

Inhaltsverzeichnis	Seite
In Kürze vorweg.....	3
Neue Leitung der vHL – Ambulanz in Freiburg.....	5
Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung in Freiburg.	6
Treffen der jungen Erwachsenen in Freiburg	10
Vorankündigung des 3.Webinars	11
Berichte über die regionalen vHL – Treffen	12
Zirkadiane Rhythmen - Grundlagen und Chronotypen	19
Neues EURORDIS - Positionspapier	24
Ein Freund würdigt die Arbeit eines verstorbenen Kollegen.....	27
Internationales vHL- Symposium für junge Erwachsene 2019 in Florenz.....	28
Bericht über die EURORDIS – Mitgliederversammlung	32
Bericht über die Mitgliederversammlung von vHL – Europa	36
Bericht über das RARE – Disease – Symposium und die Verleihung des Eva – Luise – Köhler – Forschungspreises für seltene Erkrankungen 2019	39
Bericht vom Netzwerktreffen Gefäßbildungen.....	41
Aktuelles aus dem Verein:	46
*Neuer Mitgliedsantrag online	
*Verabschiedung einer Finanzordnung des Vereins	
*Was regelt die Finanzordnung des Vereins?	
*Und wenn ich Genaueres wissen will?	
*Verabschiedung einer Geschäftsordnung des Vereins	
*Vorstandssitzung 2019	
*Termine 2019	

Verantwortlich für den Verein: Dagmar Rath

Layout: Irmhild Dudda

Druck:

ilpa Grafischer Betrieb GmbH

Seilfahrt 119-121

44809 Bochum

www.ilpa.de

Was ist VHL?



In Kürze vorweg

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

auch wenn ich mir das momentan (schwitzend auf dem Balkon) gerade nur ziemlich schwer vorstellen kann: der November mit seinen häufig nebeligen, kalten und ganz allgemein usseligen Tagen kommt immer näher.

Und damit aber auch unsere Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung, die aus Kapazitätsgründen in diesem Jahr leider sehr spät stattfinden wird. Auf diese will ich aufmerksam machen, denn wer sich den weiter hinten veröffentlichten Ablauf genauer ansieht, wird eine größere Neuerung feststellen:

Wir haben jetzt auch am Sonntagmorgen ein inhaltlich ausgerichtetes Programm! Auf diese Weise wollen wir es allen ermöglichen, an der Hauptveranstaltung am Samstag teilzunehmen, um sich dann am Sonntag nach Interesse aufzuteilen. Es treffen sich dann die jungen Erwachsenen und die Angehörigen zu ihren eigenen Veranstaltungen. Und wir bieten erstmals einen professionell geleiteten Workshop an, der ein Vortragsthema des Vortages praktisch vertiefen wird. Aber keine Sorge: Wer nicht „arbeiten“ will, ist auch weiterhin bei einer Stadtführung gut aufgehoben – dieses Mal sogar mit einer Pestärztin!

Und auch noch etwas wird der eine oder die andere feststellen: Wir haben den Eigenanteil der Teilnehmenden für die Zimmer und die Tagungspauschale erhöht, um 5 Euro pro Person und Ereignis. Dieser Schritt ist leider notwendig gewesen, da wir zum einen schon seit vielen Jahren die Preise konstant gehalten haben. Zum anderen – und das ist der eigentlich entscheidende Punkt – brauchen wir mittlerweile am Samstag einen so großen Veranstaltungsraum für unsere Mitgliederversammlung, dass viele Angebote gar nicht mehr in Betracht kommen.

So verbleibe ich mit den besten Wünschen und hoffe, ein wenig die Neugierde auf unsere Veranstaltung geweckt zu haben und dass wir uns alle wohlbehalten im November in Freiburg (wieder-) sehen.

Ihre und Eure

Dagmar Rath

Neue Leitung der VHL-Ambulanz in Freiburg seit Juni 2019

Seit Juni diesen Jahres hat Frau **PD Dr. Elke Neumann-Haefelin** die Leitung der VHL-Ambulanz in Freiburg übernommen. Sie ist die Nachfolgerin von Herrn PD Dr. Stefan Zschiedrich, der sich entschieden hat, eine neue Stelle als Chefarzt der Nephrologie am Bürgerspital Solothurn/Schweiz anzunehmen.

Elke Neumann-Haefelin ist geschäftsführende Oberärztin der Inneren Medizin IV (Nephrologie und Allgemeinmedizin), hat sich seit vielen Jahren intensiv auf dem Feld der VHL-Grundlagenforschung engagiert und leitet eine eigene Arbeitsgruppe in der Abteilung.

Im Übrigen bleibt die Besetzung der VHL-Ambulanz mit zwei zusätzlichen Fachärzten und Herrn Berisha als Koordinator erhalten. Auch die Anmeldemodalitäten über Herrn Berisha per E-Mail: **med-vhl@uniklinik-freiburg.de** oder Telefon: **0761-270-34560** bleiben unverändert.

Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung vom 08. – 10. November 2019 in Freiburg

Am Wochenende vom 08. bis 10. November 2019 findet in Freiburg die diesjährige Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung statt. Die an der Dreisam gelegene Großstadt mit ihrem Münster und den „Bächle“ dürfte den meisten bekannt sein – entweder auf Grund des dort ansässigen VHL-Zentrums, oder einer Veranstaltung in früheren Jahren.

Folgender zeitlicher Ablauf ist für die Veranstaltung geplant:

Freitag, 08. November:

Laborführung SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum, Humangenetik Freiburg, mit Einführungs-Vortrag von Prof. Decker

(Die genauen Zeiten werden, sobald bekannt, auf der Homepage veröffentlicht!)

19.00 Uhr: Kassenprüfung

Für alle anderen: Gemütlicher Abend im Tagungshotel

Samstag, 09. November:

09.30 – 10.00 Uhr: Eintreffen / Begrüßung

10.00 – 12.30 Uhr: Mitgliederversammlung

12.30 – 14.00 Uhr: Mittagspause

14.00 – 15.15 Uhr: medizinische Vorträge

15.15 – 15.45 Uhr: Kaffeepause

15.45 – 17.00 Uhr: weitere Vorträge

Die Kinderbetreuung findet von 10.00 - 12.30 und von 14.00 - 17.00 Uhr statt.

Abends: Erfahrungsaustausch in gemütlicher Runde

Sonntag, 10. November:

10.00 – 12.30 Uhr alternativ:

- Treffen für junge Erwachsene
- Angehörigentreffen
- praxisorientierter Workshop zum Thema Achtsamkeit
- Stadtbesichtigung mit der Pestärztin

Bei allen Uhrzeiten handelt es sich um circa - Angaben.

Als Referierende haben Frau PD Dr. Neumann-Haefelin, die neue Leiterin der Freiburger VHL-Ambulanz, Herr Prof. Decker, Humangenetik Freiburg und Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats, sowie Herr PD Dr. Klingler, Klinik für Neurochirurgie Freiburg, zugesagt.

Des Weiteren konnten wir den Psychoonkologen Bernd Hug für einen Vortrag zum Thema "Resilienz und Achtsamkeit: Hype oder hilfreich?" gewinnen. Er schreibt hierzu:

"Wenn es darum geht, mit Belastungen zurechtzukommen, sowohl mit beruflichen als auch mit privaten oder gesundheitlichen, dann fallen seit einigen Jahren kontinuierlich zwei Begriffe: "Resilienz" und "Achtsamkeit". Sie begegnen uns in Gesprächen, in Volkshochschulprogrammen, Programmen innerbetrieblicher Gesundheitsförderung sowie in unzähligen Zeitschriften- und Zeitungsartikeln. Beispielsweise berichtete kürzlich die Badische Zeitung ausführlich darüber, dass der deutsche Softwarekonzern SAP eigene Achtsamkeitstrainer ausbildet, die sowohl das SAP-Kollegium als auch die Belegschaft externer Auftraggeber in Achtsamkeit unterrichten.

"Resilienz" beschreibt die Widerstandskraft von Personen oder Systemen beim Umgang mit Problemen.

"Achtsamkeit" gilt als eine Möglichkeit, "Resilienz" zu steigern.

Im Rahmen meines Vortrags werde ich darauf eingehen, warum "Resilienz" im Trend liegt, wie sich dieses Phänomen konkret nutzen lässt und wo seine Grenzen liegen.

"Achtsamkeit" und entsprechende Übungen werden den Schwerpunkt des von mir geleiteten praxisorientierteren Workshops am darauffolgenden Tag bilden."



