



Genetische Beratung bzw. genetische Sprechstunde Wann ist sie angezeigt, wie geht sie vonstatten?

von Frau Dr. L. Neumann Charité Campus Virchow

Uns suchen Erwachsene auf, die Krankheitssymptome haben und wissen möchten, ob sie diese an eigene Kinder vererben können. Weiterhin kommen zu uns Paare mit Kinderwunsch und Eltern, die wissen wollen, welche Diagnose bei ihrem Kind vorliegt, ob sie ein Wiederholungsrisiko für weitere Kinder haben.

Wir beraten alle **Paare mit Kinderwunsch** über das allgemeine Basisrisiko:

Allgemeines Basisrisiko 4 %

Vier von 100 neugeborenen Kindern werden mit körperlichen und/oder geistigen Behinderungen geboren. Dieses Kollektiv setzt sich zusammen aus 6 auf 1000 Neugeborene mit einer Chromosomenstörung, 1 von 100 mit einer neuen genetischen Mutation und 2,4 von 100 mit einer Fehlbildung multifaktorieller Ursache (d.h. genetische und Umweltfaktoren spielen eine Rolle).

Da sich ca. 75 % der genetischen Erkrankungen im Kindesalter manifestieren kommen in unsere genetische Beratung überwiegend **Eltern mit Kindern, die eine oder eine Kombination von Fehlbildungen aufweisen**, die somit äußerlich sichtbar sind. Diese sind entweder von einem Elternteil ererbt oder neu aufgetreten. Dann kann diese durch eine neue Genveränderung entstanden sein, eine sogenannte Neumutation, die in dem Moment entsteht in dem Ei- und Samenzelle zusammentreffen. Die Fehlbildung kann jedoch auch multifaktoriell bedingt sein wie zum Beispiel ein Herzfehler. Hierbei wirken genetische Faktoren und Umweltfaktoren zusammen.

Bzgl. Chromosomenveränderungen: der Mensch hat 46 Chromosomen (2 Ge-

schlechtschromosomen und 22 Autosomenpaare), die paarweise bei uns vorliegen. Insbesondere bei erhöhtem mütterlichen Alter sprechen wir über die erhöhte Wahrscheinlichkeit von Down-Syndrom, Trisomie-21-Syndrom, Mongolismus, hierbei liegt ein drittes überzähliges Chromosom 21 vor.

Inhaltsverzeichnis

Genetische Beratung bzw. genetische Sprechstunde
Regionale Treffen
Erste Infoveranstaltung für die Schweiz
Grundsicherungsgesetz
Neujahrsgruß
Wir machen uns bekannt!
Aktuelles aus dem Verein

Der **Mensch hat ca. 30 000 Gene** auf seinen Chromosomen. Ein verändertes Gen kann zu einer Erkrankung führen.

Wenn in einer Familie Krankheitsbilder vorhanden sind ist zu fragen, ob diese eine genetische Ursache haben wie zum Beispiel Cystennieren. Es gibt Cystennieren, die dem **autosomal dominanten Erbgang** folgen und solche, die dem **autosomal rezessiven Erbgang** folgen. Autosomal bedeutet, daß das veränderte Gen auf einem Körperchromosom liegt im Gegensatz zu den Geschlechtschromosomen. Bei autosomal dominanten Erkrankungen wird die Erkrankung zu 50 % an Kinder vererbt unabhängig von Geschlecht und Geschwisterfolge. Das von Hippel-Lindau Syndrom ist ebenfalls ein Beispiel für eine autosomal dominante Erkrankung. Bei **autosomal rezessiven** Erkrankungen wird die Erkrankung zu 25 % an Kinder vererbt unabhängig von Geschlecht und Geschwisterfolge,

beide Eltern tragen die Anlage. Die Eltern sind hier in der Regel gesund. Die Krankheit prägt sich hier nur aus wenn die kranken Anlagen zusammen kommen. Viele angeborene Stoffwechselerkrankungen folgen diesem Erbgang.

Bei **X-gebundenen rezessiven** Erkrankungen wie zum Beispiel der Hämophilie wird die Erkrankung von gesunden Trägerinnen (Mütter) auf 50 % der Jungen vererbt, die erkranken, 50% der Mädchen werden gesunde Trägerinnen sein.

Wenn Patienten sich bei uns anmelden, die verschiedene Krankheitssymptome aufweisen, wissen wir oft noch nicht um welche Diagnose es sich handelt. Sehr häufig gilt es diese erst herauszufinden.

Wir untersuchen Kinder und Erwachsene, klären über das jeweilige Krankheitsbild auf, besprechen die jeweilige Vererbung. Weiterhin beraten wir über Vorsorgemaßnahmen, Untersuchungsprogramme, Therapiemöglichkeiten soweit vorhanden. Wir vereinbaren bei Bedarf mit den Patienten einen Wiederholungstermin.

