará y en el Capítulo 10, encontrarán la información sobre cómo comunicarse con ellos.

### ¿Cómo sé si tengo la enfermedad de la vHL?

Puede ser que ya hayas tenido síntomas de la enfermedad de la vHL y que hayas sido examinado por tú doctor. Un síntoma es un sentimiento, una sensación o un dolor que generalmente hace que te sientas diferente de cómo te sientes normalmente, todos los días. También es posible que no tengas ningún síntoma a pesar de que tienes un familiar que tiene la enfermedad de la vHL. En ambos casos, es posible que tú y tus padres quieran hacerse la prueba de la enfermedad de la vHL para que tus médicos puedan asegurarse de que estás cuidado. La única manera verdadera de saber si tienes la enfermedad de la vHL es hacerte pruebas genéticas. En el Capítulo 4, encontrarán explicaciones de pruebas genéticas. Tú y tus padres, tu médico y tú asesor genético, decidirán si esta prueba es adecuada para ti.

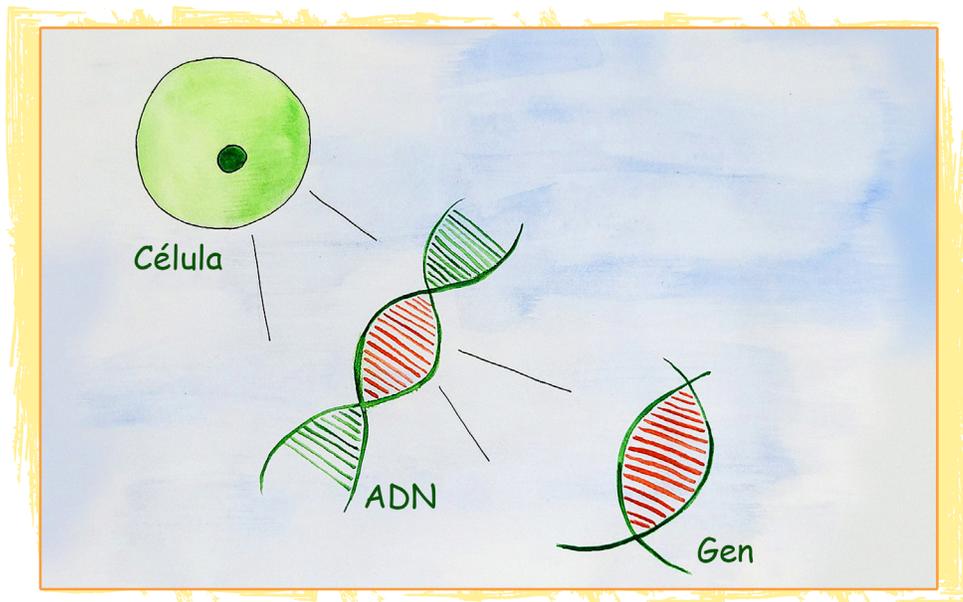
## Capítulo 4: ¿QUÉ SON EL ADN Y LOS GENES?

### ¿Qué son el ADN y los genes?

Hay algunas cosas importantes que aprender si deseas entender cómo funcionan las pruebas genéticas. La enfermedad de la vHL es una enfermedad hereditaria. El ADN y los genes son responsables de como heredamos los rasgos de nuestros padres, como el color de los ojos o del cabello, incluso la enfermedad de la vHL.

### ¿Qué es el ADN?

El ADN significa ácido desoxirribonucleico. Puede ser difícil de recordar, así que lo llamamos simplemente el ADN. Tú cuerpo está formado por millones de células y cada una de ellas tiene el ADN. El ADN es muy pequeño y no puedes verlo, pero está dentro de ti. Bajo un microscopio parece como una larga escalera rizada.



### ¿Qué son los genes?

Los genes son trozos de ADN que ayudan a formar la larga escalera rizada. Los genes son un código especial que lleva las instrucciones de cómo deben funcionar tus células. ¡Los genes son las instrucciones que sigue tu cuerpo para crearte! Tienes diferentes tipos de genes en tu cuerpo. Algunos de tus genes dirán a las células como ser células de la piel o células del corazón. Cada gen tiene una función especial.

Naciste con dos copias de cada gen en tu cuerpo, una copia de cada uno de tus padres. ¡Se calcula que una persona tiene 50.000 genes en su cuerpo!

Tienes genes que contribuyen a los rasgos como el color del cabello o el color de los ojos. A veces, un gen es el responsable de un rasgo mientras que otras veces son varios genes los

que contribuyen a ese rasgo. Tus padres te transmiten tus genes, ¡lo que te convierte en una persona muy especial!

### ¿Cómo funcionan el ADN y los genes en mi cuerpo?

Piensa en el ADN en tus células como una biblioteca llena de libros. El ADN en tus células se divide en secciones llamadas genes. Los genes son como los libros de una biblioteca que se componen de palabras y letras. Cada gen lleva instrucciones para decirle a tus células como hacer su trabajo y como mantenerte sano.

