



Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in Berlin 26. – 28. Oktober 2001



Brandenburger Tor

Unsere bereits im letzten Rundbrief angekündigte Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung rückt immer näher. Viele Personen haben sich für die Veranstaltungen schon angemeldet, die meisten davon werden das ganze Wochenende in Berlin verbringen. Sowohl das Programm des gesamten Wochenendes (mit Hotel- und Wegbeschreibung) als auch die vorläufige Tagesordnung der Mitgliederversammlung befinden sich weiter hinten in diesem Rundbrief. Wer sich bislang noch nicht angemeldet hat, kann dieses noch gerne machen. Wir haben im Akademie Hotel 50 Betten bis zum **15. September reservieren** können (EZ DM 80, DZ DM 140). Wer sich später anmeldet, kann Gefahr laufen, dort kein Zimmer mehr zu bekommen und muss auf ein anderes Hotel ausweichen.

Auch diejenigen, die "nur" an den Veranstaltungen am Samstag teilnehmen möchten, werden gebeten sich vorher beim Vorstand anzumelden, damit wir wissen, wie viele Teilnehmer kommen werden. Leider müssen wir für unsere Samstags-Veranstaltungen eine Tagespauschale in Höhe von DM 50 erheben. In diesem Betrag sind neben der Saalmiete auch Kaffee

und Kuchen, Softgetränke sowie ein Lunchbuffet enthalten.

Wir würden uns auch sehr darüber freuen, wenn Freunde, Verwandte etc. mitkommen und möchten an dieser Stelle darauf hinweisen, dass jeder an allen Veranstaltungen teilnehmen kann.

Inhaltsverzeichnis

Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung Berlin
Therapie von Hämangioblastomherden mit dem Gamma Knife
Grundsätzliches zu Gentests
Wörterbuch
Wir machen uns bekannt
Aktuelles aus dem Verein

Für den Sonntag Vormittag haben wir eine Stadtrundfahrt geplant, die unter dem Motto "das neue Berlin" steht. Bei ausreichender Teilnehmerzahl, werden wir vom Hotel aus mit dem Bus starten. Teilnehmer, die mit dem Zug ab Berlin abreisen, werden gegen 13.30 Uhr am Ostbahnhof abgesetzt. Von dort fahren alle überregionalen Züge ab. Die anderen Teilnehmer werden mit dem Bus wieder zurück ins Hotel gebracht.

THERAPIE VON HÄMANGIOBLASTOMHERDEN DER HINTEREN SCHÄDELGRUBE IM RAHMEN DER VON-HIPPEL-LINDAU ERKRANKUNG MIT DEM LEKSELL GAMMA KNIFE

Gerhard A. Horstmann und A. T. C. J. van Eck

Gamma Knife Zentrum Krefeld, Lutherstrasse 54, 47805 Krefeld

Hintergrund: Die Radiochirurgie geht auf den schwedischen Neurochirurgen Lars Leksell zurück, der diese mit dem Ziel entwickelte, neurochirurgische Behandlungen, ohne Eröffnung des Schädels durchzuführen. Er gilt als der Vater der stereotaktischen perkutanen Einzeldosis-konvergenzbestrahlung. Im Leksell Gamma Knife (LGK) wird die Strahlung aus 201 Co-60 Quellen in einem Isozentrum von wahlweise 4 – 18 mm Durchmesser konzentriert. Der Dosisabfall (Penumbra) von der 80% auf die 20% Isodose beträgt 1,2 mm für die 4 mm Blende (Kollimator), das ist der beste derzeit technisch erreichbare Wert aller perkutaner Bestrahlungsverfahren. Die Gamma Knife Radiochirurgie gilt daher zu Recht als der „Goldstandard“ der perkutanen Einzeldosis-konvergenzbestrahlung. Durch Addition multipler Isozentren (bis > 30) wird eine beliebige 3 – dimensionale Konformation, d. h. Anpassung an die Zielstrukturen erreicht. Heute steht zur Durchführung der Radiochirurgie neben dem Gamma Knife auch der sogenannte stereotaktisch adaptierte Linearbeschleuniger zu Verfügung, der an einigen Zentren mit hinreichender Präzision betrieben wird, so dass er ebenfalls für die Behandlung kleiner Hämangioblastomherde in der hinteren Schädelgrube in Frage kommt. Prinzipbedingt können mit dem LGK System nur intrakranielle, d. h. innerhalb des Schädels gelegene Zielstrukturen behandelt werden, weswegen dieses Verfahren grundsätzlich für spinale Herde nicht in Frage kommt.