Die Veranstaltung findet im Schloss Reinach, St. Erentrudis-Str. 12, 79112 Freiburg statt. Zimmerreservierungen können per E-Mail unter **info@schlossreinach.de** oder per Telefon: **07664-407-0** vorgenommen werden. Bitte dabei auf unsere Veranstaltung Bezug nehmen.

Die Zimmerpreise betragen für ein Einzelzimmer 65,- Euro je Nacht und für ein Doppelzimmer 100,- Euro je Nacht. Die Übernachtungskosten für Kinder übernimmt der Verein komplett.

Die Zimmerreservierung sollte bis zum **15. September 2019** erfolgen, da anschließend das von uns geblockte Zimmerkontingent entfällt und vom Hotel dann höhere Preise veranschlagt werden können.

Für die Veranstaltung am Samstag ist eine Tagungspauschale von **15,- Euro** pro Person zu entrichten. Diese umfasst die Tagungsgetränke sowie die Kaffeepausen und das Mittagessen.

Die Veranstaltungen am Sonntag sind kostenfrei.

Die verbindliche Anmeldung beim Verein sollte folgende Angaben enthalten:

- Vor- und Zuname der teilnehmenden Person(en)
- Teilnahme an der Laborführung mit Einführungs-Vortrag am Freitag
- Teilnahme an einer der Veranstaltungen am Sonntag; wenn ja: bei welcher
- Bedarf an Kinderbetreuung und Alter des /der Kindes / Kinder

Die Anmeldungen schicken Sie bitte per Email oder Brief an **Dagmar Rath** oder **Angela Eilers** (Kontakt Daten hinten im Rundbrief).

Treffen der jungen Erwachsenen vom 08. – 10. November 2019 in Freiburg

Freitag, 08. November

19.00 Uhr: Kennenlernen in der Bar des Hotels. Der Vorstand lädt zu einem Getränk ein.

Samstag, 09. November

Das Programm orientiert sich an dem Programm für die Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung.

Sonntag, 10. November

10.00 – 12.30 Uhr: Mit diesem Link habt Ihr die Möglichkeit, aktiv Euer Programm für diesen Vormittag mit zu gestalten.

<https://www.umfrageonline.com/s/7dccb2b>

Die Umfrage ist völlig anonym und dauert 3 Minuten. Sobald die Umfrage abgelaufen ist, wird das Programm auf der Homepage veröffentlicht und auf Facebook gepostet.

Konditionen:

Wenn Du zwischen 18 und 30 Jahren jung bist, übernehmen wir für Dich und eine Begleitperson die beiden Übernachtungskosten inklusive Frühstück für das o. g. Wochenende sowie die Tagungspauschale am Samstag.

Bitte reserviere Dein Zimmer im Hotel (Angaben siehe Artikel zur Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung) bis zum **15. September**, da danach unser geblocktes Kontingent abläuft. Eventuell entstehende Mehrkosten, die bei einer späteren Buchung anfallen können, musst Du selber tragen.

Deine verbindliche Anmeldung schicke bitte an **m.guenther@hippel-lindau.de**.

Vorankündigung des 3. VHL-Webinars

Am **21. September 2019** wird das dritte englischsprachige Webinar von VHL Europa mit Unterstützung durch Rare Connect stattfinden. Es wird folgendes Thema haben:

Diagnose und Behandlung von Netzhautangiomen.

Weitere Details wie die Referierenden, der Beginn oder wie man sich registrieren kann, werden so bald wie möglich auf unserer Website veröffentlicht.

Regionales Treffen für West- und Norddeutschland am 23. März 2019 in Essen

von Angela Eilers

Am Samstagmorgen trafen die Teilnehmer des diesjährigen Regionalen Treffens in der HuysSENS - Stiftung der Kliniken Essen - Mitte ein. Die Cafeteria der Klinik war für uns reserviert worden. Nach gegenseitiger herzlicher Begrüßung starteten wir mit dem offiziellen Teil des Treffens.

Zum Auftakt der diesjährigen Veranstaltung hatten wir als Referenten Herrn Professor Bechrakis, den Direktor der Augenklinik der Universität Essen eingeladen. Leider musste er sein Kommen wegen persönlicher Umstände absagen.

Die so entstandene Lücke konnten wir jedoch mit unseren anderen auf dem Plan stehenden Punkten füllen. Zunächst einmal verlas für die 10 Teilnehmer unseres Treffens Marlies Ruwe unsere vier Leitsätze.

Im weiteren Verlauf ging es um die EU-Datenschutzgrundverordnung, in der u.a. geregelt ist, wie der Schutz der persönlichen Daten aller Mitglieder sicher zu stellen ist. Melanie Günther hatte den Part übernommen, verteilte die schriftliche Einwilligungserklärung und führte einige Erläuterungen hierzu aus. So konnten auftretende Fragen gleich vor Ort geklärt werden.

Danach wurde ein neu entworfenes Infoblatt „Beratungsstellen“ vorgestellt und ausgeteilt. Dieses Infoblatt beinhaltet eine Auswahl von bundesweit agierenden Beratungsstellen, die in Fragen z.B. zur Rehabilitation, Arbeitsplatzsituation, Teilhabe, oder wenn unabhängige medizinische Beratung benötigt wird, weiterhelfen können. Über die jeweilige Internetadresse lassen sich die Beratungsstellen aufrufen.

Bis zur Mittagspause wurde noch über Aktuelles aus dem Verein informiert. Anschließend berichteten einige Mitglieder, die ihre Kontrolluntersuchungen in Münster

hatten durchführen lassen, von ihren Erfahrungen.

Den Nachmittag nutzten wir wieder einmal zum ausgiebigen Erfahrungsaustausch und zum Plaudern in lockerer Runde. Um 15.30 Uhr endete unser diesjähriges Regionales Treffen.

An dieser Stelle noch einen herzlichen Dank an Herrn Prof. Dr. Walz, der unser Treffen in der HuysSENS - Stiftung wieder möglich gemacht hat.



Regionales Treffen für Ostdeutschland am 30. März 2019 in Berlin

von Ute Boedecker

Wir haben uns am 30.03.2019 um 09.30 Uhr im Konferenzraum der DRK Westendkliniken getroffen. Insgesamt haben 12 Erwachsene und ein Kind teilgenommen. Nach der Begrüßung folgte eine kurze Vorstellungsrunde. Jenny Golz berichtete von der Arbeit des Vorstandes und nahm die Gelegenheit wahr, organisatorische Sachen für den Verein zu erledigen.

Nach der Frühstückspause hatten wir Gelegenheit, persönliche Erfahrungen auszutauschen. Ich habe sehr interessante Gespräche geführt.

Es war leider nicht möglich, dieses Jahr einen Arzt zu dem Treffen einzuladen.

Nach der Mittagspause haben dann auch alle Teilnehmenden die Heimreise angetreten.

Es wurde angeregt, dass für das Treffen nächstes Jahr jeder oder jede Teilnehmende Ideen für Themen vorschlagen kann, und dass das Treffen wieder im Februar/März stattfinden kann.

Regionales Treffen für Baden-Württemberg am 30. März 2019 in Stuttgart

von Dagmar Rath

Auch in diesem Jahr hat unser regionales Treffen für den Raum Baden-Württemberg wieder im Robert-Bosch-Krankenhaus stattgefunden, auch dieses Mal wieder in einem neuen Raum, der richtig super war – schön, gut gelegen und genau die richtige Größe. Ein herzliches Dankeschön hierfür an Frau Dr. Jeske vom IKP, die als Nachfolgerin von Frau Radlovic in diesem Jahr unsere Veranstaltung das erste Mal organisiert hat.

An der Veranstaltung haben 12 Personen teilgenommen, drei hiervon waren das erste Mal bei uns mit dabei.

Der Vormittag ist dann sehr spannend verlaufen, denn der Vortrag von Frau Dr. Kienzle (Frau Dr. Brändle, die ursprünglich geplante Referentin, hat das RBK verlassen) zu dem Thema „Zirkadiane Rhythmen“ war sehr kurzweilig und informativ.

Kurz zur Erklärung: Unter „zirkadianem Rhythmus“ versteht man die Fähigkeit eines Organismus', physiologische Vorgänge auf eine Periodenlänge von etwa 24 Stunden zu synchronisieren.

Und durch Zufall war das Thema auch noch brandaktuell, da gerade an diesem Wochenende die Uhren auf die Sommerzeit umgestellt wurden. Und der Schlaf-Wach-Rhythmus ist der wichtigste zirkadiane Rhythmus des Menschen. Wer nicht dabei war und mehr wissen möchte, der sei auf den in diesem Rundbrief abgedruckten Artikel von Frau Dr. Kienzle verwiesen, der eng an ihren Vortrag angelehnt ist. Ein positiver Nutzen für etwa individuelle Medikamentengaben oder Behandlungsmethoden konnte allerdings wissenschaftlich (noch) nicht

nachgewiesen werden, so dass es sich bislang um ein eher allgemeines Thema handelt.

