

## Inhaltsverzeichnis

	Seite
In Kürze vorneweg	2
Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in München vom 26. bis 28. Oktober 2007	3
Optimierung der Hydrocortison-Substitutionstherapie	5
Gadoliniumhaltige Kontrastmittel und Nephrogene Systemische Fibrose (NSF)	14
Der Ophtaomologe	16
VHL Ratgeber zur genetischen Untersuchung	20
VHL-Sprechstunde in der Neurochirurgischen Universitätsklinik Freiburg	21
Berichte der regionalen Treffen Frühjahr 2007	21
Bericht vom VHL Treffen in den Niederlanden	30
Bericht von der ACHSE Mitgliederversammlung	32
Aktuelles aus dem Schweizer VHL-Verein	35
Aktuelles aus dem Verein	37

## In Kürze vorneweg

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

heute darf ich einmal anstelle von Dagmar Rath die einführende Worte schreiben. Wir möchten Sie in dieser Ausgabe unseres Rundbriefes bereits auf unsere diesjährige Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in München aufmerksam machen. Wir denken, München hat auch und gerade im Oktober viele Highlights zu bieten und lädt zudem auch noch zu einem Kurzurlaub ein, deshalb bitte rechtzeitig für unsere Veranstaltung anmelden und die Hotelzimmer buchen.

Besonders hervorheben möchten wir den Beitrag in der Zeitschrift „Der Ophtalmologe“, der in seiner Februar-Ausgabe ganze vier Artikel zum von Hippel - Lindau Syndrom als Leitthema veröffentlicht hat.

Interessant ist auch der ausführliche Artikel über die Optimierung der Hydrocortison-Substitutionstherapie von Frau Dr. Dr. Birgit Harbeck, welcher sehr verständlich geschrieben ist und einigen Lesern auch hilfreich sein wird.

Außerdem berichten wir noch über die fünf regionalen Veranstaltungen, welche im Frühjahr wieder statt gefunden haben und Erika Trutmann schreibt Aktuelles aus dem Schweizer VHL-Verein.

In diesem Sinne wünsche ich einen schönen Sommeranfang und die besten Grüße aus Karlsruhe

Ihr und Eurer  
Andreas Beisel

## Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in München vom 26. bis 28. Oktober 2007

Auch in diesem Jahr möchten wir wieder frühzeitig auf unsere Informationsveranstaltung und die Mitgliederversammlung hinweisen, damit Sie sich diesen Termin freihalten können. Die überregionale Veranstaltung findet dieses Jahr in der bayrischen Landeshauptstadt München statt.



Frauenkirche / Neues Rathaus, München

Fotograf: Christl Reiter

Bildmaterial vom Tourismusamt München zur Verfügung gestellt

München ist nicht nur „Oktoberfest, FC Bayern und Hofbräuhaus“ sondern auch der „Englische Garten, die Frauenkirche“ und vieles mehr. Kurz gesagt, München ist immer eine Reise wert, insbesondere Ende Oktober!

Die Veranstaltungen finden im Hotel-Gasthof Maisberger in München-Neufahrn statt ([www.hotel-maisberger.de](http://www.hotel-maisberger.de)). Zimmerreservierungen (DZ 72 Euro/Nacht, EZ 40 Euro/Nacht) können ab sofort per Telefon: 08165-99900, Fax: 08165-999090 oder E-mail: [info@hotel-maisberger.de](mailto:info@hotel-maisberger.de) unter dem Stichwort „VHL“ vorgenommen werden. Das Hotel verfügt auch über behindertenfreundliche Zimmer. Neufahrn liegt nördlich von München in Autobahnnähe und verfügt über einen S-Bahnanschluss, der zwischen Hauptbahnhof und Flughafen liegt.

Am Freitagabend treffen wir uns - wie gehabt - zu einem gemütlichen Abend. Der Samstag wird durch unsere Mitgliederversammlung und die Informationsveranstaltung geprägt sein. Sonntagmorgen werden wir wieder ein Rahmenprogramm anbieten. Als Referenten haben u. a. Frau Dr. Pietilä aus Ingolstadt und Prof. Dr. Neumann aus Freiburg zugesagt. Im nächsten Rundbrief (Ende August) werden wir das genaue Programm bekannt geben. Auf Wunsch einiger Eltern bieten wir erstmalig für den Samstag eine **Kinderbetreuung** an.

Wir hoffen, dass wir mit diesem vielfältigen Angebot so viele Personen wie möglich ansprechen, denn der Erfolg dieser Veranstaltung hängt ganz wesentlich von der Anzahl der Teilnehmer ab. Sämtliche Veranstaltungen stehen allen Interessierten offen, d. h. auch diejenigen, die nicht in unserem Verein Mitglied sind, können daran teilnehmen und sind herzlich willkommen. Wir freuen uns, wenn auch Partner, Angehörige oder Freunde mitkommen.

Um die Veranstaltung gut planen zu können, möchten wir Sie bitten, sich - so schnell wie möglich - schriftlich beim Verein anzumelden. Ein Anmeldeformular ist diesem Rundbrief beigelegt.

## Optimierung der Hydrocortison-Substitutionstherapie

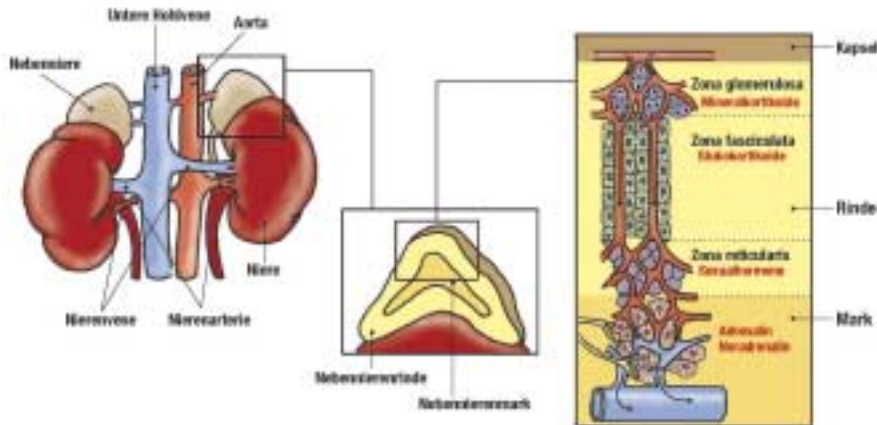
Artikel von Frau Dr. Dr. Birgit Harbeck, AG Endokrinologie der Klinik für Allgemeine Innere Medizin, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein/ Campus Kiel veröffentlicht in **GLANDULA 24/07**

Das Hormon Cortisol beeinflusst direkt oder indirekt alle biochemischen Vorgänge im Körper, so vor allem die Regulation des Wasser- und Salzhaushaltes, die Mobilisierung von Energiereserven, die Immunabwehr und die Reaktion auf Umgebungsreize, wie z.B. Stress (Erhöhung der Adrenalin-synthese). Es ist für den Menschen lebenswichtig und muss bei einem nachgewiesenen Mangel durch die Gabe von Hydrocortison substituiert (ersetzt) werden.



Frau Dr. Dr. Birgit Harbeck

Abbildung 1: Die Nebenniere — ein wichtiger Hormonproduzent.



Die Nebenniere liegt am oberen Nierenpol. Sie ist von einer feinen Bindegewebskapsel umgeben und besteht aus der Rinde (NNR) und dem Mark. Die Rinde, die etwa 90 % des Gesamtorgans ausmacht, gliedert sich in 3 Zonen, in denen verschiedene Hormone synthetisiert werden:

1. *Zona glomerulosa*: In den kleinen, knäuelartigen Zellen werden Mineralokortikoide (z. B. Aldosteron) gebildet.
  2. *Zona fasciculata*: Die strangartig angeordneten, ziemlich großen Zellen produzieren vorwiegend Glukokortikoide (Cortisol) und geringe Mengen von Sexualhormonen.
  3. *Zona reticularis*: In den netzförmig angeordneten Zellen werden Androgene (z. B. DHEA) gebildet.
- Die gemeinsame Grundsubstanz für die Synthese aller Steroide (NNR-Hormone, Sexualhormone) ist das Cholesterin. Im Mark werden die sog. Katecholamine (Adrenalin, Noradrenalin) gebildet.

## Hypothalamus-Hypophysen-Nebennierenrinden-Regelkreis

Cortisol wird neben einer Reihe anderer Hormone in der Nebennierenrinde gebildet (Abb. 1). Seine Synthese (Bildung) und Freisetzung werden durch einen komplizierten Regelkreis gesteuert, in dem die Hypophyse und der Hypothalamus die Hauptrolle spielen: Im Hypothalamus wird das Corticotropin Releasing Hormon (CRH) produziert. CRH wiederum stimuliert in der Hypophyse die Bildung und Freisetzung des Adrenocorticotropen Hormons (ACTH). ACTH wirkt auf die Nebennieren und regt diese zur Hormonproduktion an.