Nicht erbliche Fehlbildungen können z.B. durch eine Medikamenteneinnahme in der Schwangerschaft entstehen oder auch durch Infektionen in der Schwangerschaft.

Medikamente in der Schwangerschaft

Andere Fehlbildungen sind durch eine Medikamenteneinnahme der Mutter in der Schwangerschaft bedingt wie zum Beispiel durch Marcumar (Gesichtsauffälligkeiten, Skelettauffälligkeiten, mentale Behinderung in einem Teil der Patienten) oder Vitamin A (Retinoide), die bei Aknebehandlung angewendet werden und zu Gesichts- Hirn- und

Herzfehlern führen können. Auch Antiepileptika können zu Gesichts-, Skelett- und inneren Fehlbildungen führen. Contergan (Thalidomid) hat zwischen 1958 und 1963 zu zahlreichen verschiedenen Fehlbildungen besonders im Bereich der Extremitäten geführt. Es ist seitdem nicht mehr auf unserem Markt.

Infektionen in der Schwangerschaft, die zu Fehlbildungen führen können sind Röteln und Windpocken

Auch **Stoffwechselkrankheiten** wie Diabetes mellitus insbesondere, wenn er schlecht eingestellt ist kann zu einem großen Spektrum von Fehlbildungen führen. Auch ein exzessiver Alkoholgenuss in der Schwangerschaft führt zu Fehlbildungen und zu geistigen Behinderungen.

Weiterhin stellen uns Eltern Kinder vor, die allein in ihrer geistigen Entwicklung zurück sind. Dies kann auf dem Boden einer Chromosomenveränderung möglich sein oder auf Grund eines Fragilen X-Syndromes, einer Störung, die molekulargenetisch untersucht werden kann. Darüber hinaus gibt es eine Vielzahl von bisher nicht identifizierbaren angeborenen Behinderungen und natürlich auch solchen, die nicht erblich bedingt sind.

Frau Dr. Luitgard Neumann
Genetische Beratungsstelle
Institut für Humangenetik
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin
Tel (0049)(030)450-56 60 83 / 450--566042
Telefax:(030)450 - 56 69 61
E-mail: luitgard.neumann@charite.de

Regionale Treffen

Für unsere diesjährigen regionalen Veranstaltungen ist das Thema „**Schwerbehinderung**“ (Antragstellung, Probleme bei der Einstufung, etc.) vorgesehen.

Auf allen regionalen Treffen wird ein Mitarbeiter des regionalen Versorgungsamtes einen kurzen Vortrag halten und anschließend Fragen beantworten. Wir werden in unserem nächsten Rundbrief eine Zusam-

menfassung der Fragen und ihre Beantwortung veröffentlichen.

Es können selbstverständlich auch Personen aus anderen Regionen an den regionalen Treffen teilnehmen. Verwandte, Freunde und Bekannte sind herzlichst eingeladen. Es wird um vorherige Anmeldung gebeten. Eine Teilnahmegebühr wird nicht erhoben. Zeit für Erfahrungsaustausch ist auf allen Veranstaltungen vorgesehen. Alle

Veranstaltungen beginnen um 10.00 Uhr (Eintreffen ab 9.30 Uhr) und enden um ca. 16.00 Uhr. Wir hoffen auf rege Teilnahme.

Das erste Treffen findet für den Raum **West- und Norddeutschland** am 8. März in Essen statt. Das Treffen findet in der **HuysSENS-Stiftung** statt, der Klinik, in der PD Dr. Walz als Chefarzt tätig ist. Adresse: HuysSENS-Stiftung, Henricistrasse 92, 45136 Essen.

Anmeldung bei Gerhard Alsmeier (Anschrift siehe letzte Seite).

Am 3. Mai findet die regionale Veranstaltung für die **Schweiz und Südwestdeutschland** in Waldkirch, nördlich von Freiburg, statt. Prof. Neumann wird an diesem Treffen zeitweilig teilnehmen und auf allgemeine VHL Fragen antworten.

Adresse: **Gasthaus Hirschen, Langestraße 54, Waldkirch**, Tel. 07681-6642, **Übernachtung** Gasthaus zum Storchen, Langestraße 24, Waldkirch, Tel. 07681-4749590, Fax 4749599, Email: info@storchen-waldkirch.de

Anreise: Waldkirch verfügt über einen Bahnanschluss. Mit dem PKW Autobahnabfahrt „Freiburg Nord“ immer Richtung „Waldkirch“. In Waldkirch in Richtung Stadtmitte. Eine ausführliche Wegbeschreibung sowie weitere Übernachtungsmöglichkeiten können zugeschickt werden.