Así como puede ocurrir un error ortográfico en un libro, puede haber un cambio en un gen de una persona. Esto se llama una mutación genética. Eso es lo que causa la enfermedad de la vHL como un pequeño error ortográfico en un libro. Esto quiere decir que el libro de la enfermedad de la vHL, o el gen vHL, no tiene sentido para las células de tu cuerpo.

*El ADN es como una biblioteca*



*Los genes son como los libros en la biblioteca*



*Una mutación génica es como un error ortográfico en un libro*



## ¿Cómo ocurre la mutación del gen de la vHL?

Cada persona tiene dos copias del gen vHL, una de cada padre. Las personas con la enfermedad de la vHL tienen una mutación genética en uno de sus genes vHL que hace que deje de funcionar adecuadamente. Cuando el gen vHL funciona adecuadamente, ayuda a prevenir tumores, y cuando no puede hacer su función, los tumores pueden crecer.

Cada vez que un bebé nace de un padre con la enfermedad de la vHL, hay un 50% de probabilidades de que el bebé tenga la enfermedad de la vHL y un 50% de probabilidades de que el bebé no tenga la enfermedad de la vHL. No importa si el bebé es el primer hijo de la familia, el segundo, el tercero o el cuarto. La probabilidad de adquirir la mutación genética del gen vHL es la misma cada vez que nace un bebe.

Por lo tanto, si tienes un padre con la enfermedad de la vHL, hay dos resultados posibles.

- Tienes la enfermedad de la vHL: Tú tienes una copia del gen vHL que funciona y una copia del gen vHL que tiene una mutación genética.
- No tienes la enfermedad de la vHL: Tú tienes ambas copias del gen vHL que funcionan. El padre que tiene la mutación genética del gen vHL, transmitió la copia que funciona.

*Cada niño hereda dos copias del gen vHL; uno de cada de sus padres.*

*Hay 4 disposiciones posibles, para la herencia de estas copias de los genes vHL.*

*Padre 1 - tiene la mutación del gen y la enfermedad de la vHL*

*Copia A = un gen vHL afectada por la mutación*

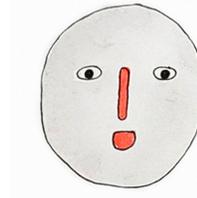
*Copia B = un gen vHL funciona*



*Padre 2 - que no tiene la mutación o la enfermedad de la vHL*

*Copia C = un gen vHL funciona*

*Copia D = un gen vHL funciona*



*AC: hijo(-a) con la mutación/enfermedad de la vHL*



**A = mutación del gen vHL  
C = gen vHL que funciona**

*AC: hijo(-a) con la mutación/enfermedad de la vHL*



**A = mutación del gen vHL  
D = gen vHL que funciona**

*BC: hijo(-a) sano, con dos copias del gen vHL que funcionan*



**B = gen vHL que funciona  
C = gen vHL que funciona**

*BD: hijo(-a) sano, con dos copias del gen vHL que funcionan*



**B = gen vHL que funciona  
D = gen vHL que funciona**

## ¿Cómo se hacen las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas generalmente se realizan con un análisis de sangre, que es una prueba en la que se extrae una pequeña cantidad de sangre del brazo. Algunas personas piensan que sienten un pequeño pinchazo en el brazo. No duele mucho o por mucho tiempo, especialmente si estas relajado. En ocasiones, las pruebas genéticas pueden realizarse con un hisopo (Q-tip) en la mejilla. Esta prueba se realiza usando un cepillo pequeño, como un hisopo (Q-tip), y frotándolo en el interior de tu mejilla para recoger algunas células de la misma. El hisopo de la mejilla no sirve para todas las familias, por lo que tú médico te dirá qué prueba es necesaria para obtener la mejor información.

Tú muestra de sangre o células de la mejilla se examinan en un laboratorio para ver si tienes la enfermedad de la vHL. La prueba busca la mutación del gen vHL en una de tus copias del gen vHL, que es como buscar un error ortográfico en el libro de la enfermedad de la vHL. Hay dos resultados posibles de las pruebas genéticas:

- Positivo — esto significa que tienes la enfermedad de la vHL (tú tienes un gen vHL que funciona y un gen vHL que no funciona).
- Negativo — esto significa que no tienes la enfermedad de la vHL (tú tienes dos genes vHL que funcionan).

## ¿Qué pasa si estoy nervioso por la prueba?

El análisis de sangre le puede dar miedo. Eso podría deberse a que estás aprendiendo nueva información sobre tu mismo a pesar de que te sientes bien, o porque tienes síntomas y estás preocupado por ellos. También puede ser difícil esperar los resultados del análisis de sangre. Lo importante es hablar con tus padres sobre estos sentimientos. Es posible tener que esperar algunas semanas. Si puedes, trata de distraerte un poco. Tal vez te ayudará a que la espera sea más fácil. Finalmente, tu médico o asesor genético llamará a tus padres para hablar sobre los resultados. Recuerda que sea cual sea el resultado ¡no cambia quién eres!

## Capítulo 5: ¿QUE PASA SI YO TENGO LA ENFERMEDAD DE LA vHL?

### ¿Qué pasa si yo tengo la enfermedad de la vHL?

Si tienes la enfermedad de la vHL, tu médico te hará un examen físico para asegurarse que te mantengas sano. El examen físico generalmente ocurre una vez al año. Hay una serie de exámenes que ayudarán a tu médico a determinar cuáles pruebas son las más adecuadas para ti según tu edad y tus antecedentes familiares. La mayoría de estas pruebas también se harán una vez al año.