Abbildung 2a:

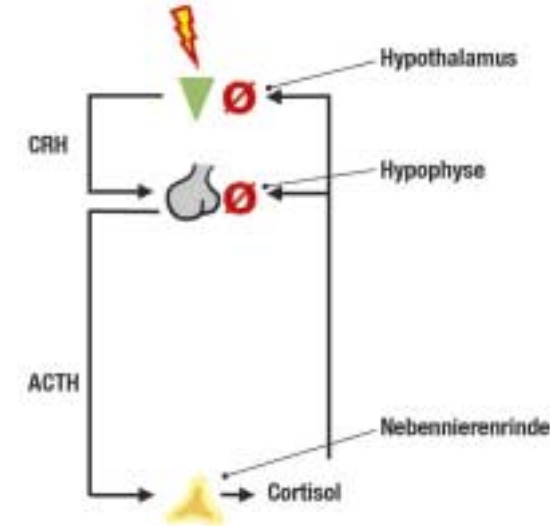


Abbildung 2b:

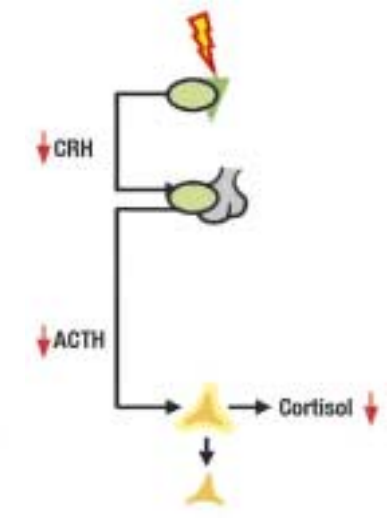


Abbildung 2a: Hypothalamus-Hypophysen-Nebennierenrinden-Regelkreis.

CRH = Corticotropin Releasing Hormon, wird im Hypothalamus gebildet und stimuliert in der Hypophyse die Bildung und Freisetzung von ACTH. ACTH = Adrenocorticotropes Hormon, stimuliert die Cortisol-Produktion in der Nebennierenrinde.

Abbildung 2b: Störung des Regelkreises durch einen großen Tumor im Hypothalamus- bzw. Hypophysenbereich (grün markiert). Als Folge entwickelt sich eine NNR-Insuffizienz mit unzureichender Cortisol-Produktion.

Die Cortisol-Sekretion unterliegt einer zirkadianen Rhythmik mit einem Maximum am frühen Morgen und einem Minimum gegen Mitternacht. Dabei wird Cortisol über den Hypothalamus-Hypophysen-Nebennierenrinden-Regelkreis als Reaktion auf verschiedene Stimuli (Stress, emotionale Reize, niedrige Spiegel an Cortisol) während des Tages verstärkt ausgeschüttet (Abb. 2a). Die Regulation der Cortisol-Sekretion erfolgt vor allem über eine negative Rückkopplung durch das zirkulierende Hormon, das heißt, ein hoher Cortisol-Spiegel führt zu einer geringeren Freisetzung von CRH und ACTH. Bei Vorliegen einer Nebennierenrinden-Insuffizienz ist dieser Regelkreis gestört (Abb. 2b).

### **Primäre, sekundäre und tertiäre NNR-Insuffizienz**

Zu einer unzureichenden Sekretion des lebenswichtigen Stresshormons Cortisol (= Hydrocortison) kommt es, wenn die Funktion der Nebennierenrinde (NNR) beeinträchtigt ist. Dies kann verschiedene Gründe haben:

1. Es liegt eine direkte Schädigung der Nebennierenrinde vor. Ursache ist in 80 % der Fälle eine Autoimmunerkrankung (M. Addison), seltene Ursachen sind angeborene Aplasien, Metastasen, Infektionskrankheiten, etc. Diese Form der NNR-Insuffizienz wird als primär bezeichnet.
2. Von einer sekundären NNR-Insuffizienz spricht man, wenn das Adrenocorticotrope Hormon (ACTH) ausfällt, das normalerweise die Nebennierenrinde zur Cortisol-Produktion anregt. Dies ist z.B. der Fall, wenn die Hormonsynthese im Hypophysenvorderlappen durch einen Tumor bzw. durch dessen Behandlung (Operation, Bestrahlung) beeinträchtigt ist.
3. Die Ursache für einen Cortisol-Mangel kann aber auch eine „Instanz“ höher liegen, nämlich im Hypothalamus. Ist dort, beispielsweise durch ein Schädel-Hirn-Trauma, eine Hirnblutung oder einen Tumor, die Bildung des Corticotropin Releasing Hor-

mon (CRH) gestört, fehlt der Stimulus für die ACTH-Bildung in der Hypophyse und als Folge kommt auch die Cortisol-Bildung in der Nebennierenrinde zum Erliegen. Wenn eine Funktionsstörung des Hypothalamus der Auslöser für einen Cortisol-Mangel ist, nennt man das eine tertiäre NNR-Insuffizienz.

Allen Formen der NNR-Insuffizienz gemeinsam ist, dass der Cortisol-Mangel durch eine Hormonersatztherapie ausgeglichen werden muss.

### **Bedeutung einer adäquaten Cortisol-Substitution**

Da die Hormonersatztherapie in den allermeisten Fällen lebenslang notwendig ist, ist es wichtig, eine adäquate Substitution durchzuführen, um potenziell ernsten Langzeitschäden durch eine Über- oder Unterdosierung vorzubeugen. Zudem ist diese Substitutionstherapie lebenswichtig zur Stressadaptation (Stressanpassung). Im Gegensatz zu anderen Hypophysen- und Nebennieren-Hormonen, die sich nach einem Ausfall relativ einfach anhand von Laborwerten ersetzen und einstellen lassen, ist die Cortisol-Substitution ziemlich problematisch. Denn zum einen sind zur Therapieüberwachung Laborparameter (Serum-Cortisol, 24-Stunden-Sammelurin) nur bedingt geeignet, zum anderen gestaltet sich die (Eigen-) Anpassung der Hydrocortison-Dosis in Stresssituation meist schwierig. In diesem Zusammenhang häufig von Patienten gestellte Fragen sind:

- Was ist die optimale Dosis für mich ?
- Wie muss ich diese Dosis über den Tag aufteilen?
- Welches Präparat ist am besten?
- Wie muss ich die Dosis bei Stress anpassen?

### **Praktische Durchführung der Substitutionstherapie**

Durch die (oder auch trotz der) Hormonersatztherapie soll sich der Patient wohl fühlen und keine Nebenwirkungen verspüren. Das Therapiemonitoring (-überwachung) beruht daher in erster Linie auf dem klinischen Bild. Die Messung von ACTH und Serum-Cortisol ist wenig aussagekräftig, da deren Höhe vom Abstand zwischen der Blutentnahme und der letzten Hydrocortison-Einnahme beeinflusst wird.

### Dosierschemata

Es gibt verschiedene Dosierschemata zur Imitation der physiologischen (natürlichen) Cortisol-Ausschüttung. Üblicherweise erhalten Patienten mit NNR-Insuffizienz zum Hormonersatz 10-30 mg Hydrocortison täglich, verteilt auf 2 oder 3 Dosen, wobei der Hauptanteil morgens und der Rest - je nach Schema - am frühen Nachmittag bzw. bei 3 Gaben auch am Abend einzunehmen ist (Abb. 3).

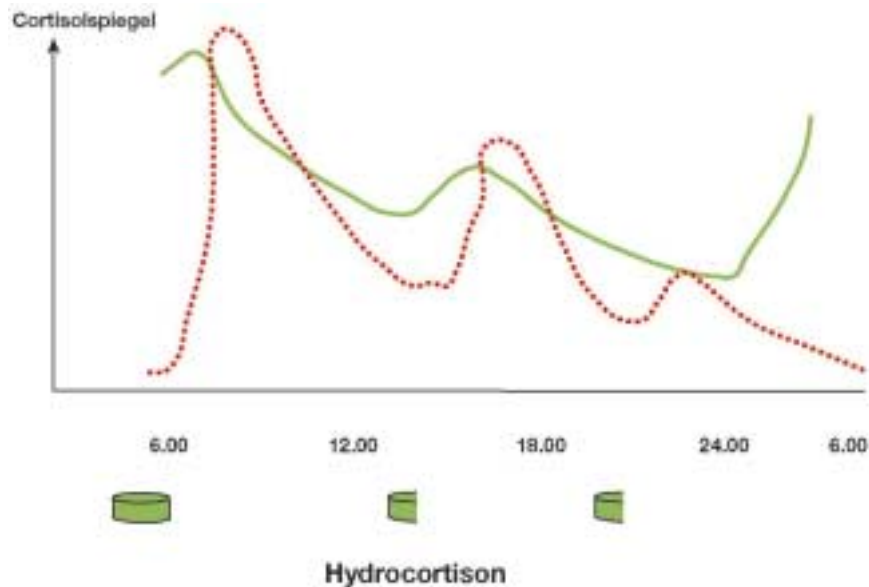


Abbildung 3: Physiologische Cortisol-Sekretion über 24 Stunden (durchgezogene grüne Linie) und Cortisol-Tagesprofil bei Hydrocortison-Substitution (um 6, 14 und 19 Uhr, gepunktete rote Linie) im Vergleich.

### Probleme bei der Substitution

Diese herkömmliche Substitutionstherapie kann jedoch die physiologische Cortisol-Ausschüttung Gesunder nicht völlig imitieren. Wegen der kurzen Halbwertszeit des zur Substitution üblicherweise verwandten Hydrocortisons von weniger als 1 Stunde kommt es nachts, in den frühen Morgenstunden und am Nachmittag vor Einnahme der Nachmittagsdosis zu sehr niedrigen Cortisol-Spiegeln (vgl. Abb. 3). Dagegen sind die Cortisol-Spiegel 2 Stunden nach

Tabletteneinnahme oft zu hoch. Damit besteht eine zeitweilige Über- und Untersubstitution mit einem ausgeprägten Cortisol-Mangel in der Nacht.