Nach dem gemeinsamen Mittagessen, den aktuellen Informationen aus dem Verein und einer Abschlussrunde war das Treffen dann gegen 14:30 Uhr zu Ende.

Es war ein schöner Tag, an dem wir alte Bekannte wieder getroffen haben und neue Menschen kennenlernen durften. Ich hoffe, wir sehen uns beim nächsten regionalen Treffen wieder und können einem anderen spannenden Vortrag aus dem Bereich Naturheilkunde und integrative Medizin lauschen.



Regionales Treffen für Bayern und Österreich am 06. April 2019 in München

von Dagmar Rath

In diesem Jahr waren wir Bayern nach einem österreichischen Intermezzo im vergangenen Jahr wieder nur unter uns, so dass wir auch nur sieben Teilnehmende waren – die langjährige Stammgruppe –, was dem Treffen aber keinen Abbruch getan hat.

Wir haben uns um 11.30 Uhr zum Erfahrungsaustausch im Restaurant Aumeister im Englischen Garten getroffen und dort auch gleich zu Mittag gegessen. Leider war das Wetter nicht so gut wie im vergangenen Jahr, so dass wir nicht nur den „offiziellen“ Teil drinnen verbracht haben, sondern auch zum Mittagessen drinnen bleiben mussten. Und leider nicht nur wir, sondern auch noch eine ganze Menge Leute mehr, so dass sich unser Nebenraum ohne Tür als doch nicht so super erwiesen hat.

Es war dort einfach zu laut. Daher werden wir im nächsten Jahr auch die Örtlichkeit wechseln und uns eine andere Wirtschaft suchen. Und da wir auch in diesem Jahr keine Lust auf den gemeinsamen Spaziergang hatten, ist das dann auch nicht schlimm. Gegen 15 Uhr war das Treffen auch schon wieder vorbei und es haben sich alle wieder auf den Weg nach Hause gemacht.



Das bayerische Treffen ist ja immer ein wenig kürzer und familiärer – kein Krankenhaus, keine Referenten – aber ich glaube, es hat den Teilnehmenden trotzdem oder möglicherweise auch gerade deswegen gut gefallen und ich hoffe, euch alle und vielleicht auch ein paar neue Gesichter im nächsten Jahr wieder zu treffen!

Regionales Treffen für den Schwarzwald und die Schweiz am 13. April 2019 in Waldkirch

von Erika Trutmann

Angemeldet haben sich 15 Personen. Leider mussten sich zwei krankheitsbedingt wieder abmelden und von drei angemeldeten Personen habe ich nichts gehört und sie sind nicht gekommen.

So starteten wir mit 10 Teilnehmern. Wir haben uns von 10.00 Uhr bis 14.30 Uhr ausgetauscht und auch zusammen das Mittagessen eingenommen.

Es war eine schöne Runde, und alle haben etwas zum guten Gelingen beigetragen.



Zirkadiane Rhythmen – Grundlagen und Chronotypen

von Dr. Carola Kienzle, Assistenzärztin Hämatologie, Onkologie, Palliativmedizin sowie Abteilung für Naturheilkunde und integrative Medizin am Robert-Bosch-Krankenhaus, Stuttgart

Grundlagen:

Der gesamte Lauf der Dinge wird rhythmisch geteilt – in Jahreszeiten, in Tag und Nacht.

Diese geophysikalischen Konstanten prägen die innere Uhr des Menschen, der Tiere und der Pflanzen. Selbst bei niederen Lebewesen bis hin zu Bakterien sind innere Uhren gefunden worden.

Die innere Uhr des Menschen liegt bei einer Periodenlänge von 25 Stunden. Damit der Rhythmus Sinn macht, wird er über den Reiz des Tageslichts eingestellt, beziehungsweise synchronisiert. Dafür ist es nicht notwendig, dass der Mensch vollständiges Sehvermögen hat, schon die Restwahrnehmung von Hell und Dunkel ermöglicht eine kontinuierliche Synchronisierung und Taktgebung.

Dass wir trotzdem mit einem 24-Stunden-Rhythmus leben können, liegt daran, dass die innere Uhr nicht ganz starr, sondern zumindest in Maßen flexibel ist.

Licht, Regelmäßigkeit und die normale Tagesstruktur sorgen dafür, dass alle Zeitgeber der inneren Uhr sozusagen gleichermaßen aus dem Takt geraten, wodurch sie wieder synchron ticken. Durch die Flexibilität lässt sich auch erklären, warum man durch stärkere Reize und Willenskraft bewusst von seinem normalen Biorhythmus abweichen kann.

Ohne die Anpassungsfähigkeit wäre es sonst nicht möglich, sich zum Beispiel bis in die Morgenstunden auf einer Party wach zu halten. Kurze Aussetzer verzeiht die innere Uhr meist gnädig, problematisch wird es erst, wenn einer oder mehrere Zeitgeber nachhaltig gestört werden. Dann kann es zu temporären oder gar chronischen Schlafstörungen kommen.

Die für die Synchronisation zuständige Steuereinheit im Gehirn ist der Nucleus suprachiasmaticus. Er regelt die Produktion von Melatonin in der Epiphyse (Zirbeldrüse). Wir wachen auf, wenn das Hormon wieder abgebaut wird und Cortisol und Adrenocorticotropin (ACTH) akkumuliert werden.

Die Bildung von Melatonin wird durch Licht gehemmt. Daher ist in Schlafräumen auf eine ausreichende Abdunklung und auf den Verzicht auf künstliche Lichtquellen wie zum Beispiel Radiowecker oder Stand-by - Anzeigen von Bildschirmen zu achten.

Ein weiterer Störfaktor für die abendliche Melatoninbildung ist die Aussetzung gegenüber blauem Licht von Fernsehern, Smartphones, Computern oder E-Book-Readern. Für unseren Körper ist helles Licht mit hohem Blauanteil ein Signal dafür, wach zu bleiben, da es dem natürlichen Tageslicht mit hohem Blauanteil ähnelt. Wandert abends die Sonne in Richtung Horizont nimmt nicht nur die Helligkeit ab, auch der Blauanteil sinkt und das Licht erscheint gelblich bis rot.

Die Zirbeldrüse besitzt eine direkte Verbindung zu unseren Augen und merkt so, wenn sich der Blauanteil des Umgebungslichts in Richtung Rot verschiebt und es allmählich dunkler wird. Bleibt der Anteil von blauem Licht jedoch hoch, signalisiert die Zirbeldrüse, nicht zu viel Melatonin zu produzieren.

Sinnvoll ist daher die Nutzung eines Blau-Filters, wenn man abends noch am Bildschirm arbeiten will oder muss sowie rote Nachtlichter, um einen nächtlichen Weg zur Toilette unfallfrei, aber auch ohne folgende Schlafstörung, zu ermöglichen.

Es gibt zudem eine wachsende Anzahl von Studien, die darauf hindeuten, dass Licht im blauen Wellenlängenbereich Sehzellen absterben lässt (bislang im Tierversuch mit Ratten nachgewiesen).



Chronotypen

In der Chronobiologie ordnet man Menschen verschiedenen Chronotypen zu. Ursächlich hierfür ist, dass bei jedem individuell Abweichungen in der Länge seines zirkadianen Rhythmus' bestehen, was auch zu Verschiebungen des Schlafrhythmus führt.

Es ist kaum möglich, seinen Chronotyp willentlich zu verändern, man kann aber versuchen, so gut wie möglich, seinen Alltag danach anzupassen, um die Stärken des jeweiligen Chronotypen zu nutzen und die Schwächen zu kompensieren.

Als Lerche bezeichnet man den Chronotyp des Frühaufstehers. Dieser hat die Eigenart, dass er am frühen Morgen kein Problem damit hat, aufzustehen und Höchstleistungen zu vollbringen. Frühaufsteher haben aber größere Probleme mit Abweichungen von der inneren Uhr als alle anderen Chronotypen. Aus diesem

Grund haben Lerchen auch mehr als alle anderen unter den Folgen von Schicht- und Nachtarbeit zu leiden, auch ist der sogenannte Jetlag bei ihnen in der Regel deutlich ausgeprägter.

Der Mischtyp kann sich relativ gut an unterschiedliche Rhythmen anpassen und reagiert gemäßigt auf sehr frühes Aufstehen oder spätes Einschlafen. Etwa 70% der deutschen Bevölkerung sind Mischtypen, die restlichen 30% verteilen sich auf Eulen und Lerchen, wobei der Chronotyp Lerche etwas häufiger vorkommt.