Las pruebas que tu médico ordena son para monitorear lo que está pasando dentro de tu cuerpo. Monitorear algo significa vigilarlo de cerca y tu médico lo hace, realizando pruebas médicas que se llaman pruebas de detección. Estas pruebas no suelen ser dolorosas, pero es posible que te sientas un poco incomodo con algunas de ellas porque son extrañas o nuevas para ti. Tu médico podrá explicarte las pruebas antes de someterte a cualquier de ellas.

## ¿Qué clase de exámenes o pruebas de detección necesitarás?

**Examen de la vista:** La mayoría de los niños y los jóvenes necesitan someterse a exámenes de los ojos regularmente si tienen la enfermedad de la vHL o no. Pero si tienes la enfermedad de la vHL, necesitarás ver a un oftalmólogo o especialista de la retina que también es oftalmólogo. Los oftalmólogos pueden mirar a través de los ojos para ver lo que ocurre detrás de ellos. A veces los tumores diminutos pueden esconderse por allí, por lo que tu oftalmólogo utilizará un lente de aumento especial llamado oftalmoscopio para observar tus ojos muy de cerca.

El examen de los ojos no duele. El médico te iluminará los ojos con una luz brillante y pedirá que mires a tu alrededor en diferentes direcciones. Antes del examen, el médico te pondrá unas cuantas gotitas en tus ojos para dilatarlos. Las gotas hacen que las pupilas (el pequeño centro negro de los ojos) se agranden ligeramente. Esto ayudará a tu médico a ver mejor tus ojos. Debes llevar gafas de sol contigo porque tus ojos podrían ser sensibles a la luz después, pero esto desaparece pronto.

**Examen de audición:** También necesitaras un examen auditivo por un audiólogo. Este es un nombre elegante para un médico de oído. Es como el examen de audición que se da en las escuelas; simplemente dura más. Por lo general tienes que usar audífonos y escuchar los pitidos. La prueba no duele en absoluto. ¡A muchos jóvenes les gusta escuchar los pitidos!

**Análisis de orina y de sangre:** Otra prueba que tendrás que hacerte es un análisis de orina de 24 horas o un análisis de sangre. Estas pruebas podrán informar a tu médico acerca de los tumores que puedas tener en las glándulas suprarrenales o cerca de ellas. Estos tumores son llamados feocromocitomas o 'feos'. Si realizas la prueba de orina de 24 horas, tendrás que orinar en una taza durante todo un día y verterla cada vez en una jarra grande que guardas en la refrigeradora. Tendrás que llevar la jarra a un laboratorio para que la examinen. Durante esta prueba, es una buena idea quedarse en casa para no olvidarse de recoger tu orina.

Si tu médico quiere que te sometas al análisis de sangre en lugar del análisis de orina, probablemente iras al laboratorio. A veces tu médico te dirá que no comas por unas horas antes de realizar la prueba. Es posible que desees realizar la prueba en la mañana antes del desayuno para que no tengas demasiada hambre.

**IRM (Imagen a Resonancia Magnética) — del abdomen, el cerebro y la columna vertebral:** También hay algunas máquinas especiales que pueden ver casi todo en el cuerpo, desde la cabeza hasta los pies. Una de estas máquinas se llama IRM. El IRM es una máquina grande en la que te acuestas. Es muy ruidosa pero no se siente nada. Es importante que estés muy quieto cuando te hagan esta prueba para que la máquina de IRM pueda tomar imágenes claras. Por lo general, tu médico te dará tapones para los oídos para que no oigas los ruidos fuertes. ¡En algunos lugares donde hay máquinas de IRM incluso permiten que escuches tu música favorita durante la prueba!

A veces en medio de la prueba, tu médico puede darte una pequeña inyección de tinte para resaltar ciertas partes de tú cuerpo en las imágenes que está tomando la máquina de IRM. En su mayor parte, es una prueba fácil. Algunas personas descansan o toman una pequeña siesta. Incluso puedes llevar tu osito de peluche para abrazarlo.

Es posible que ya hayas realizado algunos de estos exámenes o pruebas de detección. Algunas pueden ser nuevas para ti. Para otras, puede ser que no tengas edad suficiente para necesitarlos. Tus médicos elaboran un plan sobre los exámenes o pruebas de detección que necesitaras a medida que vayas cumpliendo años.

## **Capítulo 6: ¿QUÉ PASA SI MIS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE LA vHL CAUSAN UN PROBLEMA?**

### **¿Qué pasa si mis síntomas de la enfermedad de la vHL causan un problema?**

La mayoría de las veces, las personas con la enfermedad de la vHL se sienten bien, pero necesitarán hacerse exámenes de detección regularmente como lo mencionamos en el Capítulo 5. Incluso, si se encuentra un tumor, es posible que no sea necesario extirparlo y tú médico lo vigilará de cerca.