### Welches Präparat ist am besten geeignet?

Üblicherweise wird zur Substitution Hydrocortison verwendet, da es dem körpereigenen Cortisol entspricht. Seltener wird Cortisonacetat (Cortison Ciba) benutzt. Dieses wird im Körper erst zu Hydrocortison umgewandelt; dadurch besteht eine etwas geringere Wirkung, so dass eine höhere Dosierung erforderlich ist (25 mg morgens, ggf. 12,5 mg nachmittags). Von Vorteil ist die längere Verweildauer im Organismus, so dass das Präparat nur 1- bis 2-mal täglich einzunehmen ist. Der Nachteil liegt in der schlechteren Dosierbarkeit.

### Wie viel Hydrocortison braucht man täglich?

Eine gesunde Nebenniere produziert täglich 15–20 mg Cortisol. Dies ist allerdings nur ein grober Anhaltspunkt. Bei der Bestimmung der erforderlichen Gesamtdosis sind starke individuelle Schwankungen im Bedarf zu berücksichtigen (unterschiedliche Sensitivität und Pharmakokinetik (Aufnahme, Verteilung und Ausscheidung eines Medikaments im Körper); zudem ist bei einer sekundären Nebenniereninsuffizienz oft noch eine ACTH-unabhängige Restsekretion vorhanden). Grundsätzlich sollte zur Erhaltungstherapie die niedrigste ausreichende Dosis eingenommen werden. Dadurch lassen sich die Nebenwirkungen einer überhöhten Substitutionsdosis verhindern:

- Zunahme des Körpergewichts
- Schlafstörungen (Schlaflosigkeit)
- Akne
- Osteoporose (langfristig)
- Gestörter Glukosestoffwechsel (langfristig).

Mögliche Folgen einer zu geringen Substitutionsdosis dagegen sind:

- Müdigkeit, vor allem abends und mittags
- Kopfschmerzen
- Appetitlosigkeit, Übelkeit, Bauchschmerzen
- Leistungsminderung
- Erhöhte kardiovaskuläre und zerebrovaskuläre Morbidität (langfristig).

Anzustreben ist immer eine den individuellen Bedürfnissen angepasste Substitutionstherapie, das heißt, die Dosis wird so gewählt, dass sich der Patient wohl fühlt und möglichst keine Nebenwirkungen auftreten. Allerdings erschwert die individuell stark unterschiedliche Pharmakokinetik des Hydrocortisons die Substitution, so dass nach Einzelfall entschieden werden muss.

Situation	Dosis
„geringer Stress“ (Fieber, viel Sport)	2-fache Dosis (30-50 mg Hydrocortison/d)
„mittelgradiger Stress“ (kleinere operative Eingriffe in Lokalanästhesie, hohes Fieber)	3-4-fache Dosis (50-100 mg Hydrocortison/d)
„maximaler Stress“ (Operationen, Geburten)	Abgestuftes Schema (50 mg Hydrocortison i.V. als Bolus, dann 100-200 mg/24 h als Infusion, 2. Tag: 50 mg/24 h als Infusion, 3. Tag: 30 mg p.o., Dosisreduktion nach Schwere der Erkrankung)
Erbrechen, Durchfall	Ggf. parenterale Substitution, 2-5-fache Dosis
Psychischer Stress	Keine Erhöhung?
Schicht/Nachtarbeit	Dreiteilung der Tagesdosis günstig 1/2 - 1/4 - 1/4), vermutlich keine höhere Abenddosis erforderlich

Tabelle 1: Anpassung der Hydrocortison-Dosis in Stresssituationen.

*Auf wie viele Einzelgaben sollte man die Hydrocortison-Menge aufteilen?*

Verschiedene Studien haben gezeigt, dass häufigere Hydrocortison-Gaben zu einem verbesserten Wohlbefinden führen, weil sie die physiologische Rhythmik besser nachahmen. In Untersuchungen zur 3x täglichen Gabe kam es nach der Cortisol-Einnahme seltener zu einem supraphysiologischen Hypercortisolismus (überhöhter Corti-

sol-Spiegel) als bei der 2x täglichen Gabe. Außerdem litten die Patienten weniger unter einem nachmittäglichen Tief.

#### *Aktuelle Forschungsergebnisse*

Um vor allem die nächtlichen Cortisol-Defizite bei einer Substitutionstherapie zu vermeiden und die natürliche Rhythmik besser zu imitieren, wurde die Entwicklung von retardierten (den Wirkstoff verzögert freisetzen) Hydrocortison-Präparaten oder -Pumpen in Erwägung gezogen. In diesem Zusammenhang wurde in Kiel eine Studie durchgeführt, die der Frage nachging, ob sich die kognitive Leistungsfähigkeit und emotionale Befindlichkeit von Patienten mit NNR-Insuffizienz durch eine nächtliche Hydrocortison-Substitution verbessern lassen. Dazu erhielten 14 Patienten mit primärer oder sekundärer NNR-Insuffizienz eine nächtliche Hydrocortison-Infusion zusätzlich zur üblichen oralen Standardtherapie. Das überraschende Ergebnis: Obwohl ihre Cortisol-Spiegel nahezu dem Referenzbereich von gesunden Menschen entsprachen, waren die Studienteilnehmer nicht signifikant leistungsfähiger und fühlten sich auch nicht signifikant besser als unter der alleinigen oralen Standardtherapie. Aber es waren Tendenzen zu einer Verbesserung des Wohlbefindens festzustellen (weniger Erschöpfung, weniger Müdigkeit). Dass sich aus der Höhe des Cortisol-Spiegels keine direkten Rückschlüsse auf das Befinden des Patienten ziehen lassen, zeigen folgende Ergebnisse:

Dieselbe Hydrocortison-Dosis führte bei den einzelnen Patienten zu stark unterschiedlich hohen Cortisol-Spiegeln. Trotz gleicher Cortisol-Spiegel hatten die Patienten eine unterschiedliche Wohlfühlwahrnehmung.

#### **Anpassung der Hydrocortison-Dosis bei Stress**

In besonderen Stresssituationen ist es notwendig, die erforderliche Hydrocortison-Dosis eigenständig zu erhöhen. Die maximale Cortisol-Produktionsrate einer gesunden NNR bei Stress beträgt 200-300 mg/d. Daher wird Patienten mit NNR-Insuffizienz geraten, in Stresssituationen die Hydrocortison-Dosis auf das 2-bis 5-Fache zu erhöhen. Einzelheiten dazu sind Tabelle 1 zu entnehmen. Da die individuellen Erfahrungswerte entscheidend sind, sollte die Dosierung unbedingt mit dem behandelnden Endokrinologen abgesprochen werden.

Nicht zu vergessen: Patienten mit Nebenniereninsuffizienz benötigen einen Notfallausweis, der regelmäßig kontrolliert und ggf. ergänzt werden sollte (Abb. 4), sowie eine Notfallmedikation, z. B. mit Rektodelt®-Zäpfchen.

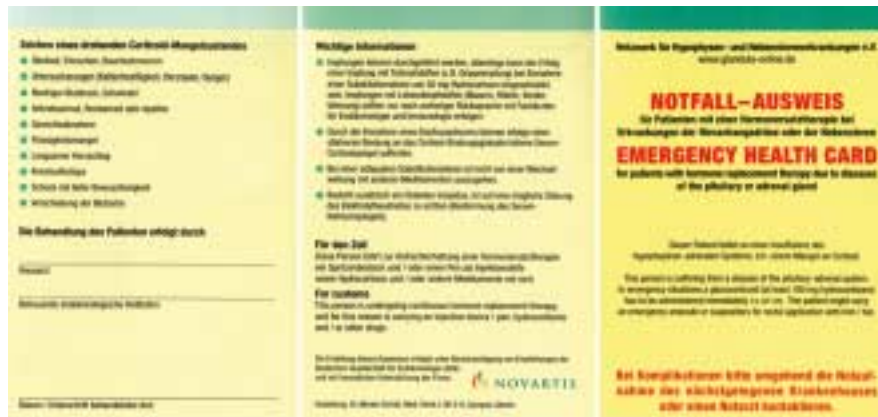


Abbildung 4: Beispiel eines Notfallausweises für Patienten mit NNR-Insuffizienz.

## Gadoliniumhaltige Kontrastmittel und Nephrogene Systemische Fibrose (NSF)

Seit Anfang des Jahres 2007 müssen Betroffene, die ihre Kontrolluntersuchungen in Freiburg machen lassen, ihre Nierenfunktion im Vorwege bei ihrem Hausarzt untersuchen lassen, damit die Kernspin (MRT) Untersuchungen durchgeführt werden können. Der Grund für diese Vorsichtsmaßnahme sind Berichte über eine Unverträglichkeit des Kontrastmittels Gadolinium DTPA bei Personen mit eingeschränkter Nierenfunktion. Bei 3-5 Prozent der Personen mit einer hochgradig eingeschränkten Nierenfunktion, die unter Umständen bereits DIALYSEPFLICHTIG ist, kann die Erkrankung „Nephrogene Systemische Fibrose (NSF)“ auftreten. Da diese Erkrankung sehr schmerzhaft ist und einen lebensbedrohlichen Verlauf nehmen kann, hat sich die Universitätsklinik Freiburg zu dieser Vorsichtsmaßnahme entschieden. Der U.S. Food and Drug Administration (FDA) liegen mehr als 90 Fälle von NSF vor. Die meisten Betroffenen waren einer deutlich höheren Gadolinium DTPA Dosis ausgesetzt, als dieses bei den routinemäßigen Kontrolluntersuchungen der Fall ist. Um jedoch zu vermeiden, dass Patienten auf Grund von MRT Untersuchungen NSF entwickeln, wurde diese Vorsichtsmaßnahme getroffen. Es gibt bislang auch noch keine Richtlinie, wie mit Betroffenen verfahren werden soll, die einen zu hohen Kreatininwert haben. Dieses muss immer im Einzelfall entschieden werden. In der Regel werden für diese Patienten MRT Untersuchungen OHNE Gabe von intravenösen Kontrastmitteln durchgeführt. Viele Fragestellungen sind hierdurch schon recht gut zu beantworten.