Menschen mit dem Chronotyp Eule sind es gewohnt, die Nacht zum Tag zu machen. Da sich die Schlafphase bei Eulen nach hinten verlegt, sind sie bis zum späten Abend wach und leistungsfähig. Ihr Schlafmittelpunkt, also der Zeitpunkt, an dem Körpertemperatur, Blutdruck etc. ihr Minimum erreichen, liegt deutlich später als der von anderen Menschen. Dementsprechend normal ist es, dass Eulen morgens schlecht aus dem Bett kommen und vormittags müde sind. Ihr Schlaf ist noch nicht abgeschlossen, sie stehen auf bzw. müssen aufstehen, bevor ihr Körper richtig darauf vorbereitet ist.

Extra früh aufzustehen ist für Spätaufsteher eine extreme Belastung, dafür sind sie prädestiniert für Schicht- und Nachtarbeit, da die hierdurch verursachten Abweichungen vom gewohnten Rhythmus sie deutlich weniger als andere Chronotypen stören.

Seinen Chronotyp kann man nicht bewusst ändern, dafür wird er viel zu sehr von den Genen bestimmt. Er verändert sich aber im Laufe des Lebens von Natur aus. In der Regel sind Kleinkinder Lerchen. Sie sind recht früh müde und im Normalfall am frühen Morgen hellwach und äußerst aktiv. Das ändert sich im Jugendalter enorm. Der Großteil der Jugendlichen und jungen Erwachsenen wird den Eulen zugeordnet. Das ist sicherlich auch auf die körperlichen sowie hormonellen Veränderungen

während dieser Zeit zurückzuführen, weniger auf den jugendlichen Drang, die eigenen Grenzen auszuloten und absichtlich lange aufzubleiben. Der Körper „erlaubt“ das frühe Einschlafen schlichtweg nicht.

Im Alter kehrt sich dieser Prozess zunehmend um. Der Tag-Nacht-Rhythmus passt sich wieder vermehrt dem Hell-Dunkel-Rhythmus an, der Mensch entwickelt sich wieder zu einer chronotypischen Lerche.

Wer die Möglichkeit hat, seinen Alltag seinem Biorhythmus anzupassen, kann tagsüber problemlos Höchstleistungen erbringen und in der Nacht gut schlafen. Das ist in der heutigen Zeit leider immer seltener möglich. Unsere heutige Gesellschaft entfremdet sich zunehmend von der menschlichen Natur. Leistungsbereitschaft und -fähigkeit rund um die Uhr werden immer wichtiger als die Rücksichtnahme auf die individuelle Befindlichkeit.

Neues EURORDIS-Positionspapier

Quelle: Newsletter EURORDIS vom 17.05.2019

EURORDIS fordert bis 2030 eine ganzheitliche (holistische) Versorgung für die 30 Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung in Europa.

Auf dem heutigen EURORDIS-Mitgliedertreffen 2019 veröffentlichten EURORDIS und ihre über 800 Mitgliedsorganisationen ein neues Positionspapier, in dem sie die Bereitstellung einer holistischen Versorgung für die 30 Millionen Europäer mit einer Seltenen Erkrankung und ihren Familien bis 2030 fordern.

Über 200 Vertreter der Menschen mit einer Seltenen Erkrankung trafen sich heute in Bukarest und debattierten die Umsetzung des Positionspapiers in Europa.

Das vollständige Positionspapier: "Erreichen personensorientierter Versorgung, damit keiner zurückgelassen wird: Ein Beitrag zur Verbesserung des täglichen Lebens von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihren Familien" ist verfügbar unter

<https://www.eurordis.org/de/carepaper>.

Dorica Dan, EURORDIS-Vorstandsmitglied und Präsidentin der rumänischen nationalen Allianz für Seltene Erkrankungen, kommentierte: „Heute bleiben Europäer mit einer Seltenen Erkrankung und ihre Familienangehörigen (oft die Hauptbetreungspersonen) eine Randgruppe und größtenteils nicht wahrgenommene Population, mit wenig Informationen über ihre Erkrankungen und ihre Rechte, wenig Behandlungen und einem hohen Grad an psychologischer, sozialer und wirtschaftlicher Vulnerabilität.“

Raquel Castro, EURORDIS Social Policy Director, sagte: „Wir entwickelten dieses Positionspapier zusammen mit unseren Mitgliedern. Es stützt sich auf die täglichen Erfahrungen von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihren Familien. Unsere Ambition ist es, bis 2030 eine holistische Versorgung für alle bereitzustellen. Mit diesem Positionspapier möchten wir einen Prozess anregen, der Menschen mit einer Seltenen Erkrankung Zugang zu holistischer Versorgung gewährt.“

Frau Castro erklärte weiter: „Alle Interessengruppen müssen einen entscheidenden Beitrag bei der Umsetzung der dargelegten Empfehlungen leisten. Wir müssen jetzt handeln. Gerade da die nachhaltigen Entwicklungsziele eine effektive globale Maßnahme fordern, damit keiner zurückgelassen wird; und die Europäische Säule Sozialer Rechte den Weg für die Bereitstellung von effektiveren Sozialrechten, Chancengleichheit und die soziale Eingliederung in EU-Länder zementiert.“

Holistische Versorgung zur Realität machen - neue Empfehlungen

Die Strategie zur Gewährleistung holistischer und integrierter Versorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen baut auf drei Säulen auf, die im Positionspapier genauer beschrieben werden.

- Säule 1:
Hochwertige und angemessene soziale Dienste und Politiken
- Säule 2:
Integrierte Versorgung: Verbinden gesundheitlicher und sozialer Versorgung
- Säule 3:
Gleichberechtigung und Chancen

EURORDIS und ihre Mitglieder rufen die EU, alle europäischen Länder und alle Interessenvertreter aus dem Gesundheits- und Sozialbereich auf, dieses Positionspapier weiterzuverbreiten und auf unseren 10 Empfehlungen beruhende Maßnahmen zu ergreifen.

Was ist holistische Versorgung?

Holistische Versorgung deckt das 360-Grad-Spektrum der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihren Familien ab. EURORDIS' Ambition ist es, Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihre Familien in eine Gesellschaft integriert zu sehen, die holistische Versorgung bereitstellt, indem sie:

- sich ihrer Bedürfnisse bewusst ist und effektiv frühzeitige und hochwertige Versorgung entsprechend ihrer Bedürfnisse bereitstellt;
- die Zugangsbarrieren zu Versorgung, Behandlung, Bildung, Beschäftigung, Freizeit, psychologischer Unterstützung und allen anderen Aspekten der sozialen Eingliederung durchbricht;
- alle dazu befähigt, ihre grundlegenden Menschenrechte, gleichberechtigt mit anderen Bürgern, vollständig auszuüben.

Ein Freund würdigt die Arbeit seines verstorbenen Kollegen

von Karin und Dagmar Rath

Anlässlich der Jahrestagung der Retinologischen Gesellschaft am 28./29. Juni 2019 im Feierabendhaus der BASF in Ludwigshafen hat Prof. Dr. Nikolaos Bechrakis im Rahmen des wissenschaftlichen Programms den Vortrag „In memoriam Klaus-Martin Kreusel :

von Hippel-Lindau: Die retinocerebelläre Angiomatose, eine besondere Herausforderung für den Augenarzt“, gehalten. Im ersten Teil dieses sehr emotionalen Vortrags hob Prof. Bechrakis seine enge Verbundenheit zu PD Dr. Kreusel hervor, sowohl in privater als auch in beruflicher Hinsicht. Beide sind bzw. waren sie mit Musikerinnen verheiratet und haben bzw. hatten zwei Söhne.

Auch beruflich sind sie einen langen Weg gemeinsam gegangen und haben sich schon zu Beginn ihrer Karrieren in der Berliner Charité angefreundet. Im Jahr 2001 haben die beiden sogar am selben Tag ihre Habilschriften verteidigt. Nach einer ergreifenden Gedenkminute fasste Prof. Bechrakis die wesentlichen Aspekte der VHL-Erkrankung unter besonderer Würdigung der Diagnostik und Therapie von Angiomen des Auges zusammen.

PD Dr. Kreusel war zuletzt Chefarzt der Klinik für Augenheilkunde an den DRK-Kliniken Berlin, Westend, wo er viele VHL-Betroffene betreut hat. Darüber hinaus war er ein langjähriges Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats. Am 28.04.2018 ist er im Alter von 57 Jahren plötzlich und unerwartet verstorben.

Prof. Dr. Nikolaos Bechrakis ist seit Mai 2018 Direktor der Augenklinik der Universitätsklinik Essen, wo er auch VHL-Patienten betreut.