Anmeldung bei Andreas Beisel, Rolandstr. 36, D-76135 Karlsruhe, 0721-8642708, Email: a.beisel@hippel-lindau.de sowie bei Erika Trutmann, Alte Kantonsstrasse 9, CH-6440 Brunnen, Schweiz
Email: e.trutmann@hippel-lindau.de

Das Treffen für **Ostdeutschland** findet am 10.05.2003 in der Augenklinik Berlin-Mar-

zahn statt. An dieser Veranstaltung wird Herr PD Dr. Kreusel teilnehmen.

Die Augenklinik Berlin-Marzahn befindet sich auf dem Gelände des Wilhelm-Griesinger-Krankenhauses im Ortsteil Biesdorf-Nord.

Anfahrt mit dem PKW: über die B158 oder B1/5 bzw. über die Landsberger Allee, die Frankfurter Allee/ Alt Friedrichsfelde/ Alt Biesdorf auf den Blumberger Damm, von dort dann in die Altentrepptower Straße abbiegen. Das Gelände erreichen Sie nach ca. 200 m. Das Hauptgebäude der Augenklinik sehen Sie als erstes Haus linker Hand.

Anfahrt mit Öffentlichen Verkehrsmitteln: Die S- und U-Bahn-Station (S5 und U5) Wuhletal liegt ebenfalls nur 500 m entfernt. Das Krankenhausgelände erreichen Sie bequem über einen ausgeschilderten Fußweg, der direkt vor dem Bahnhof beginnt. Alternativ empfehlen wir die Bushaltestellen: Linie 190, Haltestelle Frankenholzer Weg bzw. Rapsweg Linie 291, Haltestelle S-Bahnhof Wuhletal

Anmeldung bei Sabine Waldau, Ingridpfad 10, 12249 Berlin, Telefon: 030-76803268
Email: sabine.waldau@t-online.de sowie bei Gerhard Alsmeier

Das Treffen der **Bayern und Österreicher** findet am 24. Mai in St. Kastl, ca. 50 Kilometer nördlich von München statt.

Adresse: Waldgasthaus St.Kastl, Fam. Bachmayr, St.Kastl, 85084 Reichertshofen, Tel. 08446-832 oder 411, es besteht die Möglichkeit im Gasthaus zu übernachten.

Anreise: Autobahn A9 München - Nürnberg Abfahrt Langenbruck, Richtung Langenbruck, (ab Mitte Langenbruck ist das Waldgasthaus St. Kastl gut ausgeschildert), Stöffel, St.Kastl

Anmeldungen bei Gerhard Alsmeier.

Erste VHL-Informationsveranstaltung für die Schweiz

Es freut mich, dass ich an dieser Stelle Gelegenheit habe, Sie über die erste Informationsveranstaltung unserer Selbsthilfegruppe für die der Schweiz zu informieren. Wir möchten Sie rechtzeitig darüber hinweisen, damit alle Interessierten es in ihrem Terminkalender aufnehmen können. Wir haben uns für die Zentralschweiz entschieden und treffen uns

am 26. April im Seehotel Waldstätterhof in Brunnen, Kt. SZ.

Das Hotel liegt an einer traumhaften Lage, direkt am Ufer des Vierwaldstättersees, mitten in einem großen privaten Park, mit Ausblick auf die Urner Alpen.

Sie finden es von Norden Autobahn A4, Ausfahrt Brunnen. Brunnen hat ebenfalls einen Schnellzughalt. Distanz zum Bahnhof

ca. 700 Meter. Gerne organisiere ich einen Transfer für Sie.

Wir konnten als Referenten Mediziner gewinnen, die sich seit vielen Jahren mit der VHL-Erkrankung beschäftigen:

Herrn Prof. Dr. Müller, Universitäts-Spital Basel
Thema : Genetik der von Hippel-Lindau Erkrankung

Herrn Prof. Dr. Messmer, Stadtspital Triemli, Zürich
Thema: Behandlung von Hämangiomen in den Augen

Herrn Dr. Schumacher, Oberarzt Urologische Klinik, Insel Spital, Bern
Thema: Behandlung von Nieren und Nebennierentumoren

Herrn Prof. Dr. Imhof, Universitäts-Spital, Zürich
Thema: Behandlung von Hämangoblastomen im Zentralnervensystem