Im folgenden das Anschreiben von Prof. Dr. M. Langer, Direktor der Abteilung Röntgendiagnostik der Radiologischen Universitätsklinik Freiburg an die überweisenden Ärzte (in Klammern die „Übersetzung“ für Laien):

### Patientensicherheitsinformation

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege, die Abteilung Röntgendiagnostik möchte Sie über einen aktuellen, für die Patientensicherheit wesentlichen Sachverhalt informieren. Gemäß aktueller Verlautbarungen der FDA (U.S. Food and Drug Administration) wird auf einen möglichen Zusammenhang der Entwicklung einer Nephrogene Systemische Fibrose (NSF) mit der

vorausgehenden i.v. Injektion gadoliniumhaltiger (Gd) MRT-Kontrastmittel aufmerksam gemacht. Die Erkrankung betrifft soweit bisher bekannt, hauptsächlich Patienten mit manifester (bestehender) Niereninsuffizienz. Es kommt dabei zu schmerzhaften, flächenhaften Hautschwellungen und -verdickungen v.a. im Bereich der Extremitäten, die im Verlauf von Tagen bis Wochen entstehen. Im Anschluss an die Hautveränderungen können Kontrakturen (Versteifungen) der Gelenke auftreten, die in manchen Fällen bis zur Bewegungsunfähigkeit führen. Daneben klagen die Patienten über Muskelschwäche. Die NFS ist eine systemische Erkrankung, die eine Fibrose (Vernarbung) innerer Organe auslösen kann und für die es bislang keine Heilung gibt. Der FDA liegen bislang 90 NFS-Fälle nach Exposition (Verabreichung) mit Gd-Kontrastmitteln vor. Viele der Patienten erhielten höhere Kontrastmitteldosen (> 1mmol/kg KG) im Rahmen der MR-Angiographie. Es wird angenommen, dass alle auf dem Markt erhältlichen Gd-Kontrastmittel eine NFS auslösen können. Die Pathogenese (Krankheitsentstehung) ist noch ungeklärt, der Zusammenhang mit Gd-haltigen KM-Injektionen wird derzeit weltweit einer intensiven Prüfung unterzogen.

Um unsere gemeinsamen Patienten nicht zu gefährden, hat die Abteilung Röntgendiagnostik bis auf weiteres eine Änderung der Prozessabläufe in der Magnetresonanztomographie (MRT) vorgenommen.

- 1. Patienten mit bekannter Niereninsuffizienz erhalten ab sofort keine Gd-haltigen Kontrastmittel. Ausnahme: Untersuchung aus vitaler Indikation. Zwingend ist sofort nach der Exposition (Verabreichung) eine Dialyse vorzusehen.**
- 2. Für alle Patienten, bei denen eine MRT mit Gd-Kontrastmitteln vorgesehen ist, müssen aktuelle Kreatininwerte zur Untersuchung vorliegen, analog zur Computertomographie. Bei Werten über 1,5 mmol/l ist die Gd-Injektion nicht mehr indiziert (angezeigt).**

Um einen reibungslosen Ablauf der Untersuchungen auch weiterhin zu gewährleisten, bittet Sie die Abteilung Röntgendiagnostik um Ihre uneingeschränkte Kooperation und gleichzeitig für Ihr Verständnis für diese Maßnahmen.

Prof. Dr. M. Langer

Direktor der Abteilung Röntgendiagnostik, Universitätsklinik Freiburg

## Der Ophtalmologe

In der Zeitschrift der Deutschen Ophthalmologischen (augenärztlichen) Gesellschaft „Der Ophthalmologe“ erschienen im Band 104, Heft 2 vom Februar 2007 als Leitthema 4 Artikel zum von Hippel - Lindau Syndrom. Die Artikel der Drs. Agostini, Juncker und Prof. Schmidt von der Universitätsaugenklinik Freiburg beschäftigen sich mit dem Thema „Angiomatosis retinae - Okuläre Manifestationen des von Hippel - Lindau Syndroms“. Über „Kapilläre Hämangiome der Netzhaut beim von Hippel - Lindau Syndrom - Neue Therapieansätze“ geht es im Artikel von Prof. Bornfeld (Universitätsaugenklinik Essen) und Dr. Kreusel vom Augen-Zentrum, DRK-Kliniken-Westend Berlin. Im dritten Artikel schreibt Prof. Neumann (mit Kollegen) von der Universitätsklinik Freiburg über die „Interdisziplinäre Patientenversorgung bei der von Hippel - Lindau Erkrankung. Schließlich hatten auch wir die Möglichkeit unsere Selbsthilfearbeit unter dem Thema „Selbsthilfearbeit bei einer seltenen chronischen Erkrankung“ vorzustellen. Die drei medizinischen Artikel sind für VHL Betroffene eine gute Gelegenheit ihre Augenärzte auf unser Krankheitsbild sowie deren Behandlung hinzuweisen, da eigentlich jeder Augenarzt Mitglied der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft ist.

### Im folgenden der Abdruck des Einführungsartikels von Herrn Dr. Agostini von der Universitätsaugenklinik in Freiburg

Wollte man die Einführung des Leitthemas „von Hippel-Lindau-Syndrom“ möglichst originell gestalten, müsste eigentlich auf eine Darstellung dessen Entdeckungsgeschichte verzichtet werden. Gerade bei der von Hippel-Lindau Erkrankung verbietet sich dies jedoch, weil der Weg, der von verschiedenen Klinikern und Forschern zurückgelegt wurde, bis das Krankheitsbild klar umrissen und die Ursache erkannt worden war, die Komplexität dieses Syndroms und die daraus resultierende, notwendige Zusammenarbeit von Ärzten unterschiedlicher Disziplinen und Patienten widerspiegelt.



Herr PD Dr. H.T. Agostini

Das Auge und das Zentralnervensystem sind die am häufigsten befallenen Organe beim VHL-Syndrom. Es ist deshalb keine Überraschung, dass mit Eugen von Hippel ein Augenarzt vor inzwischen 102 Jahren die erste detaillierte Beschreibung einer familiär gehäuft auftretenden Tumorerkrankung der Netzhaut beschrieb [1]. Danach dauerte es knapp 20 Jahre bis der Schwede Arvid Lindau entdeckte, dass die von Eugen von Hippel beschriebene Angiomatosis retinae in diesen Familien zusammen mit Kleinhirnzysten und anderen Tumoren viszeraler Organe vorkommen können [3]. Dieser multiple Befall von Organen beim VHL-Syndrom mit zum Teil seltenen Adenomen, Karzinomen, Zysten oder vaskulären Tumoren erschwert die Diagnose und fordert auch im 21. Jahrhundert eine enge interdisziplinäre Betreuung der Patienten mit erheblichem organisatorischem Aufwand. Im Universitätsklinikum Freiburg wurde auf Betreiben des Internisten Neumann seit 1983 ein entsprechendes Konzept umgesetzt [6] mit dem Ergebnis, dass die Sterblichkeitsrate der Genträger innerhalb weniger Jahre zurückging. Dies ist insbesondere auf die frühe Diagnostik und Therapie von vital bedrohenden Tumoren der VHL-Erkrankung wie dem Hämangioblastom des ZNS oder dem Nierenkarzinom zurückzuführen. In seinem Beitrag zu diesem Leitthema fasst er und seine Mitautoren die wesentlichen medizinischen und organisatorischen Aspekte bezüglich Diagnostik und Therapie des von Hippel-Lindau-Syndroms zusammen.

Die Diagnostik bei Familienangehörigen von Betroffenen hat sich entscheidend verbessert, seitdem das Gen, das für das Hippel-Lindau Protein kodiert und durch unterschiedlichste Mutationen betroffen sein kann, auf dem kurzen Arm von Chromosom 3 gefunden wurde [2]. Darüber hinaus hilft es bei unbekannter Familienanamnese die Genträger zu identifizieren, die nur eine einzelne Manifestation des Syndroms zeigen und somit nicht gleich in Zusammenhang mit einer VHL-Erkrankung gebracht werden [5]. Dies ist für die genetische Beratung wichtig, da die Genveränderung mit einer Inzidenz von etwa 1:36000 nicht zu den ganz seltenen chronischen Erkrankungen zählt und die Penetranz bei autosomal dominantem Erbgang mit über 90% bis zum 65ten Lebensjahr hoch ist [4]. Inzwischen sind über 100 Mutationen des VHL-Gens beschrieben worden, die klinische Manifestation führte zu einer internationalen Klassifikation mit zwei Haupttypen, in denen das meist getrenn-

te Auftreten von Phäochromozytomen der Nebenniere und Nierenkarzinomen berücksichtigt wird.