Internationales VHL - Symposium für junge Erwachsene 2019 in Florenz, Italien

von Imke Schulze

Nach einem sehr erfolgreichen ersten Treffen in 2015 in Utrecht, NL sowie 2017 in Berlin, fand vom 30.05.-02.06.2019 das dritte internationale Treffen für junge Erwachsene mit der von Hippel-Lindau Erkrankung (VHL) in Florenz, IT statt.

Ein riesen Dank gilt VHL-Europa sowie dem deutschen Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. für das Ausrichten sowie das Ermöglichen meiner Teilnahme an diesem Treffen.

In diesem Jahr waren insgesamt 21 Teilnehmer aus folgenden acht Ländern dabei: Brasilien (1), Frankreich (3), Großbritannien (2), Italien (7), Niederlande (2), Rumänien (2), Spanien (3), und Deutschland (1).



Meine Reise, als einzige deutsche Teilnehmerin, startete Donnerstagmittag mit dem Flug von Frankfurt direkt nach Florenz. Angekommen, ging es per Tram in 15 Minuten zum Hauptbahnhof, gefolgt von einem kurzen Fußweg zu unserer Unterkunft. Untergebracht waren wir in 5 modernen Apartments, mit eigenem Bad und Küche, direkt in der Altstadt und fußläufig zu allen Sehenswürdigkeiten.



Am nächsten Morgen startete das offizielle Programm um 10 Uhr, in einem Meetingraum des historischen Palazzo Strozzi, mit einem Vortrag der Augenärztin Dr. Elisabetta Pilotto, die uns das Krankheitsbild, die Untersuchungen sowie Behandlungsmöglichkeiten im Auge erklärte.

Nach einer kurzen Mittagspause besuchte uns der Psychologe Dr. Iacopo Lanini. Trotz einiger Sprachbarrieren entstand auch mit ihm eine rege Diskussion über Aspekte, die uns im Leben durch VHL belasten und wie wir damit umgehen. Gerade der Austausch mit anderen Betroffenen ist für alle sehr hilfreich und zeigt, dass man nicht alleine ist, sondern es andere Menschen gibt, die genau verstehen, was in einem vorgeht und welche Sor-

gen und Ängste man manchmal hat.

Ab dem späten Nachmittag hatten wir Freizeit, die wir in der Gruppe zunächst für ein leckeres Eis in der Stadt nutzten. Abends haben wir alle gemeinsam in einem der Apartments verschiedene typische italienische Pastagerichte gekocht und gemeinsam bei Musik und Gesprächen verspeist.

Der Samstag startete erneut im Palazzo Strozzi mit dem Florentiner Endokrinologen Prof. Massimo Manelli, einem der VHL-Spezialisten in Italien, der sein Wissen über das Phäochromozytom mit uns teilte.

Der Genetiker Dr. Vito Guarnieri schloss sich an mit einem Vortrag über Vererbung und Kinderwunsch im Rahmen der VHL-Erkrankung. Die letzte Präsentation hielt der Neurochirurg Dr. Alberto Feletti, der sehr anschaulich über Hämangioblastome im ZNS und ihre Behandlung referierte und uns alle offenen Fragen sehr ausführlich und verständlich erklärte.

Am früheren Nachmittag war das offizielle Programm beendet und erneut stand uns ein ganzer Nachmittag und Abend zur freien Verfügung. Nachdem wir die Stadt zu Fuß erkundet haben, sind wir bei Getränken und Snacks am Piazza Santo Spirito etwas zur Ruhe gekommen.



Zum Essen ging es am späteren Abend in die Mercato Centrale, eine Art Markthalle mit kleinen Ständen und lokalen Spezialitäten.

Am Sonntag gab es morgens noch eine kurze Abschluss- und Feedbackrunde, danach starteten die meisten ihre individuelle Abreise. Mit meinen Mitbewohnerinnen habe ich den Sonntag noch bei Sonne, Eis und gutem Essen in Florenz verbracht bis es dann ganz früh am Montag „Ciao Italia“ hieß und mein Flug zurück nach Frankfurt startete.

Genau wie die letzten beiden internationalen Meetings war auch dieses ein voller Erfolg. Ich habe alte Bekannte, mittlerweile Freunde, wieder getroffen, viele tolle, neue Menschen kennengelernt und sehr viel Spaß gehabt. Wir haben festgestellt, dass wir zwar alle von der Krankheit VHL betroffen sind, dadurch aber eine besondere Verbindung zueinander haben und wie eine neue Familie zusammengewachsen sind.

Bericht über die EURORDIS - Mitgliederversammlung

von Gerhard Alsmeier

Die diesjährige Mitgliederversammlung von EURORDIS, dem europäischen Dachverband für Selbsthilfeverbände für Seltene Erkrankungen, fand am 17. Mai in Bukarest, Rumänien, statt. An dem Treffen nahmen über 200 Patientenvertreter aus ganz Europa teil.

EURORDIS in Zahlen:

- 826 Selbsthilfeverbände sind Mitglied
- Sie kommen aus 70 Ländern
- 41 nationale Dachverbände, wie die ACHSE, sind Mitglied
- 68 Europäische Dachverbände für einzelne Seltene Erkrankungen, wie VHL Europa, sind Mitglied
- 40 Mitarbeiter arbeiten für EURORDIS in Paris, Brüssel und Barcelona
- 440 Freiwillige unterstützen EURORDIS
- Etat von über 6 Mio. Euro

Tätigkeitsfelder:

Die Arbeit von EURORDIS lässt sich in drei Haupttätigkeitsfelder unterteilen:

- Patient Advocacy
- Patient Empowerment
- Patient Engagement

Patient Advocacy beinhaltet im wesentlichen die strategischen Aufgaben, um Seltene Erkrankungen in Europa und darüber hinaus auf allen Ebenen im Focus zu haben. Dies geschieht auf EU-Ebene, bei der WHO (Weltgesundheitsorganisation), bei der EMA (Europäische Zulassungsbehörde für Medikamente) und aktuell sogar bei den Vereinten Nationen (UNO). Gerade die Arbeit auf EU-Ebene ist von großem Belang.

In 2018 sind einige Programme auf EU-Ebene ausgelaufen, wie das „**Joint Action for Rare Diseases**“.

EURORDIS unternahm in 2018 verschiedene Initiativen, um sich auf das politische Geschehen rund um Seltene Erkrankungen im nächsten Jahrzehnt vorzubereiten. Es ging auch um die Einflussnahme bei der Erstellung des EU-Budgets für die Jahre 2020 – 2027. Das im Oktober 2017 gegründete parlamentarische Netzwerk für Seltene Erkrankungen, dem Mitglieder des EU-Parlaments angehören, die sich seit langem für die Belange der Menschen mit Seltene Erkrankungen einsetzen, wurde genutzt, um wichtige Maßnahmen und Initiativen zu identifizieren.

Schließlich leitet EURORDIS das neue Rare 2030 Projekt - eine partizipative, prospektive Studie über die langfristige Zukunft von Menschen mit einer Seltene Erkrankung in Europa. Während des Projekts haben die Partner Empfehlungen für die Prioritäten der Politik für Seltene Erkrankungen für die nächsten zehn Jahre entwickelt.

Die meisten Aktivitäten, die in 2018 begannen, setzen in 2019 fort. Auch sind an dieser Stelle nur einige Punkte genannt.

Unter *Patient Empowerment* wird verstanden, Patienten bzw. Patientenvertreter (Selbsthilfeverbände) zu stärken, aber auch Öffentlichkeitsarbeit und Informationen zu Seltenen Erkrankungen in den digitalen Medien voranzutreiben.

Dies geschieht bei EURORDIS auf vielfältige Art. Neben dem Kongress rund um die jährliche Mitgliederversammlung werden Treffen für die Nationalen Dachverbände (wie ACHSE) oder den europäischen Verbänden für einzelne Seltene Erkrankungen (wie VHL Europa) organisiert.

Die Patientenvertreter innerhalb der Europäischen Referenznetzwerke (ePAGs genannt) werden geschult. Über RareConnect können Webinare zu spezifischen Erkrankungen erstellt werden. VHL Europa organisiert mit RareConnect das 3. Webinar am 21. September diesen Jahres. Schließlich werden Patientenvertreter über die EURORDIS Open Academy fit gemacht, um z.B. bei der Erstellung von klinischen Studien oder der Genehmigung von Medikamenten die Patientensicht mit einzubringen. Das mag sich recht einfach anhören, aber um mit z.B. der Pharmaindustrie über therapeutische Ziele zu reden, bedarf es einer extremen Expertise...