Sicher werden wir interessante Informationen und Erkenntnisse über VHL erhalten. Ich danke den Ärzten für Ihre Bereitschaft, für uns Referate zu halten. Was aber wäre ein VHL-Treffen ohne die Patienten und die Selbsthilfegruppe? Für uns Betroffene sind Informationen über VHL von entscheidender Bedeutung. Der Sinn einer solchen Veranstaltung ist deshalb, so viele Betroffene wie möglich über VHL zu informieren. Es besteht auch die Möglichkeit Fragen an die anwesenden Ärzte zu stellen. Sicher wird ein großer Informationsbedarf dazu da sein. Der Meinungs austausch, die Erfahrungen jedes Einzelnen sind wichtig und wir werden auch Gelegenheit dazu haben um Kontakte zu knüpfen. Aus vielen Gesprächen, Briefen und aus eigener Erfahrung ist ersichtlich,

Grundsicherungsgesetz

Neue Unterhaltssicherung für behinderte Menschen, Merkblatt zum Grundsicherungsgesetz

Der Bundesverband für Körper- und Mehrfachbehinderte (BVKM) informiert behinderte Menschen und ihre Familien in seinem neuesten Ratgeber über das am 1.

dass die psychischen und sozialen Aspekte der VHL-Erkrankung oftmals auch die Themen sind, die wirkliche Probleme im täglichen Leben machen. Leben mit einem Tumor, wie auch Fragen des aktiven Umgangs mit VHL im Alltag betrifft uns Betroffene und alle Angehörigen.

Wir möchten auch bei zukünftigen Treffen diese Themen aufgreifen und versuchen Hilfe anzubieten. Wichtig erscheint mir auch, dass wir unsere Hausärzte, Augenärzte, Therapeuten, etc. über diese Tagung orientieren. Zusätzliche Einladungen dazu können ohne weiteres bei mir bestellt werden. Natürlich sind Freunde, Bekannte und Interessierte auch herzlich Willkommen. Die Tagung ist für jedermann offen.

Ziel des Treffens ist auch, dass uns nebst dem Programm auch Zeit bleibt für das gemeinsame Gespräch untereinander.

Wir, vom Vorstand der deutschsprachigen Selbsthilfegruppe, freuen uns sehr, wenn wir eine große Anzahl Interessierte begrüßen dürfen. Bei Fragen können Sie sich jederzeit an Gerhard Alsmeier oder an mich wenden.

Man darf nicht immer im „stillen“ dankbar sein, deshalb möchte ich diesen Dank an diejenigen ausdrücken, die ihn verdient haben. Danke an alle Vereinsmitglieder, dem ganzen Vorstand, insbesondere Gerhard Alsmeier (Vereinsgründer) und Andreas Beisel, er sorgt für das Internet und die dazugehörige Aufklärung, und allen die daran gearbeitet haben uns ein Treffen in der Schweiz zu ermöglichen.

Ich freue mich, wenn Sie dabei sind und sage
Uf Wiederluägä in Brunnen !
Erika Trutmann

Januar 2003 in Kraft getretene Grundsicherungsgesetz. Nach diesem Gesetz erhalten erwachsene behinderte Menschen, die dauerhaft voll erwerbsgemindert sind, Leistungen zur Sicherung ihres Lebensunterhaltes, soweit sie diesen nicht mit ihrem eigenen Einkommen und Vermögen bestreiten können.

Das Merkblatt erklärt anhand von 20 Fragen, wie sich beispielsweise die Leistung nach dem Grundsicherungsgesetz bemisst, ob sie vom Einkommen der Eltern abhängig ist und ob das Kindergeld auf die Grundsicherungsleistung angerechnet wird. Zwei Musterberechnungen verdeutlichen außerdem, in welchem Umfang einem behinderten Kind, das im Haushalt seiner Eltern bzw. in der eigenen Wohnung lebt, Grundsicherungsleistungen zustehen.

Die Anspruchsberechtigten erhalten ferner Auskunft darüber, wo und wann die Leistungen nach dem Grundsicherungsgesetz zu beantragen sind und was zu tun ist, wenn der Antrag abgelehnt wird. Da die Grundsicherung nicht rückwirkend gezahlt

wird, sondern am ersten Tag des Monats beginnt, in dem der Antrag gestellt worden ist, sollten sich Betroffene rechtzeitig über das neue Gesetz informieren.

Sie finden das Merkblatt zur Grundsicherung in der Rubrik "Recht und Praxis" im Internet unter www.bvkm.de. Der Text im PDF-Format kann dort kostenlos heruntergeladen werden.

Die gedruckte Version erhalten Sie, wenn Sie einen an sich selbst adressierten, mit 0,55 Euro frankierten DIN-Lang-Briefumschlag an den Bundesverband für Körper- und Mehrfachbehinderte e.V., Stichwort "Merkblatt für Grundsicherung", Brehmstr. 5 - 7, 40239 Düsseldorf, schicken.