A veces un tumor hace que una persona tenga síntomas que nunca había tenido antes. Si tienes un síntoma que es causado por un tumor y no se desaparece, tu médico podría mandarte a un especialista o cirujano que sabe cómo extirpar o eliminar tumores.

Es importante saber que, aunque un tumor ha sido eliminado, es posible que otro tumor crezca en el mismo lugar en otro momento. Eso a veces sucede con las personas que tienen la enfermedad de la vHL, pero siempre y cuando estes al día con las pruebas de detección, tu médico podrá detectar las cosas temprano.

### **¿Cómo se tratan o extirpan los tumores?**

Hay diferentes maneras de tratar los tumores. Tu médico y tus padres te darán más información sobre el tipo de tratamiento que podrías recibir si alguna vez lo necesitas. Se utilizan diferentes tratamientos para diferentes tipos de tumores en el cuerpo. El tamaño y ubicación del tumor también determinarán el tipo de tratamiento que puedes tener. Por ejemplo, los tumores en los ojos a menudo se pueden tratar con un pequeño láser dirigido solo al tumor. Tus médicos te explicarán lo que puedes esperar durante y después del tratamiento.

A veces los médicos o cirujanos utilizan cirugía para extirpar los tumores. Hay muchos tipos diferentes de cirugía. Otra palabra para cirugía es operación. Por lo general, tu médico te dará un medicamento especial para que duermas durante un corto período de tiempo. Durante este tiempo, tu médico extirpará el tumor, pero como estas dormido no sentirás nada. Después de la cirugía, puede pasar algún tiempo antes de sentirse completamente mejor. Tendrás que descansar y seguir las instrucciones de tu médico. Durante tu recuperación, puede ser un buen tiempo para leer un libro o ver tu película favorita en casa. Después de extirpar el tumor, debes de sentirte mejor y volver a la normalidad muy pronto.

También se están estudiando enfoques no quirúrgicos para tratar los tumores de la enfermedad de la vHL. Recientemente, incluso hubo un medicamento aprobado para tratar ciertos tumores relacionados con la enfermedad de la vHL en adultos. Es posible que, en el

futuro, este medicamento se utilizará también en los niños y los jóvenes. A medida que pase el tiempo, habrá más y más opciones disponibles para evitar la cirugía.

### ¿A que síntomas debo de prestar atención?

asegúrate de contarle a la persona que está responsable de ti, que tienes la enfermedad de la vHL o que es hereditaria.

Quizá tengas un síntoma que no parece muy importante. Tal vez piensas que desaparecerá, o lo quieres ignorar. Tal vez te da vergüenza de hablar de ello. Un síntoma que estás sintiendo podría ser una pista de lo que está pasando dentro de tu cuerpo.

El hecho de que tengas un síntoma no significa que tengas un tumor o que debas tener miedo. Puede ser que el síntoma o la sensación está relacionado con la enfermedad de la vHL o puede ser que no. Tus padres sabrán cuál es la mejor manera de ayudarte y cuando tienes que ir al médico. Es muy importante que todo el mundo preste atención a su cuerpo, no solo las personas con la enfermedad de la vHL.

Aquí hay una lista de síntomas que debes de tener en cuenta:

- Dolores de cabeza: Si te duele la cabeza en cualquier momento.
- Problemas de visión: Si tus ojos están borrosos, si ves manchas o si tu visión no parece normal en cualquier momento.
- Problemas auditivos: Si tu audición cambia, si estás escuchando menos de un oído que del otro, o si tu audición no parece normal en cualquier momento.
- Vómito: Si vomitas o te sientes enfermo del estómago en cualquier momento.
- Problemas del equilibrio: Si te sientes que no puedes mantenerte erguido, o si te sientes mareado en cualquier momento.
- Dolor: Si te duele alguna parte del cuerpo en cualquier momento.
- No te sientes normal: Si no tienes energía, te sientes cansado, si tu corazón late muy deprisa, si sudas a menudo, si te sientes nervioso, o simplemente te sientes mal en cualquier momento.

## Capítulo 7. ¿QUÉ PUEDO HACER PARA MANTENERME SANO?

### ¿Puedo estar sano y tener la enfermedad de la vHL?

¡Sí! La mayoría de las personas con la enfermedad de la vHL viven vidas sanas y felices. La primera cosa que puedes hacer para controlar la enfermedad de la vHL es visitar a tu médico cada año para un examen físico y para que te realizan las pruebas de detección a tiempo. Si tú y tu médico siguen tus pruebas de detección al pie de la letra, podrán detectar a tiempo, cualquier tumor o quiste. Esto facilitara que tu médico te puede monitorear y atender de cualquier síntoma que puedas tener. Acuérdate de avisar a tus padres si no te encuentras bien en cualquier momento, para que puedan ayudarte.

## ¿Qué más puedo hacer para mantenerme sano?

¡Utiliza tus hábitos saludables! Es importante para todas las personas de comer alimentos saludables, hacer ejercicios (si tu médico lo permite) y dormir lo suficiente, no solo para las personas con la enfermedad de la vHL. Come muchas frutas y verduras y mantiene una dieta equilibrada. Si mantienes tu cuerpo lo más saludable posible, será más fácil combatir cualquier problema asociado con la enfermedad de la vHL, si alguna vez aparece.