Der „Tag der Seltenen Erkrankungen“, immer um den 28./29. Februar, wird mittlerweile weltweit begangen. In 2018 kamen die Länder Togo, Ghana, Kap Verde, Syrien und Trinidad & Tobago neu hinzu. Sogar bei den Vereinten Nationen wurde er erstmalig begangen. Es ist das beste Instrument, um eine breite Öffentlichkeit zu erreichen!

Bei *Patient Engagement* geht es darum, dass Patientenvertreter sich auf allen Ebenen und Gebieten engagieren und die Interessen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen vertreten. Sei es auf nationaler, europäischer Ebene oder im medizinischem, sozialem oder wissenschaftlichem Gebiet.

Ich nahm dabei an einer Veranstaltung zum Thema „Community Advisory Board (CAB)“ in Bukarest teil.

CABs sind Patientenvertreter für eine bestimmte Erkrankung, die Ansprechpartner für die pharmazeutische Industrie oder Hersteller medizinischer Produkte sind. Mit Unterstützung von EURORDIS treffen sich die CABs mit der Industrie, um die Patientensicht bei der Entwicklung eines neuen Medikaments zu erfahren. Die Industrie zahlt normalerweise einer Beraterfirma viel Geld, um die vermeintliche Patientensicht zu erfahren.

Bei den CABs können sie davon ausgehen, dass die Patientensicht tatsächlich weitergegeben wird. Alle anfallenden Kosten werden deshalb von der Industrie getragen, inklusive der Dienstleistung von EURORDIS sowie anfallende Tagungskosten.

Ein sehr interessantes Projekt, spannend wird sein, ob VHL Europa genügend CABs gewinnen kann, um sich so aufzustellen.

Ich hoffe, erneut einen Einblick in die Tätigkeit und die enorme Bedeutung von EURORDIS für eine kleine Selbsthilfegruppe, wie wir es sind, vermittelt zu haben.

Bericht über die Mitgliederversammlung von VHL Europa

von Gerhard Alsmeier

Am 18. Mai fand die Mitgliederversammlung von VHL Europa in Bukarest, Rumänien, statt. VHL Europa ist der Dachverband der europäischen VHL-Selbsthilfegruppen. Insgesamt sind 10 Vereine Mitglied.

Gegen 17.30 Uhr trafen die Teilnehmer im Hotel ein. Anwesend waren der Vorsitzende Ronald Westerlaken aus den Niederlanden, Francesco Lombardi, der Schriftführer aus Italien, Helga Süli aus Ungarn, Elena Popa aus Rumänien und ich, der Schatzmeister. Um 18.00 Uhr wurden per Skype die Vertreter aus Griechenland, Spanien und Deutschland (Martin Herker) zugeschaltet.

Nach einer kurzen Begrüßung durch den Vorsitzenden ging es an den Tätigkeitsbericht. Wichtigste Punkte waren die zwei Webinare über das Kontrollprogramm bzw. über die Diagnose und Behandlung von ZNS-Tumoren. Insbesondere das ZNS-Webinar, gehalten von Prof. Gläsker und Dr. Klingler, wurde fast 650 Mal über YouTube aufgerufen, ein sehr guter Wert. Die Vorbereitungen für das Treffen der jungen Erwachsenen in Florenz, Italien, sind fast abgeschlossen. Es werden ca. 20 Teilnehmer aus 9 Ländern erwartet. Bedauert wurde vom Organisator, Francesco Lombardi, dass aus Deutschland nur eine Person teilnimmt.

Mein Finanzbericht war kurz, da es nur wenige Kontenbewegungen gab. Der Überschuss wird im Wesentlichen für das Treffen in Florenz verwendet. Noch kürzer war der Bericht der Kassenprüfer aus Ungarn und Dänemark. Der Vorstand wurde einstimmig entlastet.

Für 2019-2020 sind weitere Webinare geplant. Das nächste wird die Diagnose und Behandlung von Netzhauttumoren behandeln, das weitere ist noch offen. Griechenland zeigte sich interessiert, das nächste Treffen der jungen Erwachsenen in 2021 zu planen.

Ich hatte im Vorwege die Teilnehmer mit Informationen zum deutschen VHL-Register versorgt, so dass „nur“ Fragen beantwortet werden mussten. Die Vertreter aus Frankreich, Italien und eventuell Spanien zeigten Interesse, das Register zu nutzen.

Es gibt in der EU insgesamt 24 Gruppen, in die die ca. 7.000 Seltenen Erkrankungen zugeordnet werden. Seit 2017 können sich nun EU-weit Kliniken bewerben, um in die European Reference Networks (ERNs) aufgenommen zu werden. Den Informationen von VHL Europa zufolge gibt es jedoch nur eine Klinik aus Ungarn (Simmelweis Universitätsklinik), die bislang das VHL-Krankheitsbild vertritt, und zwar in der Gruppe „Seltene Endokrine Erkrankungen = ENDO ERN“. Alle Teilnehmer wurden aufgefordert, ihre nationalen VHL-Zentren zu ermutigen, sich um eine Aufnahme in eine der 24 ERNs zu bemühen. Sie waren sich auch einig, dass das ERN „GENTURIS“ die Gruppe wäre, in die VHL am besten passen würde, da es sich um Seltene erbliche Tumorsyndrome wie z.B. die Neurofibromatose handelt.

Seit vielen Jahren soll der von der WHO (Weltgesundheitsorganisation) erarbeitete „Internationale Code für Erkrankungen“ ICD 11 den ICD 10 ersetzen. Im ICD 10 wird VHL in die Kategorie der Phakomatosen gelistet. In der Medizin meint es eine Gruppe von Krankheiten mit Fehlbildungen im Bereich der Haut und des Nervensystems. Mit dieser Eingruppierung waren u. a. auch Mitglieder unseres wissenschaftlichen Beirats unzufrieden und haben versucht, VHL z.B. in die Kategorien der „Neoplasien“ (bezeichnen vor allem unkontrolliert

wachsende Zellwucherungen) aufzunehmen.

Warum ist dies so wichtig? In Ländern wie Griechenland werden Tumorerkrankungen als solche nur finanziell gefördert, wenn sie entsprechend kategorisiert sind. Nun hofft die griechische VHL-Selbsthilfe im ICD 11 entsprechend aufgenommen zu werden. Der ICD ist aber auch in Deutschland Grundlage für die Abrechnung von Leistungen der Krankenkassen.

Gegen ca. 19.30 Uhr wurde die Mitgliederversammlung geschlossen und die Teilnehmer vor Ort machten sich auf den Weg in ein Restaurant mit typisch rumänischer Küche. Nächstes Jahr findet die Mitgliederversammlung in Stockholm statt, wieder gekoppelt an den EURORDIS Kongress.



Bericht über das Rare Disease Symposium und die Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises für seltene Erkrankungen 2019

von Gerhard Alsmeier

Am Dienstag, 26. Februar 2019, machten wir (Gerlinde und ich) uns auf den Weg zum mittlerweile

4. Rare Disease Symposium, welches die "Eva Luise und Horst Köhler Stiftung" veranstaltete. Anders als sonst begann es mit einem kleinen Mittagessen, bevor ab 14 Uhr das Symposium begann.

Angesichts der ins Stocken geratenen Umsetzung der im NAMSE definierten Zentrenstruktur erinnerte Frau Eva Luise Köhler in ihrem Grußwort daran, dass "schwerkranke Kinder, Jugendliche und Erwachsene nicht zum Spielball ökonomischer und administrativ geleiteter Interessenskonflikte werden dürfen".

Erstmals beschäftigten sich die Expertenvorträge nicht mit neuesten Forschungsergebnissen, sondern verglichen die deutschen, niederländischen und israelischen Versorgungsstrukturen und gewährten Einblicke in die Arbeit verschiedener European Reference Networks (ERN).

In einer gemeinsamen Erklärung forderten die Teilnehmenden die Verantwortlichen auf, das Anerkennungsverfahren für die Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) unverzüglich einzuleiten. Zudem sollen die ZSE zeitnah in allen Bundesländern in die Landeskrankenhauspläne aufgenommen werden, um so die Voraussetzung für eine langfristige Finanzierung zu schaffen.

Nach dem Symposium gab es eine längere Umbaupause, da der Tagungssaal für die Forschungspreisverleihung umgebaut werden musste. Vorher gab es ein kleines Programm von Eckart von Hirschhausen, Mediziner und Kabarettist, der - insbesondere seinen Berufskollegen - den Spiegel vorhielt und nicht mit Kritik sparte.

