

Den danske vHL-database

– indberetning af personer udredt for vHL

Indexpersonen (den person, der primært har efterspurgt genetisk rådgivning): Navn: CPR-nr.: Rådgivningsnummer: Patientens telefon nr. /e-mail:	Familienummer (udfyldes hvis familien tidligere er indberettet): Hvis familien ikke tidligere er indberettet: Et nyt familienummer gives af den danske vHL-database:
---	--

Vejledning

Alle personer/familier udredt for vHL bedes indberettet til databasen, såfremt personerne har givet mundtligt og skriftligt samtykke hertil.
Dette skema sendes, når en person er under udredning for vHL, jf. det danske vHL-referenceprogram's anbefalinger¹).

Skemaet sendes til: enten mlbi@sund.ku.dk eller ICM, Panum Institutet, byg. 24.4., Blegdamsvej 3, 2200 København N, att. Marie Luise Bisgaard

Alternativt kan skemaet udfyldes elektronisk på: [link \(hjemmeside under udarbejdelse\)](#)

Send/upload venligst også kopi af familiens stamtræ

Mutationsundersøgelse

Er der påvist en mutation i *VHL* genet i personens familie? Ja Nej Ved ikke

Hvis ja: Er patienten undersøgt for familiens mutation? Ja Nej

Hvis nej: Er patienten mutationsscreenet? Ja Nej

Er der påvist en *VHL*-mutation hos personen? Ja Nej Ved ikke

Hvilket laboratorium har foretaget mutationsundersøgelsen/-screeningen?

.....

Klinisk udredning

Har personen fået foretaget alle undersøgelser anbefalet i det danske vHL-referenceprogram¹? Ja Nej

Hvis nej: Hvilke undersøgelser mangler:

Har patienten fået påvist:

retinalt angiom Ja, (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

cerebellart hæmangioblastom Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

medullært hæmangioblastom Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

nyrecancer Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

fæokromocytom Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

pancreascyste Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

pancreastumor Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

epididymis-/lig.latum-cyste Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

tumor i den endolymfatiske sæk Ja (hvis > 1 sæt x) Nej Ikke undersøgt

andre manifestationer påvist:

Den danske vHL-database – indberetning af personer udredt for vHL

Kontrolprogram

Er patienten henvist til forebyggende kontrolprogram? Nej Ja
Lægelig tovholder: Navn/afdeling:.....

Indberetter

Navn/afdeling:

Dato og underskrift:

Information om den danske vHL-database til personen/familien der registreres

Den danske vHL-database indeholder oplysninger om alle danske personer, der har fået undersøgt, om de har sygdommen eller er disponerede herfor. Database indeholder altså oplysninger om både raske og syge personer.

Formålet med databasen er at effektivisere diagnostik og behandling af familier med mistanke om vHL, bl.a. ved at hindre dobbeltarbejde for lægerne, samt at bidrage til vHL-forskning.

Ved at samtykke til registrering giver en person tilladelse til:

- 1) at oplysninger om undersøgelser foretaget i forbindelse med udredning for vHL og resultater heraf må registreres
- 2) at oplysningerne må videregives til landets kliniske genetiske afdelinger i forbindelse med udredning for vHL hos slægtninge
- 3) at oplysningerne må benyttes til forskning vedrørende vHL

Yderligere information:

Marie Luise Bisgaard

Speciallæge i klinisk genetik, daglig leder af den danske vHL-database

E-mail: mlbi@sund.ku.dk

Tlf.: 31 33 35 82

Marie Louise Mølgaard Binderup

Læge, Ph.D.-studerende, sekretær for den danske vHL-database

E-mail: mlmb@sund.ku.dk

Den danske vHL-database

ICMM, Panum Institut 24.4,

Blegdamsvej 3

2200 København N

¹ Binderup ML, Bisgaard ML, Harbud V, Møller HU, Gimsing S, Friis-Hansen L, Hansen T, Bagi P, Knigge U, Kosteljanetz M, Bogeskov L, Thomsen C, Gerdes AM, Ousager LB, Sunde L. Von Hippel-Lindau disease (vHL). National clinical guideline for diagnosis and surveillance in Denmark. 3rd edition. Dan Med J 2013 December;60(12):B4763.