## ¿Hay algo más que yo puedo hacer?

¡Manténgase con una actitud positiva! Mantener una mente sana y feliz es tan importante como mantener tu cuerpo sano y feliz. Si alguna vez te sientes preocupado o triste sobre cualquier cosa, habla de ello con tus padres, tus familiares, tus maestros, tus médicos, tus amigos o un consejero. Un consejero es una persona especial que habla con personas de todas las edades para ayudarlas a sentirse mejor por dentro. Hablar de cualquier tipo de problema con alguien puede hacerte sentir mejor. ¡La gente está aquí para ayudarte!

## Capítulo 8. ¿CÓMO CAMBIARA MI VIDA A CAUSA DE LA ENFERMEDAD DE LA vHL?

### ¿Cómo cambiará mi vida a causa de la enfermedad de la vHL?

Todos los niños y los jóvenes tienen sentimientos diferentes sobre el hecho de tener la enfermedad de la vHL. Realmente, puede ser que tu vida diaria no cambie y seguirás siendo la misma persona que eras, pero puede ser que cambie tu forma de pensar sobre las cosas. Puedes tener sentimientos diferentes sobre las cosas en diferentes momentos. Puede haber momentos en los que ni siquiera piensas en la enfermedad y otros en los que sí.

Puedes sentir lo siguiente por tener la enfermedad de la vHL:

- Como si fueras el único joven con la enfermedad.
- Enojado y molesto por tener la enfermedad.
- Triste por tener la enfermedad.
- Como si la vida no es justa.
- Con miedo de que puedas enfermarte en el futuro.
- Con miedo por realizarte pruebas o cirugía.
- Cansado de someterte a pruebas y tener que visitar al médico.
- Que la enfermedad es un problema realmente grande y demasiado para manejar.
- Que la enfermedad no es realmente un gran problema.
- Seguro de que tus médicos saben que es lo que está pasando dentro de tu cuerpo.
- Contento de que tus padres y médicos te ayuden a mantenerte saludable.
- Feliz que sigues siendo la misma persona especial que siempre has sido.

También puedes tener otros sentimientos que no están en esta lista. Todos tus sentimientos son normales y está bien tenerlos. La enfermedad de la vHL puede parecer aterrador, pero no tiene por qué serlo. No estás solo y no eres el único joven que tiene esta enfermedad. La mayoría de los jóvenes con la enfermedad de la vHL viven vidas sanas y felices. Puede ser útil hablar con otros jóvenes que tienen la misma enfermedad y el Capítulo 10 te dará información sobre cómo puedes comunicarte con ellos.

## **Capítulo 9. ¿DEBO DECIRLE A LA GENTE QUE TENGO LA ENFERMEDAD DE LA vHL?**

### **¿Debo decirle a la gente que tengo la enfermedad de la vHL?**

Las personas con la enfermedad de la vHL no se ven diferentes a las personas que no la tienen. Nadie podrá mirarte y saber que la tienes. La única manera en que la gente sabrá que tienes esta enfermedad es si decides decírselo. Puedes sentir que no quieres que nadie lo sepa y eso está bien. Puedes decidir decirles a unas pocas personas y puedes decidir no decírselo a nadie. Todo depende de ti.

Inmediatamente después de descubrir que tienes la enfermedad de la vHL, es posible que no tengas ganas de hablar de ella. Puede ser difícil hablar de ella, incluso con personas muy cercanas. Esto es completamente normal. Si finalmente hablas de ello, te vas a sentir mejor. En primer lugar, habla con tus padres o con alguien cercano. Más tarde puedes decidir decírselo a tus amigos. Tus padres pueden ayudarte a decidir a cuáles amigos contárselo, como y cuando decírselos. Tal vez solo quieres contárselo a tus amigos cercanos, a los jóvenes en los que confías y a los jóvenes que se preocupan por ti.

### **¿Me tratarán diferente mis amigos porque tengo la enfermedad de la vHL?**

Un amigo verdadero no te va a tratar diferente porque tienes la enfermedad. Los amigos verdaderos sabrán que tú sigues siendo la misma persona que siempre has sido. La enfermedad de la vHL no define quién eres. No te hace ser diferente. Siempre serás una persona especial ya sea que tengas la enfermedad o no.

## **Capítulo 10. ¿PUEDO HABLAR CON OTROS JÓVENES QUE TIENEN LA ENFERMEDAD DE LA vHL?**

### **¿Dónde puedes encontrar jóvenes que tienen la enfermedad de la vHL?**

Ya que la enfermedad de la vHL es rara, puede parecer difícil encontrar a otros jóvenes que la tengan, pero, aunque lo creas o no, ¡hay niños y jóvenes por todo el mundo que la tienen! Una gran manera de encontrar y comunicarse con otros jóvenes que tienen la enfermedad es a través del internet (con el permiso de tus padres).

Si visitas el sitio web VHL.org puedes encontrar recursos de apoyo para los niños y jóvenes de todas las edades, incluida información útil en: [www.vhl.org/kids](http://www.vhl.org/kids). También puedes conectarte con otros niños y jóvenes con la misma enfermedad que entienden los sentimientos que tienes, a través de nuestro Programa PenPal. ¡Nunca sabes, puedes conocer a un montón de nuevos amigos!