Vor den rund 200 geladenen Gästen zeichnete Eva Luise Köhler Prof. Dr. Björn Schumacher von der Universitätsklinik Köln mit dem nach ihr benannten Forschungspreis für Seltene Erkrankungen aus. Prof. Schumacher beschäftigt sich mit den sogenannten "kindlichen Greisen" (medizinisch: Cockayne Syndrom CS) oder "Mondscheinkindern", (medizinisch: Xeroderma pigmentosum XP). Kinder mit diesen Erkrankungen haben eine angeborene Fehlfunktion der DNA-Reparaturmechanismen. Die betroffenen Kinder altern wie im Zeitraffer und sterben früh.

Die Arbeitsgruppe von Professor Schumacher entwickelte als Modellorganismus einen Fadenwurm (*C. elegans*), der die gleiche genetische Mutation trägt, die beim Menschen CS bedingt. Am Modellorganismus zeigte sich, dass die Fehlfunktion des Reparaturmechanismus nicht etwa zu Mutationen führt. Vielmehr behindern die in der Erbsubstanz verbleibenden Schäden das Ablesen von Genen, einem für die Zellfunktion essenziellen Prozess. Die Zelle reagiert auf die verbleibenden DNA-Schäden mit einer hochkomplexen Ereigniskaskade auf molekularer Ebene, an deren Ende sie ihre Aktivität einstellt und stirbt. Der Körper kann sich nicht entwickeln, Gewebe und Organe verlieren ihre Funktionsfähigkeit.

Anhand des Fadenwurm-Modells konnte Prof. Schumacher zeigen, dass diese Schadensantwortmechanismen über bestimmte Signalwege laufen, die beispielsweise von insulinähnlichen Wachstumsfaktoren (engl. Insulinlike growth factors, IGF) gesteuert werden. Sie sind von zentraler Bedeutung für das Altern – egal, ob vorzeitig bei CS oder graduell im Verlauf des normalen Alterungsprozesses. Im Rahmen des geförderten Projekts will der Preisträger sich nun genauer damit befassen, wie therapeutisch auf die Signalkette eingewirkt werden kann.

Nach einem kleinen, späten Umtrunk gingen wir sehr beeindruckt ins Hotel. Es ist immer wieder begeisternd festzustellen, welche tollen und innovativen Projekte den Forschungspreis erhalten. Zu danken ist dies insbesondere dem wissenschaftlichen Beirat der ACHSE, welche alle Projektanträge prüft und den Preisträger vorschlägt.

Quelle: <https://www.elhks.de/>

Bericht vom Netzwerktreffen Gefäßfehlbildungen

von Hermann Ruppel

Im Rahmen des Projekts „Gemeinsam mehr erreichen“ der ACHSE e. V. trafen sich vier ausgewählte Verbände beim Netzwerktreffen am 22. und 23. Februar 2019 im IntercityHotel in Berlin.

Ziel des Netzwerktreffens war es herauszufinden, an welchen „Baustellen“ die jeweiligen Verbände zur Zeit arbeiten und wie sie sich gegenseitig unterstützen könnten.

Am Freitagabend stellten wir uns und unsere Verbände in kleiner Runde persönlich vor und äußerten Vorstellungen und Wünsche an eine mögliche Zusammenarbeit. Die Themensammlung wurde von Lisa Biehl (ACHSE e. V.) moderiert und protokolliert.

Am nächsten Morgen wurden erneut Themen zusammengesammelt, die den Mitgliedern noch eventuell in der Nacht eingefallen sind. Anschließend wurden die Vorschläge priorisiert und unter Gesamtüberschriften am Flipchart gegliedert.

	Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V.	Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.	Morbus Osler Selbsthilfe e. V.	Nävus-Netzwerk Deutschland e.V.
Homepage	http://www.hippel-lindau.de	https://www.angiodyplasie.de/de/	https://www.morbus-osler.de/de/	https://www.naevus-netzwerk.de
Gründung	1998	2006	1997	2011
1. Vorsitzende/r	Dagmar Rath	René Strobach	Günter Dobrzewski	Melena Ludwig
Mitglieder	318	306	ca. 600	k. A.
Gemeinsame Ziele	<p>u. a.</p> <p>Hilfe von Betroffenen für Betroffene anbieten, umfassend informieren über das jeweilige Krankheitsbild, Kontakte herstellen zwischen Betroffenen und erfahrenen Ärzten, Austausch der Betroffenen pflegen, Öffentlichkeitsarbeit betreiben, Unterstützung bei psychischen, sozialen und sonstigen Herausforderungen anbieten, über aktuelle Entwicklungen in Diagnostik, Therapie und Forschung informieren, u. v. m.</p>			

Folgend möchte ich ein paar Ideen nennen, die man in seine Vereinsarbeit implementieren könnte:

Der Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V. benutzt seit mehreren Jahren erfolgreich die App "Slack", um verbandsintern zwischen den Vorstandsmitgliedern, aber auch den 15 Aktiven (Helfer) auf schnelle und komfortable Art zu kommunizieren.

"Slack" lässt sich als App auf dem Smartphone, aber auch als Programm auf dem Desktopcomputer installieren. Vergleichbar mit WhatsApp lassen sich themenspezifische „Channels“ eröffnen, Lese- und Schreibrechte verteilen, Bilder und natürlich Nachrichten verschicken. Für Non- Profit- Organisationen ist die Verwendung von Slack kostenfrei.

(<https://www.stifter-helfen.de/it-spenden/slack/slack>).

Als Filehosting - Dienst verwendet der Verband die weitverbreitete Lösung Dropbox mit Sitz in den USA. Um gemeinsam an einem Dokument in Echtzeit zu arbeiten, wird die Erweiterung Paper by Dropbox verwendet. So lässt sich gleichzeitig von verschiedenen Personen aus verschiedenen Orten der Welt an ein und demselben Textdokument arbeiten (vergleichbar mit Google- docs).

„Da beide Lösungen sich auf der Welt etabliert haben, müssten sie DSGVO - konform sein. Die Server für die o.g. Dienste stehen unter anderem wohl auch in Deutschland.“ so die Aussage auf die Frage nach der DSGVO bzgl. der beiden Dienste. Hierzu muss sich jedoch genauer informiert werden, falls weiteres Interesse besteht.

Als Buchhaltungs- und Mitgliederverwaltungssoftware wird Collmex (<https://www.collmex.de>) verwendet. Die Berufswwebdesignerin und Mitglied Andrea Dittler hat eine Schnittstelle zwischen dem eigenen Intranet (Homepage) und Collmex programmiert. Dies ermöglicht weitere Vorteile beim Arbeiten, da komfortabel auf Mitgliedsdaten zugegriffen werden kann. Diese Rechte sind natürlich nur den Vorstandsmitgliedern vorbehalten.

Bei der nächsten RehaCare (weltgrößte Fachmesse für Rehabilitation und Pflege) vom 18. bis 21. September 2019 in Düsseldorf werden Messestände mehrerer Mitgliedsverbände um den Stand der ACHSE e. V. (sternenförmig) angeordnet sein. Zum 5. Mal in Folge wird auch der Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V. vertreten sein. Dieser bietet an, einen gemeinsamen Stand zu betreuen oder zumindest Informationsmaterial

bzgl. VHL an seinem Stand auszulegen.

Die RehaCare bietet eine Chance, seinen Verband einem breiten Publikum, bestehend aus Auszubildenden, Studenten, Ärzten, Professoren, Forschern, Angehörigen, Betroffenen oder auch einfach nur Interessierten vorzustellen und Netzwerke zu knüpfen.

Des Weiteren soll in Zukunft ein gemeinsamer Flyer (englisch und deutsch) erstellt werden, in dem die vier Verbände über den deutschsprachigen Raum hinaus vorgestellt werden.

Neben weiteren Teilprojekten im Rahmen von „Gemeinsam mehr erreichen“ soll in Zukunft auch ein Wiki erstellt werden. Dort sollen Informationen über die Seltene Erkrankungen, aber auch Informationen bzgl. Vereinsarbeit systematisch zusammengetragen werden. Den Auftakt soll ein gemeinsames Dokument bilden, in dem die einzelnen Verbände Tagungsräume nennen, in denen sie selbst Mitgliederversammlungen und der Gleichen durchgeführt hatten.

In Zukunft sollen auch einzelne Mitglieder aus dem eigenen Verband an Mitgliederversammlungen und Patiententreffen von anderen Verbänden teilnehmen, um sich vom Ablauf inspirieren zu lassen und voneinander zu lernen.

Eine weitere Möglichkeit, die Präsenz des eigenen Verbands voranzutreiben, ist die Teilnahme an der Masterclass und Jahrestagung der Deutschen interdisziplinären Gesellschaft für Gefäßanomalien e.V. (www.diggefa.de).