Die spezielle Wirkung des VHL-Proteins (pVHL) als Tumorsuppressor beruht darauf, dass es einen intrazellulären Eiweißkomplex bildet, der die Wirkung von Hypoxie induzierbarem Faktor (HIF) verhindert. HIF ist ein Transkriptionsfaktor. Es bindet an bestimmte Stellen des Genoms, die *HIF-Responsive Elements*, und regelt die Transkriptionsrate von verschiedenen Genen, zu denen der Gefäßwachstumsfaktor VEGF aber auch andere proliferationsfördernde Faktoren wie Erythropoietin, der *basic Fibroblast Growth Factor* (bFGF), der *Platelet Derived Growth Factor* (PDGF) oder der *Transforming Growth Factor* (TGF) gehören. Obwohl die Rolle von HIF bei der Angiogenese in den letzten Jahren immer besser verstanden wird und für einzelne der durch HIF vermehrt produzierten Wachstumsfaktoren gezielt proliferationshemmende und permeabilitätssenkende Substanzen für den klinischen Einsatz zur Verfügung stehen, ist eine rein medikamentöse Therapie für die retinalen Angiome derzeit noch nicht in Sicht.

Retinale Hämangioblastome wachsen – wie in dem Beitrag von Junker und Kollegen aus Freiburg illustriert - häufig in der mittleren und äußeren Peripherie, zeigen unterschiedliche Wachstumsrichtungen und weisen typischerweise ein deutlich sichtbares zuführendes und abführendes Gefäß auf (Literaturübersicht in [7]). Werden diese Tumoren früh erkannt, lassen sie sich in der Regel durch Laser- oder Kryokoagulation kurativ behandeln. Etwa ein Fünftel der retinalen Hämangioblastome sind jedoch in der Nähe oder auf der Papille lokalisiert und damit nicht primär zu koagulieren. Auch sinkt die Wahrscheinlichkeit einer erfolgreichen Wärme- oder Kältekoagulation mit zunehmender Größe des Hämangioblastoms. Wie in der Zusammenfassung der Kollegen Bornfeld aus Essen und Kreusel aus Berlin nachzulesen ist, haben sich inzwischen ergänzende Ansätze wie die Brachytherapie mit Ruthenium, die Protonenbestrahlung oder auch die fotodynamische Therapie abhängig von der Lokalisation als Alternativen für die Behandlung der Angiomatosis retinae entwickelt. Aufgrund der niedrigen Fallzahlen wird jedoch für den Einzelfall eine kritische Abwägung der therapeutischen Möglichkeiten empfohlen.

Parallel zum medizinischen Fortschritt von Diagnostik und Therapie ist die Aufklärung der betroffenen Familien entscheidend für die erfolgreiche Betreuung. Vor 7 Jahren wurde der „Verein für von der Von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.“ gegründet. Wie in dem Beitrag der beiden Vereinsvorsitzenden Alsmeyer und Rath in dieser Ausgabe deutlich wird, verstehen sich die Betroffenen nicht nur als Gen- sondern auch als Informationsträger, die als dauernde Ansprechpartner für die anderen Beteiligten des Gesundheitssystems zu Verfügung stehen und nötigenfalls auch politisch aktiv werden. Die regelmäßigen regionalen Veranstaltungen schließen auch die Schweiz mit ein. Wie ich selbst erfahren durfte, sind diese Treffen eine sehr gute Gelegenheit, um die unterschiedlichen Erfahrungen und Blickwinkel von Patienten aller Altersgruppen, Angehörigen, PflegerInnen und Ärzten im Umgang mit dieser familiär auftretenden, chronischen Tumorerkrankung in einer nicht-klinischen und deswegen entspannten Atmosphäre nachzuvollziehen.

#### Literatur:

1. Hippel von E (1904) Über eine sehr seltene Erkrankung der Netzhaut. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 59: 83.
2. Latif F, Tory K, Gnarr J et al. (1993) Identification of the von Hippel-Lindau disease tumor suppressor gene. Science 260: 1317-1320
3. Lindau A (1926) Studien über Kleinhirnzysten. Bau, Pathogenese und Beziehungen zur Angiomasia retinae. Acta Pathol Microbiol Scand Supplement I:
4. Lonser RR, Glenn GM, Walther M et al. (2003) von Hippel-Lindau disease. Lancet 361: 2059-2067
5. Neumann HP, Bausch B, McWhinney SR et al. (2002) Germ-line mutations in nonsyndromic pheochromocytoma. N Engl J Med 346: 1459-1466
6. Neumann HP, Schollmeyer P, and Schmidt D (1986) [Significance of interdisciplinary cooperation in angiomasia retinae]. Fortschr Ophthalmol 83: 230-232
7. Schmidt D (2006) Angiomasia retinae als Teilerkrankung des von Hippel-Lindau-Syndroms. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft Stuttgart.

## VHL Ratgeber zur genetischen Untersuchung

Regelmäßig melden sich Personen bei uns, bei denen vermutet wird, dass sie an VHL erkrankt sind. Sie umfassend und richtig zu informieren ist nicht einfach. Deshalb hatten wir schon seit längerem vor, einen VHL Ratgeber zur genetischen Untersuchung zu erstellen, den wir den Ratsuchenden zur Verfügung stellen können.

Bevor wir jedoch an die Umsetzung des Ratgebers gehen konnten, wollten wir uns über die Qualität der genetischen Labore, die das VHL Gen untersuchen, informieren. Aus diesem Grunde sind wir im Februar letzten Jahres an die Gesellschaft für Humangenetik (GfH) herantreten und haben um die Etablierung eines Ringversuches gebeten. Unserem Antrag wurde von der GfH sehr positiv bewertet, angenommen und umgesetzt (siehe Bericht von Herr Prof. Dr. Decker in diesem Rundbrief). Wir können nun mit einem Internetlink an die Labore verweisen, die an dem Ringversuch teilgenommen haben.

Der Ratgeber beschreibt kurz die VHL Erkrankung und nennt dann die Kriterien, wann an VHL zu denken ist. Anschließend wird beschrieben, wie vorzugehen ist, wenn die Kriterien erfüllt sind und VHL als Ursache der Erkrankung vermutet wird. Des weiteren wird erklärt, was eine genetische Untersuchung ist und welche Konsequenzen sie nach sich zieht. Zum Schluss wird für weitere Informationen an den Verein verwiesen.

Der Ratgeber ist noch nicht als Infoblatt erhältlich, sondern wird erst im Sommer gedruckt und u. a. an genetische Beratungsstellen verschickt. Eine schwarz-weiß Kopie befindet sich in der Mitte des Rundbriefes, weitere Exemplare können gerne angefordert werden bzw. als pdf-Datei von unserer Homepage runter geladen werden..

## VHL-Sprechstunde in der Neurochirurgischen Universitätsklinik Freiburg

Wir freuen uns Ihnen mitteilen zu können, dass ab sofort eine regelmäßige VHL-Sprechstunde durch Herrn Dr. Gläsker in der Neurochirurgie der Universitätsklinik in Freiburg stattfindet. Diese Sprechstunde ist jeden Dienstag von 13.00 bis 15.00 Uhr. Die Patienten können sich für die Sprechstunde anmelden und mit Ihren Bildern persönlich vorstellen. Bei Patienten, die weiter entfernt wohnen, kann die Konsultation auch telefonisch erfolgen. Grundsätzlich ist aber eine persönliche Vorstellung vorzuziehen. Notfälle werden selbstverständlich weiterhin unabhängig von der Sprechstunde sofort bearbeitet.

Vertretung für diese VHL-Sprechstunde macht Frau Dr. Württemberger. Außerdem können alle Bilder ab sofort immer direkt an diese Ambulanz geschickt werden.

Ansprechpartner für das zuständige Sekretariat: Frau Kristin Neu und Herr Jürgen Löhle, Ambulanz Neurochirurgie, Neurochirurgische Universitätsklinik, Breisacherstr. 64, 79102 Freiburg

Termine können telefonisch bei Frau Neu (0761/ 270-5027) oder per Fax (0761/ 270-5024) vereinbart werden. Bitte unbedingt angeben, dass der Termin für die VHL-Spezialsprechstunde gewünscht ist, da Frau Neu auch die Terminvergabe für die Allgemeinsprechstunde macht.

## Berichte der regionalen Treffen Frühjahr 2006

### Bericht vom regionalen Treffen in Essen am 3. März 2006

Unser erstes Regionaltreffen in diesem Jahr fand am 3. März in Essen statt. Sie wurde in vertrauter Atmosphäre an der Huysen-Stiftung abgehalten. Von den 24 Teilnehmer/innen war die Hälfte selbst betroffen, die andere kam als Angehörige hinzu.