Indikation: Hämangioblastomherde bei der von Hippel Lindau (VHL) Erkrankung können multipel auftreten, darunter auch im Bereich der hinteren Schädelgrube. In dieser Region liegen das Kleinhirn, Teile des Hirnstammes und des verlängerten Rückenmarkes. Ein Tumorwachstum in diesem Bereich führt bei den Betroffenen sehr schnell zu neurologischen Ausfällen mit Gleichgewichts- und Bewegungsstörungen, die bei ungebremstem Tumorwachstum zu schwersten neurologischen Ausfällen führen können. Therapie der Wahl bei großen, aufgrund der Druckwirkung auf die Umgebung auch raumfordernd genannten Tumoren, ist daher die neurochirurgische

Operation mit dem Ziel der Entfernung von Tumor und anhängender Zysten und somit Beseitigung der Druckwirkung. Bei kleinen und kleinsten Tumoren, die noch nicht zu neurologischen Symptomen führen, ist ein operativer Eingriff häufig nicht möglich, oder wegen der Gefahr des Auftretens von Nebenwirkungen durch den Eingriff selbst zu risikoreich. Behandelt man diese kleinen, häufig langsam wachsenden Tumore radiochirurgisch, lässt sich nach der Literatur [1,2,3,4,5,7] (Tabelle I) in mehr als 70% der Fälle ein Wachstumsstillstand, oder gar eine Schrumpfung der behandelten Tumore erreichen. Dies gilt allerdings nicht für zystische Tumore, die fast immer [1, 2, 5, 6] auch nach einer radiochirurgischen Behandlung weiter wachsen, so dass für zystische Tumore die Operation die Methode der Wahl darstellt.

Die radiochirurgische Behandlung stellt also lediglich eine von mehreren Behandlungsoptionen bei der intrakraniellen, d. h. innerhalb des Schädels gelegenen Manifestation der VHL Erkrankung dar. Der Vorteil der Gamma Knife Behandlung gegenüber alternativen Bestrahlungsverfahren liegt dabei aufgrund der hohen Dosiskonzentration in der geringen Nebenwirkungsrate und damit der Möglichkeit, die Behandlung auch mehrfach zu wiederholen, falls bisher noch nicht wachsende Hämangioblastomherde in künftigen Kontrolluntersuchungen ein Wachstum zeigen sollten.

Behandlungsablauf: Die Radiochirurgie mit dem LGK wird ambulant in einer einzigen Sitzung durchgeführt. Zunächst wird in Lokalanästhesie ein stereotaktischer Rahmen am Schädel befestigt, der allein die hohe Präzision, wie sie bei der Behandlung von hirnstammnahen Prozessen erforderlich ist, gewährleistet. Anschließend werden kernspintomografische Aufnahmen (MRI, MRT) als Planungsgrundlage für die anschließende Behandlung angefertigt. Das Strahlenfeld (Abbildung 1) wird anhand dieser Aufnahmen exakt um die Zielstruktur 3 – dimensional modelliert, bevor anhand der so ermittelten Bestrahlungsdaten die eigentliche Bestrahlung computergestützt erfolgt. Unmittelbar im Anschluss an die Be-

strahlung, die selbst etwa 30 bis 60 Minuten dauert, wird der stereotaktische Rahmen entfernt. Der Patient kann kurz danach die Praxis verlassen, eine erste Verlaufsuntersuchung mittels Kernspintogramm, um den Behandlungserfolg zu dokumentieren, ist in etwa halbjährlichen Abständen erforderlich.

Zusammenfassung: Die Radiochirurgie stellt eine effektive und risikoarme Alternative bei der Behandlung kleiner, auch multipel auftretender Hämangioblastomherde in der hinteren Schädelgrube dar. Ein Tumorkontrolle kann dabei in 70 und mehr Prozent der Fälle erreicht werden. Für zystische Tumore gelten diese günstigen Ergebnisse jedoch nicht, weswegen hier die offene neurochirurgische Operation die Methode der Wahl darstellt. Rein pragmatisch kann die Empfehlung ausgesprochen werden, dass Hämangioblastomherde der hinteren Schädelgrube regelmäßig kernspintomografisch kontrolliert werden, und im Falle des nachgewiesenen Wachstums frühzeitig radiochirurgisch behandelt werden sollten.