Neujahrsgruß von Prof. Dr. Neumann, Freiburg

Liebe Patientinnen, liebe Patienten,
liebe Angehörige und Freunde,

für das Jahr 2003 wünsche ich Ihnen Wohlergehen, Freude daheim, im Beruf oder auf Reisen sowie Glück und Kraft, um Belastungen und Gefahren durchzustehen und zu überwinden. Sie, liebe Patienten, wissen wohl besser als ich selbst, was dies bedeutet.

Ich bedanke mich für das Vertrauen, das viele von Ihnen in uns 2002 erneut gesetzt haben. Ich hoffe, dass Ihnen das Freiburger Zentrum mit seinen Möglichkeiten die notwendigen und erhofften Hilfen gegeben hat. Lassen Sie mich einen Blick auf das Jahr 2002 zurückwerfen und zuletzt auf 2003 richten.

Jede Woche haben wir zwei bis drei Patienten mit der von Hippel-Lindau-Erkrankung gesehen, untersucht und beraten. Hinzu kommen ungezählte Telefonate und Anfragen per Post, per Fax und per Email. All dies zu bewältigen geht über meine Kräfte hinaus. Mein Dank geht daher an meine Helferinnen und Helfer. Ich danke für großartige Organisation und Durchführung der Untersuchungen den Schwestern Frau Annerose Leger und Frau Ingrid Friedemann. Ihre einfühlsame Hilfe bei Anreise, Zeitplanung und Übernachtungen sind nicht mehr wegzudenken. Terminlich notwendig geworden sind Vorausplanungen von etwa zwei Monaten.

Dies führt wiederum bisweilen zu Engpässen mit meinen aktuellen Verpflichtungen an den Tagen, an denen Sie als Patienten in Freiburg sind. Ich selbst bedaure sehr, falls ein Gespräch zu kurz oder – zum Glück sehr selten – durch kurzfristig anberaumte Abwesenheit gar nicht möglich gewesen sein sollte.

So wichtig diese persönlichen Begegnungen sind – eine Entscheidungsfindung dahingehend, ob keinerlei Änderungen oder Befundänderungen ohne Behandlungsbedarf vorliegen oder doch ein Eingriff angezeigt ist, kann am Tag der Untersuchung nicht mitgeteilt werden. Dies ergibt sich erst aus den Diskussionen und Beratungen mit zahlreichen Kollegen, denen ich hier danken möchte, insbesondere aus den Bereichen Neuroradiologie, Neurologie, Neurochirurgie, Augenheilkunde, Allgemeinchirurgie, Diagnostische Radiologie, Urologie und Nuklearmedizin.

2002 fanden wiederum zahlreiche Eingriffe statt: Lasertherapie von Netzhauttumoren, Entfernung von Hämangioblastomen des Kopfes und des Rückenmarkes und Operationen von Nierenkarzinomen. Einen festen Platz hat bei uns inzwischen die endoskopische Entfernung von Phäochromozytomen. Die Zahl der erneuten Operationen an auswärts oder bei uns schon einmal behandelten Organen nimmt zu. Erwartungen, Anforderungen und psychische Belastung der Ärzte, die diese Eingriffe durchführen ist

enorm. Ich habe den Mut dieser Kollegen bewundert. Ihr Augenmaß und Können führte dazu, dass bei den meisten Eingriffen Besserung, im Übrigen Stillstand, aber, soweit ich es übersehe, keine Rückschläge erzielt wurden. Ein Zentrum ohne Forschungsaktivitäten kann nicht überleben. Schwerpunkt waren 2002 Arbeiten zum Phäochromozytom. Geradezu phantastisch mutet mir immer noch an, dass unsere molekulargenetischen Untersuchungen im New England Journal of Medicine, dem weltweit führenden Journal, publiziert wurden. Die Möglichkeiten der DOPA-PET-Diagnostik wurden in der vorzüglichen radiologischen Zeitschrift Radiology veröffentlicht.

Forschung ist ohne Geld nicht möglich. VHL und VHL-verwandte Themen sind Antragsprojekte, die von der Deutschen Forschungsgemeinschaft in einem harten Wettbewerb als förderungswürdig befunden wurden. In einer Zeit wirtschaftlicher Rezession konnte der Mitarbeiterstab dadurch erheblich erweitert werden. Mein Dank gilt somit auch meinem Labor, den Wissenschaftlern und Technischen Assistenten(innen) und Doktoranden.

2003, was wird es bringen?

Als Wichtigstes möchte ich das Erreichte bewahren und die Anlaufstation lebendig halten. Festhalten will ich auch daran, dass

Wir machen uns bekannt!