Die Psychologin Frau Sens-Bäckmann behandelte das übergreifende Thema „Umgang mit gesundheitlicher Verschlechterung“ mit großer Sensibilität und ließ uns viel Freiraum. Sie stellte zwei grundsätzliche Fragen, die unsere Diskussion strukturierten: 1. Was meinen wir, dass sie als Außenstehende von unserer Krankheit unbedingt wissen muss? 2. Was erhoffen wir von diesem Gespräch, was möchten wir nach den 90 Minuten mitnehmen? Erfrischend neu war für uns, die beiden Fragen in bunt zusammen gewürfelten 4er-Gruppen zu bearbeiten. Dies bot die Möglichkeit, sich in kleineren Zusammenhängen intensiver zu unterhalten und auszutauschen. Neben vielen (nur allzu bekannten) Sorgen und

Ängsten wurde auch die Hoffnung hervorgehoben: „Man kann etwas tun!“ Danach wurde lebhaft darüber geredet, ob es vorteilhafter ist, sich auf zukünftige Verschlechterungen einzustellen oder die Zukunft einfach auf sich zukommen zu lassen. Es wurde eine ganze Anzahl von Argumenten in beide Richtungen genannt. Einige seien hier kurz genannt:

Für die prophylaktische Auseinandersetzung mit der gesundheitlichen Verschlechterung :

- gewappnet sein für den Moment
- Lösung parat haben
- Gewährleistung optimaler medizinischer Versorgung
- Entwicklung vorbeugen
- Netzwerk aufbauen
- Rahmenbedingungen verändern
- sicheres Gefühl durch den Austausch mit den Partner/innen

Dagegen :

- Verlust von Unbeschwertheit
- Verlust von Optimismus
- schnelleres Aufgeben
- Kräfteverschleiß
- Nutzlose Investition von Energien

Anstelle eines allgemeingültigen Fazits hielten wir fest, dass sich Denken, Fühlen und Handeln gegenseitig beeinflussen. Der Gedanke, „Damit werde ich schon fertig“ führt zu dem passenden optimistischen Gefühl; das wiederum zur entsprechenden Tat. Diese Spirale, rief uns Frau Sens-Bäckmann ins Gedächtnis, muss nicht zwangsläufig mit einem Gedanken losgehen, sie kann auch durch eine Tat oder ein Gefühl entstehen.

Zuvor hatte uns Prof. Walz mit großer Sicherheit und äußerst kurzweilig das Thema endoskopische Eingriffe näher gebracht. Wer sich für diesen Themenbereich interessiert, kann sich auf unserer Homepage weitergehende Informationen verschaffen.

Die Ärzteschaft des Krankenhauses hatte für Verköstigung und Getränke gesorgt. Organisatorisch war das Treffen von Frau Baum, der Sekretärin von Prof. Walz sowie Gerlinde und Gerhard Alsmeier hervorragend vorbereitet. Ich freue mich schon auf nächstes Jahr.

Florian Hoffmann

### **Regionales Treffen Berlin 31.03.2007**

Das Treffen fand – wie bereits im letzten Jahr – in den DRK Kliniken Berlin Westend statt, wo Herr Dr. Kreusel tätig ist. Hervorgehoben wurde von den Teilnehmern das schöne Ambiente, im 8. Stock, mit einer großen Fensterfront und einer geräumigen Terrasse. Dr. Kreusel entsprach dem Wunsch, auch im nächsten Jahr sich dort zu treffen.

Leider mussten neben der Psychologin auch 4 Teilnehmer krankheitsbedingt absagen, so dass wir „nur“ 16 Teilnehmer waren. Es waren 11 Betroffene und 3 Angehörige anwesend, sowie Frau Dr. Neumann und Herr Dr. Kreusel.



Nach der Begrüßung und einer Vorstellungsrunde berichtete Gerhard Alsmeier über aktuelle Entwicklungen innerhalb der Selbsthilfe. Um 11.00 Uhr referierte Frau Dr. Neumann ausführlich über das klinische Krankheitsbild sowie über genetische Fragen. Dem schloss sich eine angeregte Diskussion an, bei der auch Dr. Kreusel mit einbezogen wurde. Nach dem Mittagessen fand ein ausführlicher Erfahrungsaustausch statt, wobei das eigentliche Thema

„Umgang mit gesundheitlicher Verschlechterung“ eher nur gestreift wurde. Es ging vielmehr um Fragen der finanziellen bzw. sozialen Absicherung wie Schwerbehindertenausweis, Verrentung und dergleichen. Es wurde empfohlen, sich einem Sozialverband anzuschließen, der diese Fragen kompetent bearbeiten kann.

Nach einer kurzen Abschlussrunde war die Veranstaltung gegen 15.30 beendet. Ein herzliches Dank ging an Herrn Dr. Kreusel, für die Organisation der Veranstaltung.

### **Regionales Treffen für Hessen und das Rhein-Main-Gebiet am 28.04.2007 in Gießen**

In diesem Jahr nun fand zum zweiten Mal ein regionales Treffen in Gießen im Bürgerhaus Wieseck für das Gebiet Hessen, Rhein-Main statt. Und die Resonanz war ziemlich ernüchternd: Mit fünf Teilnehmern können wir uns brüsten, den absoluten Niedrigrekord aller regionalen Treffen zu halten!



Unser kleiner Kreis tat der Stimmung aber keinen Abbruch. Morgens haben wir die Zeit damit verbracht, uns intensiv Rund um das Thema VHL zu unterhalten. Dabei wurde angeregt, den Themenbeitrag auf den Morgen zu legen, da man in so kleiner Runde auf diese Weise individueller das Ende der Veranstaltung gestalten kann. Für das nächste Jahr werden wir versuchen, diesen Vorschlag umzusetzen!

Nach einem Mittagessen gönnten wir uns einen längeren Spaziergang durch die schöne Aprilsonne. Anschließend kam Herr Dr. Stingel aus der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie der Justus-Liebig-Universität Gießen zu uns, mit dem wir in ein interessantes und sehr vielseitiges Gespräch kamen. Das eigentliche Thema „Umgang mit gesundheitlicher Verschlechterung“ streiften wir dabei zwar nur, was aber nicht hinderlich war, da in der kleinen Runde auf diese Weise direkter auf die eigentlichen Anliegen eingegangen wurde.

Nach einer kurzen Abschlussbesprechung war der Tag dann auch schon wieder vorbei. Da es den Teilnehmern trotz der geringen Teilnehmerzahl sehr gut gefallen hat, wollen wir auch im nächsten Jahr wieder ein regionales Treffen in Gießen veranstalten, in der Hoffnung, auf mehr Resonanz zu stoßen.

Dagmar Rath

### **Regionales Treffen der Bayern und Österreicher am 05.05.2007 in Neufahrn**

In diesem Jahr hatte unsere Veranstaltung eine räumliche Neuerung: Wir waren nicht in Wolnzach im „Bürgerbräu“, sondern trafen uns im „Hotel – Gasthof Maisberger“ in Neufahrn. Grund für die neuen Räumlichkeiten war, dass wir sie für unsere diesjährige Infoveranstaltung getestet haben. Mit gutem Ergebnis: Die Bedienung war zwar ein wenig gewöhnungsbedürftig, doch alles in allem eine gute Sache. Da die meisten Teilnehmer aus dem Großraum München kommen und daher der Gasthof Maisberger schneller zu erreichen ist, haben wir beschlossen, unsere regionale Veranstaltung künftig immer in Neufahrn stattfinden zu lassen.

Morgens verbrachten wir wieder die Zeit mit uns selbst, so dass wir auch in Bayern versuchen werden, den Themenbeitrag ab dem nächsten Jahr auf den Vormittag zu legen. Ach ja, die Teilnehmerzahl: Wir waren überwiegend zu zehnt, inklusive unseres Österreichers, bekamen aber noch eine kurze Stippvisite von einer Betroffenen mit Mutter, Mann und Hund.



Nach einem leckeren Mittagessen und entspannender Mittagspause kam dann Frau Dr. Seiler zu uns. Unter ihrer Leitung entstand eine sehr lebhafte und angeregte Diskussion unter den Teilnehmern. Insbesondere ihre persönliche Art traf auf große Begeisterung seitens der Teilnehmer.

Nach einer kurzen Abschlussrunde machten wir uns alle wieder auf den Heimweg. Es war mal wieder ein sehr schöner Tag im tiefsten Süden der Republik!  
Dagmar Rath

### **Regionales Treffen am 12. Mai 2007 in Waldkirch bei Freiburg**

Als letztes unserer diesjährigen regionalen Treffen fand die Veranstaltung für Südwestdeutschland und der Schweiz am 12. Mai statt. Wir trafen uns wieder in Waldkirch, nördlich von Freiburg gelegen, allerdings in anderen Räumlichkeiten als in den letzten Jahren. Wir haben im Gasthaus „Zum Storchen“ einen schönen Raum und netten Service vorgefunden. Leider war dieses Jahr die Teilnehmerzahl mit insgesamt 17 Teilnehmer geringer als in den letzten Jahren. Nach der obligatorischen Begrüßung und Vorstellungsrunde berichtete Gerhard Alsmeyer über aktuelles aus dem Verein und von der Arbeit der Selbsthilfegruppe.



Prof. Neumann mit Frau Nabulsi und Frau Winter von der Studienzentrale

Gegen 11.30 Uhr trafen Prof. Neumann mit Frau Nabulsi und Frau Winter von der Studienzentrale ein. Prof. Neumann berichtete über historisches und über Verbesserungen bei der Diagnose und Behandlung der von Hippel-Lindau Erkrankung. Danach präsentierte Prof. Neumann zusammen mit Frau Nabulsi die Beratungsgrundlage für die sogenannte Schwarzwaldmutation 505 T>C. Nach dem gemeinsamen Mittagessen im Restaurant moderierte Frau Dipl.-

Psych. Heike Butzke vom Tumorzentrum der Uni-Klinik Freiburg durch den Nachmittag und dem zentralen Thema der diesjährigen regionalen Veranstaltungen „Umgang mit gesundheitlicher Verschlechterung“.