### ¿Con quién más puedo hablar para pedir ayuda?

Si alguna vez necesitas hablar con alguien, no tengas miedo de hablar con tus padres. Tus padres pueden incluso hacer una cita para que hables con un consejero. Como mencionamos en el Capítulo 7, los consejeros entienden muy bien los sentimientos de las personas y es su trabajo ayudarlos de cualquier manera que puedan.

Recuerda, siempre hay alguien que está ahí para ti. Si alguna vez tú o tu familia necesitan más asesoramiento o apoyo, siempre pueden comunicarse con la Alianza VHL al (800) 767-4845 o visita [www.VHL.org](http://www.VHL.org).

## Capítulo 11. ¿HABRÁ ALGUNA VEZ UNA CURA PARA LA ENFERMEDAD DE LA vHL?

### ¿Habrá alguna vez una cura para la enfermedad de la vHL?

En este momento no hay una cura para la enfermedad de la vHL. Los científicos e investigadores están estudiando la enfermedad de la vHL y otras enfermedades para ayudar a prevenirlas o controlarlas. La ciencia médica está aprendiendo más y más sobre el ADN y la terapia génica. Es posible que algún día los médicos puedan reemplazar o reparar nuestro gen vHL mutado con un gen normal que funcione.

Sin embargo, ¡hay buenas noticias! En el 2021, se puso a disposición un medicamento para adultos con la enfermedad de la vHL que ayuda a detener el crecimiento de los tumores. Aunque esta píldora aún no está pensada para los niños y los jóvenes con la enfermedad, es posible que puedas tomarla cuando seas mayor de edad para ayudar a prevenir los tumores.

### ¿Hay algo que yo puedo hacer para ayudar a encontrar la cura para la enfermedad de la vHL?

¡Sí! Puedes ayudar a crear conciencia sobre la enfermedad de la vHL, lo que significa explicarle a mucha gente lo que es la enfermedad. Como es rara, hay mucha gente que nunca ha oído hablar de ella. También puedes crear, contribuir o ayudar a recaudar fondos para la VHLA – La Alianza VHL ([vhl.org](http://vhl.org)). Anima a tus familiares con la enfermedad de la vHL, a unirse a un ensayo clínico disponible para que los médicos e investigadores puedan aprender más sobre nuevos tratamientos.

## ¿Pueden ayudar también los jóvenes de mi edad?

¡Sí! ¡Los jóvenes de tu edad pueden ser los que encuentren la cura para la enfermedad de la vHL! Por lo tanto, mantiene tus estudios en la escuela y anima a tus amigos a recordarse que la educación es muy importante no solo para ellos, pero para todos. ¡Tus amigos pueden ayudarte a crear conciencia y cuanto más aprendamos sobre la enfermedad de la vHL, más rápido podremos encontrar una cura juntos!

### GLOSARIO

**50% (cincuenta por ciento):** Una probabilidad del 50% es una probabilidad entre dos resultados posibles, como lanzar una moneda al aire. Si lanzas una moneda, solo puede salir cara o cruz. Cada vez que lanzas una moneda, hay un 50% de posibilidades de que salga cara.

**ADN:** El ADN significa ácido desoxirribonucleico. El ADN se encuentra en cada célula del cuerpo humano. El ADN contiene los genes que proporcionan instrucciones para el funcionamiento de nuestras células. Cada persona recibe la mitad de sus genes de un padre y la otra mitad del otro.

**Análisis de orina (24 horas):** Es un análisis utilizado para comprobar los niveles de catecolaminas y metanefrinas, que son hormonas o sustancias químicas, que se encuentran en la orina. La orina se recoge durante un periodo de 24 horas en una jarra especial que se guarda en el refrigerador. Una vez la prueba es realizada, hay que llevarla al laboratorio para que la examinen.

**Análisis de sangre:** Una prueba en la que un médico o una enfermera toman una muestra de la sangre de una persona utilizando una aguja. La prueba no duele mucho si te relajas. Algunas personas dicen que se siente cómo un pinchazo en el brazo.

**Asesor genético:** Una persona profesional (experto en genética médica) que ayuda a los pacientes y a sus familiares a hacer frente a las enfermedades genéticas. El asesor también da información a los pacientes y les ayuda a encontrar médicos que puedan ayudarles a tratarlos.

**Audiólogo:** Un audiólogo es un otorrinolaringólogo (médico de los oídos) que realiza exámenes auditivos (audiogramas) para determinar la pérdida de audición y su funcionamiento.

**Cáncer:** El cáncer ocurre cuando las células sanas no crecen ordenadamente. Los tumores cancerosos se llaman tumores malignos. Los tumores malignos pueden destruir células sanas que están cerca del tumor y posiblemente se riegan a otras partes del cuerpo.

**Células:** Una célula es la unidad más pequeña o bloque de construcción de todas las personas y seres vivos. Cada célula tiene una función especial que hacer como ser una célula del cerebro o una célula del riñón. Cada célula en el cuerpo de una persona contiene el ADN y los genes que tienen un conjunto de instrucciones para decirle a las células que hacer. Se estima que una persona tiene 100 billones de células en su cuerpo.