Diese findet diesjährig am 29. und 30. November 2019 in Göttingen statt. Auch dort kann wieder ein gemeinsamer Stand in Kooperation mit dem Bundesverband

Angeborener Gefäßfehlbildungen e. V. etabliert werden. Des Weiteren wird die Möglichkeit gegeben sein, gemeinsame Pressemitteilungen zu verfassen.

Fazit:

Wie dem Bericht zu entnehmen ist, bestehen die meisten Kooperationsmöglichkeiten mit dem Bundesverband Angeborener Gefäßfehlbildungen e. V. Dies liegt u. a. daran, dass die momentanen Verbandsgrößen in etwa übereinstimmen und somit beide Verbände vor gleichen Herausforderungen stehen.



Aktuelles aus dem Verein

Neuer Mitgliedsantrag online

Da unser alter Mitgliedsantrag den Anforderungen der europäischen Datenschutzgrundverordnung nicht gerecht geworden ist, haben wir das Formular überarbeitet und DSGVO-konform gemacht. Der neue Antrag ist online unter folgendem Link abrufbar:

<http://www.hippel-lindau.de/downloads/Mitgliedsantrag.pdf>

Verabschiedung einer Finanzordnung des Vereins

Nachdem wir im vergangenen Rundbrief darüber berichtet haben, dass wir im Rahmen einer internen Aufgaben- und Zuständigkeitsordnung die Vorstandsarbeit geordnet und strukturiert haben, haben wir nun den nächsten Schritt gemacht: Wir haben eine Finanzordnung entwickelt und im Rahmen der Vorstandssitzung verabschiedet, in der sämtliche finanziellen Angelegenheiten des Vereins niedergeschrieben worden sind. Mit einer Ausnahme: Das Thema Vereinsbeiträge ist einer eigenen Ordnung vorbehalten.

Was regelt die Finanzordnung des Vereins nun genau?

Es

- werden die Grundsätze der Finanzabwicklung dargestellt, nämlich dass der Verein gemeinnützig, wirtschaftlich und kostendeckend tätig ist und die Mittel nur für satzungsmäßige Zwecke verwendet werden dürfen;
- wird beschrieben, wann, wie und durch wen ein Haushaltsplan aufzustellen ist;
- wird festgelegt, in welcher Höhe und warum Rücklagen gebildet werden dürfen;

- werden Regelungen zum Jahresabschluss getroffen;
- werden die Rahmenbedingungen für die Kassenprüfung festgelegt und die Rechte und Pflichten der Kassenprüfenden definiert;
- wird die Verwaltung der Finanzmittel sowie der Zahlungsverkehr näher beschrieben;
- werden die Vereinskonten aufgeführt;
- wird die Aufstellung einer Inventarliste beschlossen;
- wird der Umgang mit Spenden sowie die Erstellung von Spendenbescheinigungen beschrieben
- wird dargestellt, wer, wann, wie und wo Förderanträge bei den Krankenkassen und der Antrag auf Freistellung beim Finanzamt gestellt werden müssen.

Und wenn ich Genaueres wissen will? Kann ich die Finanzordnung des Vereins auch einsehen?

Selbstverständlich! Jeder, den die Finanzordnung des Vereins interessiert, kann sich an ein Vorstandsmitglied seiner Wahl wenden und bekommt daraufhin die Ordnung per E-Mail oder Post zugesandt.

Verabschiedung einer Geschäftsordnung des Vorstands

Und nach der Verabschiedung unserer Finanzordnung des Vereins haben wir nicht gerastet. Gleich in der Telefonkonferenz vom April haben wir eine Geschäftsordnung des Vorstands abschließend diskutiert und verabschiedet.

Diese Geschäftsordnung des Vorstands regelt die formalen Aspekte der Vorstandsarbeit. Sie trifft beispielsweise Regelungen zu der

- Art und Häufigkeit der Zusammenkünfte (Vorstandssitzungen und Telefonkonferenzen),
- Erstellung und Versendung der jeweiligen Tagesordnung,
- Sitzungsleitung und Protokollierung von Zusammenkünften und
- Beratungs- und Beschlussgegenstände sowie der Beschlussfähigkeit und –fassung.

Weiterhin haben wir in der Geschäftsordnung festgeschrieben, dass der Verein unter einem Corporate Design auftritt und Regelungen dazu getroffen, wie die interne und externe Kommunikation erfolgen soll.

Selbstverständlich kann auch die Geschäftsordnung des Vereins jederzeit eingesehen werden, indem man sich bei Interesse an ein Vorstandsmitglied wendet.

Vorstandssitzung 2019

Am 16.März 2019 fand in Frankfurt im Flemings Express Hotel die diesjährige ordentliche Vorstandssitzung statt. Dagmar Rath, als Vorsitzende des Vereins, leitete die Sitzung und stellte die Beschlussfähigkeit fest. Gemäß der von ihr aufgestellten Tagesordnung wurden die einzelnen Tagesordnungspunkte beraten und zur Abstimmung gebracht. Die Sitzung begann um 8.30 Uhr und endete um 16.00 Uhr.

Termine 2019

20. August:

Vorstandssitzung in Frankfurt

21. September: 3. VHL-Webinar

26./27. September:

Nationale Konferenz für seltene Erkrankungen in Berlin

08.–10. November:

Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung
in Freiburg

08.–10. November:

Treffen junger Erwachsener in Freiburg

Vorstandsmitglieder und ihre Zuständigkeiten

Vorsitzende Dagmar Rath

insbesondere zust. für den Rundbrief und die Veranstaltungen

Cincinnatistraße 59 • 81549 München

Telefon: 089 69797558

Email: d.rath@hippel-lindau.de

Stellv. Vorsitzender Martin Herker

insbesondere zust. für die Mitgliederverwaltung

Bischof-Engilmar-Str. 5 • 84347 Pfarrkirchen

Telefon: 08561 9888867

Email: m.herker@hippel-lindau.de

Schatzmeisterin Frauke Krämer

insbesondere zust. für die Finanzen

Auf Steinert 45 • 66679 Losheim am See

Telefon: 06872 9214450

Email: f.kraemer@hippel-lindau.de

Schriftführerin Angela Eilers

insbesondere zust. für die Mitgliederbetreuung

Friedhofstr.2 • 31787 Hameln

Telefon: 0176 95639106

Email: a.eilers@hippel-lindau.de

Beisitzerin Jenny Golz

insbesondere zust. für die Homepage

Email: j.golz@hippel-lindau.de

Beisitzerin Melanie Günther

insbesondere zust. für die jungen Erwachsenen

Email: m.guenther@hippel-lindau.de

Beisitzer Hermann Ruppel

insbesondere zust. für die sozialen Medien

Email: h.ruppel@hippel-lindau.de

Mitglieder des wissenschaftlichen Beirates

Prof. Dr. Hiltrud Brauch

Dr. Margarete Fischer-Bosch
Institut für Klinische Pharmakologie
Auerbachstraße 112 • D-70376 Stuttgart
Telefon: 0711 81013705 • Fax: 0711 859295
Email: hiltrud.brauch@ikp-stuttgart.de

Prof. Dr. H. Jochen Decker

Humangenetik Freiburg
Heinrich-von-Stephan-Straße 5 • D-79100 Freiburg
Telefon: 0761 8964540
Email: JDecker@humangenetik-freiburg.de

Prof. Dr. Sven Gläser

Praxis für Neurochirurgie
Dr. Bani und Kollegen
Virchowstr. 10 • 78224 Singen(Hohentwiel)
Telefon: 07733 822680
Fax: 07731 8226822
Privat: Geschwister Scholl Str. 13 • 78333 Stockach
Email: s.glaesker@neurochirurgie-bodenseeland.de

Prof. Dr. Dr. h.c. mult. Hartmut P.H. Neumann

Universitätsklinik Freiburg, Medizinische Universitätsklinik
Hugstetter Straße 55 • D-79106 Freiburg
Privat: Sonnhalde 76 • D-79104 Freiburg
Tel.: 0173 3050398
Email: hartmut.neumann@uniklinik-freiburg.de

Vereinsmitgliedschaft

Wollen auch Sie Mitglied in unserem Verein werden?
Dann laden Sie sich hier



oder unter dem Link

<http://www.hippel-lindau.de/downloads/Mitgliedsantrag.pdf> unseren Mitgliedsantrag herunter. Schnell ausfüllen und an die im Antrag genannte Adresse schicken.

Sobald wir Ihren Antrag angenommen haben, erhalten Sie unseren Rundbrief, sowie die Einladungen zu unseren regionalen Treffen und zur jährlich stattfindenden Informationsveranstaltung mit vielen interessanten Vorträgen und Möglichkeiten zum Austausch mit anderen Mitgliedern.

Wir freuen uns auf Sie!