Schön fand ich persönlich, dass es kein Monolog, sondern teilweise eine lebhaft Diskussions war. Die Erfahrung der Psychologin ist, dass sich in jeder Situation, also auch bei einer gesundheitlichen Verschlechterung, eine „Tür“ finden lässt, die einem auf einen neuen Weg führt. Die Teilnehmer stimmten ihr bedingt zu, es wurde aber auch gesagt, dass es Situationen gibt, wo es lange dauern kann, bis sich jemand auf den Weg machen kann, diese neue Tür zu suchen oder sie zu finden. Gegen 16.00 Uhr löste sich die muntere Gesellschaft dann langsam auf und jeder brach seinen Heimweg an. Bis zum nächsten Jahr hoffentlich wieder im „Storchen“!  
Andreas Beisel

## Bericht vom VHL Treffen in den Niederlanden am 17. März

Wir haben uns am Samstag auf den Weg nach Utrecht gemacht, um an dem VHL Treffen der Niederländer teilzunehmen. Es ging gleich mit der Mitgliederversammlung los, die zügig nach gut 30 Minuten abgeschlossen war. Der niederländische Verein sucht händeringend Verstärkung, da der Vorsitzende altersbedingt (er ist 68 Jahre jung) sein Engagement reduzieren möchte und es zu dem noch vakante Stellen im Vorstand gibt.

Im Anschluss daran referierte Dr. Boeken Kruger über organerhaltende Nierenoperationen. Er stellte insbesondere die endoskopische Operation in den Vordergrund, die wohl in den Niederlanden mittlerweile Standard ist. Er nannte aber auch weitere Verfahren, wie die Kryo- (Kälte) Ablation oder die Radio Frequenz Ablation. Letztere sah er eher kritisch, da bei der Hitzebehandlung, die Blutgefäße in Mitleidenschaft gezogen werden könnten. Die Kryo-Behandlung sei aber eine zukünftige mögliche Alternative. Neben diesen Verfahren nannte er als möglichen nächsten Schritt, die Lasertherapie. Diese wird bereits bei Leber- und Prostataoperationen erfolgreich eingesetzt, aber noch nicht bei der Nierenoperation. Er stellte jedoch in Aussicht, dass noch in diesem Jahr an seiner Klinik (Universitätsklinik Utrecht) erste Patienten damit operiert würden. Als letzte mögliche Neuerung stellte er die Operation mit dem Hydro-Jet vor. Dabei wird mit einem Wasserstrahl operiert. Der Vorteil dieser Methode ist, dass der Strahl so eingestellt ist, dass er Nierengewebe schneiden kann, aber Blutgefäße, die eine dickere Gefäßwand haben, nicht beschädigen kann.

Der nächste Vortrag ging um die „Stichting BETER“. Stichting BETER ist ein Zusammenschluss von Selbsthilfegruppen, Ärzten, sowie Dachverbänden von Ärzten, die alle aus dem Bereich „seltene, erbliche Tumorerkrankungen“ kommen. Dazu gehören neben VHL, die Erkrankungen MEN I und MEN II, Neurofibromatose sowie die Tuberöse Sklerose. Die Stichting BETER macht Lobbyarbeit zum Wohle der Patienten. Als bislang größte Leistung kann erwähnt werden, dass nach dem Ausscheiden von Prof. Lips an der Uniklinik in Utrecht, der Bereich „Prävention“ für VHL und MEN Patienten komplett geschlossen werden sollte. Stattdessen wurde nun eine Poliklinik für erbliche Erkrankungen eröffnet.

Den letzten Vortrag hielt Frau Chantal Lammers. Sie untersucht die psychische und soziale Situation von VHL Familien in den Niederlanden. In dieser Untersuchung werden alle Familienmitglieder mit einbezogen, also VHL Erkrankte, Genträger sowie Partner und auch gesunde Familienmitglieder. Ziel der Untersuchung ist es herauszufinden, wo die Problembereiche innerhalb der VHL Familien sind. Die Untersuchung hat bereits erste Ergebnisse gezeitigt. So ist nun bekannt, dass es in den Niederlanden ca. 50 Familien mit VHL gibt. Am Ende der Untersuchung wird auch ziemlich genau bekannt sein, wie hoch die Häufigkeit der Erkrankung in den Niederlanden sein wird. Erste Schätzungen lassen vermuten, dass es eine Person auf 20-30.000 Personen ist. Dies wäre das erste Mal, dass es genaue Zahlen für ein Land gäbe, die dann auch noch höher wären, als bislang gedacht. Auf der nächsten Frühjahrsversammlung wird Frau Lammers dann die Endergebnisse vorstellen. Eine Ausweitung der Untersuchung auf Belgien und oder Deutschland könnte sie sich gut vorstellen.

Gerlinde und Gerhard Alsmeier

## **Bericht von der ACHSE Mitgliederversammlung 20. bis 21. Mai 2007 in Bonn**

Das ACHSE treffen war – wie immer – sehr interessant. Es fing ein wenig trocken an, mit dem Bericht des Vorstandes, dem Jahresabschluss 2006 und dem Bericht der Kassenprüfer. Da der Vorstand auf Grund von Formfehler für 2005 noch nicht entlastet worden war, war die eigentlich spannende Frage „Klappt es dieses Mal?“ Der Vorstand war aber exzellent präpariert und hatte alle Eventualitäten bedacht, so dass der Vorstand für 2005 und 2006 entlastet wurde.

Anschließend wurden insgesamt 15 neue Verbände in die ACHSE aufgenommen, so dass die ACHSE jetzt 67 Verbände vertritt. Interessant für uns war die Aufnahme des Verbandes „Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation“.

Das Thema Spezialambulanz war der letzte Tagesordnungspunkt für den Freitag. Zunächst wurde über die nun erfolgte Neuregelung informiert. Seit dem 1. April entscheiden die Landeskrankenhausplanungsausschüsse über die Zulassung einer Spezialambulanz in ihrem jeweiligen Bundesland. Vorher lag die Entscheidung bei den Krankenkassen. Es wird seitens der ACHSE erwartet, dass es nun eine Flut von Anträgen gibt auf Zulassung als Spezialambulanz, aber nicht für seltene Erkrankungen, sondern für Krebserkrankungen. Die Frage ist dann, wie wird mit den seltenen Erkrankungen verfahren? Anschließend berichtete ein Vorstandsmitglied über die verschiedenen Möglichkeiten eine Spezialambulanz aufzubauen. Nach dem Abendessen wurde das Thema Spezialambulanzen um 19.15 Uhr in einem Workshop weiter vertieft. Nachdem der Verband „Pulmonale Hypertonie e.V.“ berichtet hat, wie bei ihnen das Prozedere war, ging es in die Diskussion.

Am Samstag wurde zunächst das Projekt „Leben Arbeiten Wohnen“ vorgestellt. Dieses Projekt möchte neue Wohn-, Lebens- und Arbeitsformen für körperbehinderte Jugendliche erproben. Als Pilotstädte sind Bremen und Aschaffenburg im Gespräch.

Anschließend wurde über den aktuellen Stand in dem Bereich „Forschung“ berichtet. Mittlerweile sind Mitglieder des Beirates ernannt, insgesamt 10 Professoren. Vier kommen aus dem Bereich der Kin-

derheilkunde. Es sind ferner ein Humangenetiker, ein Ophtalmologe und ein Neurologe vertreten. Außerdem hat die ACHSE eine Stelle ausgeschrieben für die Forschungsförderung, die hoffentlich Mitte des Jahres besetzt wird.



Frau Köhler und Prof. Dr. Schmidtke (bei der Vorstellung des Buches)

Als letzten Punkt der Tagesordnung berichtete Herr Dr. Brunsmann über das Pilotprojekt „Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung und Infodatenbank“. Bislang waren wir recht skeptisch gegenüber diesem Projekt. Als Dr. Brunsmann jedoch die Ergebnisse vorstellte, muss gesagt werden, dass es wirklich attraktiv ist. Mit einem Zeitaufwand von 10-20 Stunden sollen teilnehmende Verbände zunächst ihre Krankheitsbeschreibung (also unseren Leitfaden) mit anderen existierenden VHL Krankheitsbeschreibungen vergleichen und bewerten. So ergibt sich ein Bild, wo die eigene Beschreibung gut ist, aber auch wo Defizite sind. Anhand dieses Vergleiches wird dann in die Infodatenbank eine Krankheitsbeschreibung eingearbeitet, wo dann z.B. auch gesagt wird, zum Punkt Forschungsförderung ist die Seite der „...“ besser als unsere, oder wo gibt es Defizite etc. Dr. Brunsmann suchte noch 10 Verbände, die während der Pilotphase mitmachen wollen, dann wären 15 Krankheitsbilder vertreten. Die Infodatenbank wird dann in einigen Monaten allen online

zur Verfügung stehen. Nach der Veranstaltung haben wir unser Interesse bekundet uns zu beteiligen. Die Umsetzung wird im Sommer erfolgen.

Nach der eigentlichen Mitgliederversammlung kam Frau Köhler, die Schirmherrin der ACHSE und Frau von Bundespräsident Horst Köhler. Sie richtete ein Grußwort an uns. Anschließend hatten wir die Möglichkeit, Probleme und Nöte zu schildern, um die sie sich eventuell kümmern könnte, bzw. als Türöffner fungieren kann.

Am Ende des Gesprächs war auch die Presse eingeladen, da Prof. Schmidtke von Orphanet Deutschland und Frau Köhler das Handbuch zu seltenen Erkrankungen in deutscher Sprache der Öffentlichkeit vorstellten. In dem Handbuch sind ca. 1500 seltene Erkrankungen gelistet, die alle auch in der online-Datenbank ([www.orphanet.org](http://www.orphanet.org)) von Orphanet benannt sind und zu denen es Einträge in deutscher Sprache gibt. Das Buch wird in einer Auflage von 40.000 Exemplaren gedruckt und geht in den nächsten Wochen kostenlos an alle niedergelassenen Ärzte in Deutschland. Es soll den Ärzten helfen, die Diagnose einer seltenen Erkrankung schneller zu stellen. Jeder Mitgliedsverband der ACHSE kann ein solches Buch kostenlos beziehen.