**Cerebro:** El cerebro se encuentra en la cabeza. Es el centro de control principal del sistema nervioso del organismo. El cerebro controla las funciones del cuerpo. También controla el pensamiento y la razón. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden desarrollar tumores en el cerebro.

**Científicos:** Hay muchos tipos diferentes de científicos profesionales. Los científicos estudian muchas cosas diferentes como el cuerpo, los animales, la naturaleza, el espacio y mucho más. Los científicos realizan pruebas o experimentos para aprender más sobre lo que están estudiando.

**Cirugía:** Una forma en que los médicos pueden extirpar tumores, tratar lesiones o mejorar el funcionamiento del cuerpo es mediante la cirugía. Hay muchos tipos diferentes de cirugía. En general, la cirugía u operación, se realiza en un hospital mientras la persona esta dormida. La mayoría de las personas necesitan tiempo para recuperarse de una operación. El tiempo necesario para sentirse mejor es diferente para cada persona y depende de su salud y del tipo de cirugía a la que se haya sometido.

**Cirujano:** Un médico que realiza operaciones. Hay muchos tipos diferentes de cirujanos. Los cirujanos se especializan en el tratamiento de diferentes partes del cuerpo.  
**Columna vertebral:** La columna vertebral está situada en la espalda. A veces se conoce como su espina dorsal. La columna vertebral está formada por pequeños huesos llamados vértebras que sostienen la espalda y protegen la médula espinal que contiene muchos nervios.

**Consejero:** Una persona profesional (experta en psicología) que ayuda a las personas de todas las edades a lidiar y afrontar con las enfermedades, las dificultades en la vida, el estrés y más. Un consejero es una persona que habla con las personas solas o con sus familias en función de sus situaciones o necesidades.

**Ecografía:** (Ultrasonido): Un ecógrafo utiliza el sonar haciendo rebotar ondas sonoras en partes del interior del cuerpo para crear imágenes de órganos específicos. El médico o la enfermera frota una sonda con gelatina sobre la parte del cuerpo que hay que revisar. Las imágenes aparecen en una pantalla de ordenador. Las ecografías no emiten radiación.

**Ensayo Clínico:** Un ensayo clínico es el estudio de personas con ciertas enfermedades por parte de médicos e investigadores. Los médicos realizan diferentes pruebas o administran diferentes medicamentos a las personas que participan en un ensayo clínico para ver si las pruebas o los medicamentos mejoran su salud. Así es como los médicos e investigadores potencialmente pueden encontrar curas, medicamentos o tratamientos para prevenir y controlar enfermedades.

**Feocromocitomas:** Es un tumor de la glándula suprarrenal que recibe el nombre abreviado de "feo". Los feos pueden encontrarse a veces en otras zonas fuera de las glándulas suprarrenales.

**Genes:** Los genes se encuentran en cada célula del cuerpo en una largas y rizadas escaleras de ADN. Los genes llevan instrucciones sobre cómo deben funcionar las células. Son el modelo de cómo funcionan nuestros cuerpos. Cada persona tiene dos copias de cada gen en cada célula, una copia de cada padre. ¡Se estima que cada persona tiene más de 35.000 genes en su cuerpo!

**Glándulas suprarrenales:** Estas glándulas están situadas encima de cada riñón (la mayoría de las personas tienen dos). Ayudan a controlar las hormonas o mensajeros químicos que envían señales de una célula a otra. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores llamados feocromocitomas en la glándula suprarrenal.

**Hereditario:** Cuando los genes se transmiten de los padres a los hijos. Ciertos rasgos como el color del cabello o el color de los ojos son hereditarios, así como ciertas enfermedades como la enfermedad de la vHL.

**Hisopo de mejilla:** El hisopo de mejilla se toma con un pequeño hisopo frotando en el interior de la mejilla de una persona para recoger células de la mejilla que contienen ADN. El ADN se utiliza para pruebas genéticas.

**Investigadores:** Hay muchos tipos de investigadores profesionales que estudian muchas cosas diferentes. Ellos investigan, descubren, aprenden y comparten sus conocimientos con los demás.

**IRM:** Significa imágenes por resonancia magnética. Esta es una máquina que toma imágenes del interior del cuerpo de una persona. La máquina usa energía magnética, por lo que no se usa radiación. Las imágenes aparecen en una pantalla de ordenador. La máquina de IRM puede tomar imágenes de tejido blando (como los riñones) o tejido duro (como los huesos).

**Laboratorio:** Un laboratorio es donde trabajan los técnicos de laboratorio, los médicos, los investigadores y los científicos. Un laboratorio es un lugar donde se realizan investigaciones y experimentos. En los laboratorios médicos, la sangre y la orina se pueden analizar para obtener información de salud sobre un paciente.

**Médula espinal:** La médula espinal es un haz de nervios que van desde el cerebro hacia abajo a través de los agujeros en las vértebras de la columna vertebral. Transporta señales entre su cerebro y otras partes de su cuerpo. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en la médula espinal.