Abbildung 1: Hämangioblastomherd im linken Kleinhirnbrückenwinkel mit der umschließenden Behandlungsisodose (20 Gy). Außerhalb des Bereiches der äußeren (10 Gy) Isodosenlinie ist nicht mehr mit relevanten Nebenwirkungen zu rechnen.

Tabelle I:

Autor	Fälle	Tumore	Follow up (Monate)	Zysten (%)	Kontrolle (%)	Zystenwachstum (%)
Nimela 1996 [1]	10	10	26	GK ¹ 5 (50)	10 (100)	1 (10)
Patrice 1996 [3]		38	25	GK	33 (86)	
Chakraborti 1997 [4]	5	6	40	SRS	5 (90)	
Chang 1998 [5]	13	29	43	SRS ²	28 (96)	1 (3)
Pan 1998 [2]	13	20		GK	9 (69)	2 (15)
Kim 1999 [6]	13		14	GK	13 (100)	2 (15)
Jawahar 2000 [7]	27	29	48	GK	20 (69)	

Literatur:

1. Niemela, M., et al., *Gamma knife radiosurgery in 11 hemangioblastomas*. J Neurosurg, 1996. 85(4): p. 591-6.
2. Pan, L., et al., *Gamma knife radiosurgery for hemangioblastomas*. Stereotact Funct Neurosurg, 1998. 70 Suppl 1: p. 179-86.
3. Patrice, S., et al., *Radiosurgery for hemangioblastoma: results of a*

4. Chakraborti, P., et al., *Stereotactic multiple are radiotherapy. IV--Haemangioblastoma*. Br J Neurosurg, 1997. 11(2): p. 110-5.
5. Chang, S., et al., *Treatment of hemangioblastomas in von Hippel-Lindau disease with linear accelerator-based radiosurgery*. Neurosurgery, 1998. 43(1): p. 28-34; discussion 34-5.

¹ GK = Gamma Knife

² SRS = Linearbeschleuniger

6. Kim, M., S. Lee, and S. Sim, *Brain tumors with cysts treated with Gamma Knife radiosurgery: is microsurgery indicated?* Stereotact Funct Neurosurg, 1999. 72 Suppl 1: p. 38-44.

7. Jawahar, A., et al., *Stereotactic radiosurgery for hemangioblastomas of the brain.* Acta Neurochir (Wien), 2000. 142(6): p. 641-4; discussion 644-5.

Anschrift des Verfassers:

Dr. med. Gerhard A. Horstmann, Gamma Knife Zentrum Krefeld, Lutherstrasse 54, 47805 Krefeld. Tel.: (02151) 825600 Fax: (02151) 8256011 Email: horstmann@gamma-knife.de WWW: <http://www.gamma-knife.de>

Grundsätzliches zu Gentests

PD Dr. med. H. Jochen Decker

Anmerkung der Redaktion: die *kursiv* geschriebenen Wörter werden im Wörterbuch erklärt

Soll ich einen Gentest machen ?

Das letzte Jahrzehnt hat eine enorme Erweiterung unseres molekulargenetischen Wissens erfahren. Unser Verständnis von den menschlichen *Genen* und den genetischen Grundlagen von Krankheiten ist sehr viel größer geworden. Gegenwärtig ist von mehr als 4.000 Krankheiten, wie z.B. der Mukoviszidose und dem von Hippel-Lindau Syndrom bekannt, daß sie genetisch bedingt sind und somit familiär vererbt werden können. Zudem ist mittlerweile bekannt, daß Genänderungen auch bei so verbreiteten Krankheiten wie Diabetes und vielen Krebsarten eine entscheidende Rolle spielen.

Die Identifizierung von krankheitsassoziierten Genen hat zu einer Zunahme der verfügbaren genetischen Testen geführt, die eine Krankheit bzw. das persönliche Krankheitsrisiko einer gesunden Person aufdecken. Damit setzen wir den Fuß in eine neue Epoche der Medizin: das Zeitalter der präventiven Medizin hat begonnen, noch schleichend aber begleitet von spektakulären Diskussion ob der vermeidlichen Gefahren und Risiken.