## Aktuelles aus dem Schweizer VHL-Verein

Gruezi mitenand!

Gerne möchte ich zuerst unsere neuen Vereinsmitglieder an dieser Stelle ganz herzlich willkommen heißen. Unsere neuen Mitglieder kommen vom Kanton Graubünden, Zürich und Bern.

Bei der Planung von Veranstaltungen, bemühen wir uns deshalb immer wieder um einen zentralen Treffpunkt in der Schweiz. Die Zentralschweiz ist in der Mitte und deshalb für alle gut erreichbar. Wir entscheiden uns auch immer für ein sehr schönes und angenehmes Hotel. Wir möchten uns an den Treffen und Informationsveranstaltungen auch etwas verwöhnen lassen. Ein Gespräch mit allen oder einzelnen Anwesenden ist angenehmer, wenn die Umgebung auch stimmt. Daher haben wir uns für die 5. Informationsveranstaltung für das **Seminarhotel am Ägerisee** entschieden.

Unseren Tagungsort finden sie unter [seminarhotelaegerisee.ch](http://seminarhotelaegerisee.ch).

Gewünschte Referate, über Augen, Neurologie und Genetik werden vorgetragen. Detailliertes Programm folgt.

Nun zu unseren nächsten Veranstaltungen:

- **9. Juni 2007** Selbsthilfetag im Mythen-Center, Schwyz von 8.00 bis 18.00 Uhr

Der Verein Selbsthilfegruppen des Kt. Schwyz organisiert diesen Anlass.

Wir werden mit einem Stand mitmachen und unseren Verein präsentieren.

-**24. Juni 2007** Familien-Tag: Ausflug in den Gletschergarten in Luzern!

Wir haben uns für einen Sonntag entschieden, damit möglichst viele dabei sein können.

- **22. Sept. 2007** 5. Informationsveranstaltung mit Mitgliederversammlung

Die Tagung findet in Ägerie (ZG) statt.

Weitere Infos folgen

-**27. Okt. 2007** Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung in München (D)

(Wir werden wieder zusammen reisen!)

Natürlich hoffen wir, dass die Daten gut gewählt sind und wir Sie zahlreich Begrüßen dürfen. Bei Fragen, wenden Sie sich doch bitte direkt an Frau Regula Eggenschwiler, Tel. 055 445 20 91.

Oft werde ich über unsere Tätigkeiten innerhalb unseres Verein angefragt. Gerne möchte ich an dieser Stelle etwas darüber berichten. Wir sind 6 Vorstandsmitglieder:

- Uwe Graf (Präsident)
- Erika Trutmann (Kassiererin), (Aktuarin), Regula Eggenschwiler (Beisitzerin), Maria Eggenschwiler (Beisitzerin), Gisela Landolt (Beisitzerin)
- Professor Hansjakob Müller (Wissenschaftlicher Beirat)

Wir treffen uns 4 mal im Jahr zu einer Vorstandssitzung. Dort besprechen wir die vollbrachte Arbeit und planen was wir neu machen wollen. Es gibt viel zu tun. Wir möchten mehr Öffentlichkeitsarbeit machen. Den Verein, sowie VHL bekannter machen. Wir informieren uns über neue Operationstechniken und über neue medizinisch-erfolgreiche Therapien, die für VHL wertvoll sind. Hauptsächlich aber wollen wir den Betroffenen helfen, sei es mit einem Gespräch, mit hilfreichen Kontakten oder einfach einem Wiedersehen. Der Kontakt untereinander ist uns sehr wichtig und braucht es auch. Wir sind traurig wenn ein Mitglied schwerer erkrankt und denken dann fest an die Betroffenen. Sehr freuen wir uns aber, wenn wir sehen, dass eine Operation gut gelungen ist und alles wieder gut kommt. Gerade solche guten Erfolge sind für alle Betroffenen enorm wichtig. Das gibt uns Mut und Kraft, den Weg den jeder mit seinem eigenen VHL hat, vor sich zu nehmen und zu gehen.

Wir vom Vorstand freuen uns, wenn wir bei unserem nächsten Treffen, dem Familientag am 24. Juni 07 in Luzern viele Betroffene, Kinder, Freunde begrüßen dürfen. Pflegen wir das Gesellige im Verein.

Wir freuen uns, auf ein Wiedersehen und wünschen Euch einen schönen, sonnigen Sommer !

Mit herzlichen Grüßen

für den Vorstand VHL-Schweiz  
Erika Trutmann

## Aktuelles aus dem Verein

### Termine

24. Juni VHL-Familientag in Luzern/Schweiz  
22. September: Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung VHL- Schweiz.  
26.-28. Oktober: Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung in München-Neufahrn

## Wissenschaftlicher Beirat

### Prof Dr. Hiltrud Brauch

Dr. Margarete Fischer-Bosch - Institut für Klinische Pharmakologie  
Auerbachstraße 112 · 70376 Stuttgart,  
☎ 0711-81013705 · Fax: 0711-859295  
hiltrud.brauch@ikp-stuttgart.de

### Dr. med. Luitgard Neumann

Klinische Genetik  
Universitätsmedizin Berlin  
Charité Campus Virchow  
Augustenburger Platz 1 · 13353 Berlin,  
☎ 030- 450569132 · Fax: 030- 450569914  
luitgard.neumann@charite.de

### Prof. Dr. med. H. Jochen Decker

Zentrum für Humangenetik  
Bioscientia, Institut für Medizinische Diagnostik  
Konrad-Adenauer-Straße 17 · 55218 Ingelheim  
☎ 06132-781411 · Fax: 06132-781298  
decker.jochen@bioscientia.de

### PD Dr. Klaus-Martin Kreusel

Augenzentrum DRK-Kliniken Westend  
Spandauer Damm 130 · 14050 Berlin  
☎ 030-30354505  
k.kreusel@drk-kliniken-westend.de

### Prof. Dr. Hartmut P.H. Neumann

Medizinische Universitätsklinik  
Hugstetter Straße 55 · 79106 Freiburg  
☎ 0761-2703578 · Fax: 0761-2703778  
hartmut.neumann@uniklinik-freiburg.de

### Prof. Dr. Dieter Schmidt

Kaschnitzweg 13 · 79104 Freiburg

Alle Beiträge – falls nicht anders vermerkt – von Gerhard Alsmeier  
Layout und Realisierung durch Andreas Beisel ([www.andreasbeisel.de](http://www.andreasbeisel.de))



Verein für von der von Hippel – Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien

### Anmeldung für die Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in München-Neufahrn vom 26. - 28. Oktober 2007

Ich / Wir nehmen mit ..... Personen an den Veranstaltungen am Samstag teil.

Ich / Wir nehmen mit ..... Personen am Rahmenprogramm am Sonntag teil.

Ich / Wir reisen am ..... Oktober an und bleiben bis zum ... Oktober.

Kinderbetreuung für ..... Kinder

Ich helfe gerne zeitweilig bei der Betreuung: ja / nein

Name:	
Vorname:	
Straße, Hausnummer:	
PLZ – Ort:	
Telefon-Nummer:	
E-Mail-Adresse:	

Wir möchten Sie bitten, diese Anmeldung an unten stehende Adresse zu schicken.

\_\_\_\_\_ den \_\_\_\_\_  
Ort Datum Unterschrift

**Vorsitzender:** Gerhard Alsmeier, Rembrandtstraße 2, 49716 Meppen,  
☎ 05931-929552, Email: info@hippel-lindau.de, http://www.hippel-lindau.de  
Bankverbindung: Commerzbank Meppen, Konto: 5799788, BLZ: 266 400 49  
Vereinsregister Nr.: 886 beim Amtsgericht Meppen



Verein für von der von Hippel – Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien

### Mitgliedschafts-Antrag

Name:	Telefon:
Vorname:	Fax:
Straße:	E-Mail:
PLZ, Ort:	

Angaben über die Verbindung zu VHL:

- Ich bin:  Betroffener  Angehöriger  
 Person mit ähnlicher Erkrankung  Sonstiges  
 Beruflich mit VHL in Kontakt, und zwar:

Ich ermächtige hiermit den „Verein für von der von Hippel - Lindau (VHL) betroffene Familien e.V.“ den Jahresbeitrag in Höhe von (mindestens Euro 15) \_\_\_\_\_ Euro (Betrag bitte eintragen) bis auf Widerruf von meinem unten angegebenen Konto per Lastschrift abzubuchen.

Konto-Nummer:	BLZ:
Kreditinstitut:	
Kontoinhaber, falls abweichend vom Antragsteller:	

Spendenbescheinigung erwünscht:  ja  nein

\_\_\_\_\_ den \_\_\_\_\_  
Ort Datum Unterschrift

**Vorsitzender:** Gerhard Alsmeier, Rembrandtstraße 2, 49716 Meppen,  
☎ 05931-929552, Email: info@hippel-lindau.de, http://www.hippel-lindau.de  
Bankverbindung: Commerzbank Meppen, Konto: 5799788, BLZ: 266 400 49  
Vereinsregister Nr.: 886 beim Amtsgericht Meppen