Mein Name ist Ronald Maasland. Ich bin am 08.10.1957 in Delmenhorst (Niedersachsen) geboren. Mit meiner Frau Barbara bin ich seit 1996 verheiratet, zusammen sind wir jedoch schon seit 1976. Wir haben keine Kinder. Bis 1998 war ich bei der Deutschen Post AG beschäftigt, dann wurde ich aufgrund der VHL-Erkrankung in den vorzeitigen Ruhestand versetzt.

Seit nunmehr fast genau 20 Jahren habe ich mit den Auswirkungen der VHL-Erkrankung zu tun. Ich will es allen Lesern ersparen, an dieser Stelle lang und breit meine Krankengeschichte darzustellen. Deshalb hier nur in Kürze meine Eckdaten:

1982: OP am Halsmark, eine Syringomyelie (Aufweitung mit Flüssigkeitsansammlung) wurde drainiert; um einer zukünftigen Neu-

jeder VHL-Patient selbst wissen muss, ob und wann er sich für die empfohlene Kontrolluntersuchung anmelden will. Zu überlegen wird sein, ob für Organe, die bei jährlichen Kontrollen gänzlich unauffällig waren, die Abstände der Untersuchungen vergrößert werden können. Für solche und andere Fragestellungen wollen wir alle zugänglichen Daten erneut prüfen.

In 2002 abgeschlossen, aber für 2003 und weitere Zukunft zugänglich wird der gerade fertiggestellte neue VHL-Leitfaden sein. An diesem Leitfaden haben speziell Herr und Frau Alsmeier und Herr Beisel mitgewirkt, denen ich hier meine hohe Anerkennung und meinen Dank sagen möchte. Der Dialog, der die Entstehung des Leitfadens begleitete, hat mir die Vielschichtigkeit Ihrer Probleme erneut und aktuell klar werden lassen.

Falls ich in letzter Zeit telefonisch nicht erreichbar war, sprachen Sie mit meiner Sekretärin, die viele Fragen beantworten hilft und kann. Neue Ideen und Gedanken, flüchtig per Hand zu Papier Gebrachtes bewältigt sie in Kürze und mit hohem Engagement. Somit geht mein letzter und ebenfalls herzlicher Dank an Frau Reifsteck.

Ein gutes neues Jahr 2003 wünscht Ihnen allen

Prof. Dr. med. Hartmut P.H. Neumann

bildung entgegen zu wirken, wurde ein Katheter gelegt, der evtl. neu entstehende Flüssigkeit ableiten sollte; ein Zeichen dafür, dass man damals die Ursache nicht kannte, VHL wurde in diesem Zusammenhang nicht erwähnt;

1988: OP am Kleinhirn mit Entfernung eines Hämangioblastoms; dieses hatte zu einem erhöhten Hirndruck mit einhergehenden starken Kopfschmerzen geführt; zum ersten Mal wurde mir gegenüber der Verdacht auf eine VHL-Erkrankung geäußert.

1989: OP am Rückenmark in Höhe BWK12; im Anschluss an die OP 1988 und aufgrund des Verdachts einer VHL-Erkrankung wurde meine OP im Jahre 1982 und damit mein gesamtes Rückenmark näher untersucht. In Höhe BWK12 hatte ich einen kirsch kern-

großen Tumor, der für die Syringomyelie verantwortlich war. Man riet mir zur Entfernung. Aus heutiger Sicht würde ich sagen, wir hätten den Tumor zunächst einmal beobachten sollen. Ob die Entfernung zu dem damaligen Zeitpunkt wirklich notwendig war, weiß ich nicht, zumal ich überhaupt keine körperlichen Beschwerden hatte. Daran sieht man aber auch, wie wenig Erfahrung man mit der VHL-Erkrankung zum damaligen Zeitpunkt hatte, wenigstens im Universitätskrankenhaus Hamburg-Eppendorf. Es erfolgten aber auf jeden Fall regelmäßige Kontrollen, allerdings nur im Zentralen Nervensystem (ZNS);



In den Jahren 1995, 1997 sowie 1998 jeweils eine OP am Kleinhirn bzw. in der Nähe des Hirnstamms mit Entfernung eines Hämangioblastoms.

2000: OP am Halsmark mit Entfernung eines Hämangioblastoms in Höhe HW3, sowie Entfernung des Syrinxkatheters in Höhe HW5.

Bis zum Jahr 1999, als ich zum ersten Mal von einem sog. „VHL-Zentrum“ und von der Existenz Prof. Neumanns durch eigene Recherchen im Internet erfuhr, wurde ich immer im Universitätskrankenhaus Hamburg-Eppendorf betreut und operiert. Dort wies man mich leider nie darauf hin, dass es notwendig ist, mehr zu kontrollieren, als nur das ZNS. Es ist lediglich meinem Glück zuzuschreiben, dass ich bis jetzt „nur“ ZNS-Probleme hatte. Auf der anderen Seite muss ich allerdings auch sagen, dass die neurochirurgische Betreuung in HH-Eppendorf immer sehr gut war, namentlich Prof.