**Mutación genética:** Un cambio en la secuencia o instrucciones de un gen; pueden ocurrir muchas mutaciones diferentes. A veces una mutación nunca se descubre, a veces una mutación hace que una célula deje de comportarse normalmente y a veces puede causar una enfermedad como la enfermedad de la vHL.

**Oftalmólogo:** Es un médico de los ojos que se especializa en enfermedades y cirugía del ojo.

**Oftalmoscopio:** Es un lente de aumento utilizado por un oftalmólogo para examinar los ojos. Esta herramienta se puede utilizar para ver la salud de la retina.

**Oídos:** Los oídos son los órganos de audición que nos permiten escuchar el sonido. Los oídos también juegan un papel en el equilibrio. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en el oído interno.

**Ojos:** Los ojos son los órganos de la vista que lo permiten a ver la luz. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en la retina (ver 'Retina' a continuación).

**Operación:** Ver la definición de cirugía.

**Páncreas:** El páncreas es un órgano glandular situado detrás del estómago. Ayuda en la digestión de los alimentos. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en el páncreas.

**Prueba genética:** La prueba que examina los genes de una persona y encuentra mutaciones genéticas. La prueba generalmente es realizada en un laboratorio con una muestra de sangre o células de un hisopo de la mejilla.

**Pruebas de detección:** Las pruebas de detección son pruebas que un médico ordena para monitorear que está sucediendo dentro de su cuerpo. En los pacientes con la enfermedad de la vHL, se recomiendan estas pruebas de detección según su edad. La mayoría de las personas con la enfermedad de la vHL se somete a estas pruebas una vez al año, pero esto depende en la persona y de sus antecedentes familiares.

**Quiste:** Un quiste es una acumulación de líquido o fluido. Los quistes en el abdomen generalmente no causan síntomas o problemas físicos. En general, los órganos funcionan normalmente con ellos.

**Rasgo:** Un rasgo es una característica como los ojos azules o el cabello castaño. Los genes son responsables de nuestros rasgos.

**Retina:** La retina es una pequeña membrana que cubre el interior de la parte posterior del ojo y nos permite ver. El nervio óptico envía estas imágenes al cerebro. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en la retina. Un especialista de la retina es un médico que se especializa en el tratamiento de la retina.

**Riñones:** Los riñones se encuentran en el abdomen y la mayoría de las personas tienen dos. Los riñones son órganos que filtran la sangre y eliminan los productos de desecho convirtiéndolos en orina. Las personas con la enfermedad de la vHL pueden tener tumores en los riñones.

**Terapia génica:** La terapia génica es una tecnología que todavía está siendo explorada y aprendida por los médicos, científicos e investigadores. La idea de la terapia génica es de sustituir o reparar los genes que no funcionan correctamente para que lo hagan como se supone que deben hacerlo.

**Síntoma:** Un síntoma es un sentimiento o una sensación que lo hace sentir diferente de lo que siente normalmente. A veces un síntoma puede ser un dolor o debilidad en cierta parte del cuerpo. Si un síntoma no desaparece, debe ser examinado por un médico para determinar cuál es la causa.

**Tumores:** Un tumor es una colección de células que ya no se comportan normal. Tumores pueden ser benignos (no cancerosos) o malignos (cancerosos).

**vHL:** vHL significa von Hippel-Lindau y se utiliza cuando se habla de la enfermedad de la vHL. von Hippel-Lindau: Una enfermedad rara y hereditaria que puede causar el crecimiento de tumores en varias partes del cuerpo. Debe su nombre a dos médicos que la descubrieron: el Dr. Eugen von Hippel de Alemania y el Dr. Arvid Lindau de Suecia.

## REFERENCIAS

*Sitio web de la Alianza Genética. (Información y publicaciones para profesionales y pacientes). <http://geneticalliance.org>*

*Sitio web de los Institutos Nacionales de Salud. <http://www.nih.gov>*

*El Diccionario Internacional Nuevo de Webster para Estudiantes. (1996).*

*La Alianza de la VHL (2020). El Manual de la vHL: Lo que necesita saber sobre la enfermedad de von Hippel-Lindau (6ª edición). Boston, Massachusetts.*

*Sitio web de La Alianza de la vHL. (Información para las familias, médicos e investigadores). <http://www.VHL.org>*

## RECONOCIMIENTOS

Gracias a Gayun Chan-Smutko, MS, CGC, Christina Doyle, Alison Eckerman, Melissa Kruger y Anna Muriel, MD, MPH por su trabajo en las ediciones anteriores del "VHL Handbook: Kids' Edition", en el que se basa este manual.

Gracias a todos los estudiantes de consejo genético del Instituto de Profesiones de la Salud del MGH que ayudaron a editar y proporcionar información.

Gracias a Rachel Gottlieb (Consejo Genético, '23, MGH Instituto de Profesiones de Salud) por las ilustraciones actualizadas.

## VHL Manual De Niños



VHL Alliance  
P.O. Box 844682  
Boston, MA 02284-4682

VHL Manual De Niños



**CONTACTA CON NOSOTRAS**

Alianza VHL  
Apartado De Correos 844682  
Boston, MA 02284-4682  
**Sitio Web:** [vhl.org](http://vhl.org)  
**Teléfono:** 800-767-4845 x4