Westphal ist ein exzellenter Operateur und ein sehr angenehmer Mensch.

Trotzdem habe ich von da an Freiburg als Betreuungskrankenhaus für meine VHL-Erkrankung gewählt und auch die bis jetzt letzte OP im Jahr 2000 dort durchführen lassen.

Warum gehe ich heute nach Freiburg, zumal es ja nicht gerade bei mir um die Ecke liegt? Die Beantwortung ist ganz einfach. Zum ersten Mal habe ich in Freiburg das Gefühl, dass man dort genau weiß, welche Auswirkungen die VHL-Erkrankung auf den gesamten Organismus haben kann. Deshalb wird dort auf die Notwendigkeit einer regelmäßigen Kontrolle hingewiesen, und zwar in Form eines Ganz-Körper-Screenings. Ich will das an dieser Stelle noch einmal ausdrücklich unterstreichen! Seitdem kann ich ganz anders mit meiner Erkrankung umgehen, weil ich durch die Kontrollen ein großes Stück Sicherheit wiedererlangt habe. Denn bei rechtzeitigem Erkennen eines Problems kann man etwas dagegen unternehmen und muss nicht warten, bis es vielleicht zu spät ist. Ein einfaches Beispiel: Mit 13 Jahren habe ich mein rechtes Augenlicht durch eine Netzhautablösung verloren, hochwahrscheinlich auch VHL-bedingt. Bei den nun regelmäßigen Kontrollen meines linken Auges wurde ein Tumor ganz weit im Außenbereich festgestellt, der aber auch zu einer Netzhautablösung und damit eines Verlustes meines linken Auges hätte führen können. So konnte der Bereich gelasert werden und für mich stellen sich heute keine negativen Auswirkungen dar.

Wie bewältige ich heute mein Leben, zumal ich ja schon 1998, im Alter von 41 Jahren, in den Ruhestand geschickt wurde? Ich muss sagen, eigentlich ganz gut. Dabei muss man aber zwei Dinge wissen:

1. Ich fühle mich auch heute noch im Rahmen meiner Möglichkeiten durchaus leistungsfähig. Ich habe soweit keine körperlichen Einschränkungen und die mir gebliebenen Beschwerden sind ausschließlich auf (notwendige) operationsbedingte Schädigungen im Rückenmark zurückzuführen. Es sind dies Empfindungsstörungen und relativ starke Schmerzen im linken Körperbereich, die aber mit Medikamenten aushaltbar sind.

2. Meine Frau und ich haben unser Leben ab 1998 grundsätzlich umgestellt. Einen großen Einfluss dabei hatte sicherlich die zur-Ruhe-Setzung. Meine Frau und ich haben uns nach langem Überlegen entschlossen, die uns verbleibende Zeit (und wer weiß, wie lange ich noch so relativ gut bei-einander bin) gemeinsam in Schweden zu verbringen. Dafür sind mehrere Gründe ausschlaggebend, deren Erläuterung den Rahmen dieser Rubrik sprengen würde. Wenn jedoch Interesse an mehr Informationen (und zwar zu allen Themen) besteht, stehe ich unter den aufgeführten Möglich-

keiten für eine Kontaktaufnahme jederzeit und gerne zur Verfügung:

Ronald Maasland
Birkenstraße 7
27749 Delmenhorst
e-Mail: ronaldmaasland@aol.com

Wir sind zwar auch telefonisch erreichbar, und zwar sowohl in Deutschland als auch in Schweden, aber da wir nie ganz genau wissen, wo wir uns gerade befinden, ist eine Kontaktaufnahme so am besten gewährleistet (für brieflichen Kontakt haben wir einen Nachsendeantrag laufen).

Aktuelles aus dem Verein

Leitfaden

Der Leitfaden wurde im Februar an alle Mitglieder kostenlos versandt. Ebenfalls erhielten die Leiter an allen deutschen Uni-

versitätskliniken ein Exemplar. Insgesamt ist der Leitfaden bislang 450 mal verschickt worden.

Informationsveranstaltung

Unsere nächste Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung findet am Wochenende 24.-26. Oktober 2003 in Nürnberg

statt. Nähere Informationen im nächsten Rundbrief.

Spendenbescheinigung für das Jahr 2002

Anfang Januar wurden die Spendenbescheinigungen für das Jahr 2002 an diejenigen Mitglieder verschickt, die eine Spendenbescheinigung erbeten haben, bzw. dieses auf dem Anmeldeformular nicht verneint

hatten. Falls jemand noch eine Spendenbescheinigung benötigt oder jemand vergessen worden ist, wende sie/er sich bitte an Frauke Naumann oder Gerhard Alsmeier.

Großes Update unserer Internetpräsentation

Unsere Internetseiten (unter <http://www.hippel-lindau.de> im Internet) werden von uns regelmäßig upgedatet (= aktualisiert). Nun haben wir die „freie Zeit zwischen den Jahren“ genutzt, um einmal die Homepage weiter fortzuschreiben.

Wir haben, wie bereits auf der Mitgliederversammlung in Heidelberg im letzten Jahr angekündigt, den Inhalt an Informationen der Internetpräsentation um die Inhalte „Betroffene Organe“, „Genetik/Vererbung“, „Vor-

sorgeprogramm/Kontrolluntersuchungen“, „Psychische und soziale Aspekte“ sowie „Wörterbücher“ erweitert. Diese Rubriken enthalten alle Informationen, die wir in den letzten Jahren (in den Rundbriefen und dem Leitfaden) publiziert haben, in chronologischer Reihenfolge, d.h. das aktuellste steht immer oben an erster Stelle. Dies ermöglicht jedem schnell nachzuschauen, wenn man Informationen zu einem bestimmten Thema (z.B. „Augenveränderungen“ unter „Betroffene Organe“) sucht. Zusätzlich er-

hält man unter dem Punkt „Wörterbücher“ ein von uns zusammengestelltes „VHL-Wörterbuch“ und ein „genetisches VHL-Wörterbuch“.

Außerdem haben wir die „Patienteninformation“ von Prof. Dr. Neumann rausgenommen und durch den Punkt „Leitfaden für Betroffene und Ärzte“ ersetzt.

Die Buchfassung wurde im Februar kostenlos an alle unsere Mitglieder versandt. Zusätzlich können alle Interessierte den Leitfaden auch im Internet (gegen eine Schutzgebühr) als Buchfassung oder digital auf CD-ROM bestellen. Natürlich kann die Bestellung des Leitfadens in Buchform über

jede Buchhandlung vor Ort oder im Internet unter der ISBN-Nr. 3-8311-4690-X erfolgen. Des Weiteren kann der Leitfaden digital als sog. PDF-Datei im Internet heruntergeladen und ausgedruckt werden. Den Leitfaden kann man natürlich auch direkt im Internet betrachten/lesen. Entweder unter der Rubrik „Leitfaden für Betroffene und Ärzte“ auf der Navigationsseite (linke Spalte) auf unserer Homepage unter www.hippel-lindau.de oder per Direktanruf unter www.leitfaden.hippel-lindau.de.

Ein Besuch der Internetseiten unter www.hippel-lindau.de lohnt sich bestimmt auch für Sie!
Andreas Beisel

Ab März Chat am Montag

Die Besucherzahlen bei den letzten Chats waren leider immer weiter rückläufig, so dass wir beschlossen haben, eine Umfrage zu machen, welchen Tag die Teilnehmer bevorzugen. Alle Mitglieder der „egroup“ (= unser elektronischer kostenloser Newsletter, für alle, die sich registriert haben) konnten per Internet oder Email teilnehmen.

Es stellte sich heraus, dass die Tage Montag und Mittwoch, die diejenigen Tage sind, an denen die meisten Teilnehmer Zeit und Lust haben an unserem vierzehntägigen Chat teilzunehmen. Demzufolge wird ab März diesen Jahres nicht mehr sonntags, sondern montags "geplaudert".

Wir haben die Chat-Termine für die Monate März bis Mai auf einen Montag gelegt. Beginn ist jeweils um 20.00 Uhr. Unser Chat findet weiterhin zweimal monatlich statt, jeden ersten und dritten Montag im Monat.

Für die Monate März bis Mai 2003 sind folgende Termine geplant:

03. und 17. März (kein Chat am 31. März),
07. und 21. April (kein Chat am 28. April)
sowie 05. und 19. Mai 2003. Auf Wunsch oder bei Bedarf können zusätzliche Chat-Termine stattfinden.

Der Chatroom ist unter www.hippel-lindau.de/chat zu erreichen. Eine direkte Anmeldung ist nicht erforderlich. Man gibt lediglich einen gewünschten Benutzernamen ein. Sollte dieser Benutzernamen geschützt oder bereits vergeben sein, bitte einfach einen anderen Namen auswählen/ausdenken. Am einfachsten / besten wählt man folgenden Benutzernamen: Vorname.Nachname. Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an Gerhard Alsmeier oder an Andreas Beisel (Email: a.beisel@hippel-lindau.de). Wir freuen uns immer, wenn „Chat-Neulinge“ teilnehmen!
Andreas Beisel