Da die Anzahl von verfügbaren genetischen Testen steigt, wird die Verwendung und Interpretation dieser Teste und die Information, die sie generieren, das Grundverständnis genetischer Prinzipien bei der Entstehung von Krankheiten verbessern.

Wissenschaftler sind nicht nur darum besorgt, dass die angebotenen Genteste zuverlässig sind, sondern auch, dass Patienten und Gesundheits"anbieter" die Grenzen eines solchen Testes verstehen. Eine nicht unerhebliche Gefahr bei der Anwendung von Gentesten liegt auch und

gerade darin, dass sie in ihrer Aussagekraft überschätzt werden. Das Testergebnis muss eindeutig sein, i.e. es muss klar werden, ob ein vermehrtes Risiko vorliegt und wenn, wie hoch dies ist. Dazu ist es oft notwendig, sorgfältig die beobachtete DNS-Sequenzvariation eindeutig als krankheitsassoziierte *Mutation* zu identifizieren. Dies kann dadurch geschehen, dass man in der Weltliteratur oder in den mittlerweile für die meisten, auch für die selteneren Erkrankungen angelegten Mutationsdatenbanken einen vergleichbaren Fall aufzeigen kann, der eine identische Mutation aufzeigt, die gesichert krankheitsassoziiert ist. Die wachsende Zahl von in unserem Genom nachgewiesenen sogenannten Polymorphismen macht die Interpretation von DNS-Variabilitäten nicht einfach. Polymorphismen sind Normvarianten der DNS ohne Krankheitscharakter, i.e. sie müssen unbedingt von tatsächlich krankheitsassoziierten Mutationen auseinandergelassen werden. Wenn eben möglich sollte innerhalb der untersuchten Familie mehrere Mitglieder untersucht werden, die eindeutig Symptome der Erkrankung aufweisen. Findet sich in all diesen Patienten die gleiche Mutation, darf von einem "prädiktiven Wert" des Mutationsnachweises ausgegangen werden.

Wie entstehen Genmutationen?

Genmutationen können entweder von einem Elternteil ererbt werden oder während der Lebenszeit durch verschiedenste Einflüsse entstehen. Für die Entstehung der im von Hippel-Lindau Syndrom auftretenden Symptomen, wie Tumoren sind nach dem klassischen Zwei-Treffer-Modell Muta-

tionen in beiden Bereichen notwendig. Einer ererbten VHL-Mutation muss eine *somatische Mutation* in der entsprechenden Gewebezelle erfolgen.

Eine *erbliche Mutation (hereditär)* ist eine Genstörung, die in der DNS von praktisch allen Körperzellen zu finden ist. Erbliche Mutationen werden auch Keimbahnmutationen genannt, weil die Genänderung in den Fortpflanzungszellen (Keimzellen) vorkommt und von Generation zu Generation weitergegeben werden kann, von Elternteil zu Neugeborenen. Außerdem wird die Mutation jedes Mal kopiert, wenn sich Körperzellen während der normalen Entwicklung eines Individuums, das Träger der Mutation ist, teilen.

Erworbene Mutationen, auch somatische Mutationen genannt, sind dagegen Änderungen in der DNS, die während des Lebens einer Person erworben werden.

Im Gegensatz zu den erblichen Mutationen gehen somatische Mutationen der DNS aus einzelnen Zellen hervor, die genetischen Fehler werden nur an direkte Nachkommen von jenen Zellen weitervererbt. Erworbene Mutationen können primär durch den Einfluß der Umwelt entstehen. Natürliche Strahlung aus unserer Umwelt oder Toxinen aus unserer Nahrung in unserer Arbeitsumwelt und mutationserzeugende Viren wirken tagtäglich auf uns ein. Weltbekannt ist der Einfluß der Luftverschmutzung und des Rauchens auf die Häufigkeit von Mutationen, die zu Lungenkrebs führen können. Die Beobachtung des Einflusses von Zigarettenrauch auf die Chromosomenstabilität ist für von Hippel-Lindau Patienten von großer Bedeutung. Es konnte nachgewiesen werden, daß gerade der Teil des kurzen Armes von Chromosom 3 nach Zigarettenrauchexposition vermehrt abreißt. Dies kann zu dem notwendigen zweiten Ereignis führen, das ja im somatischen Bereich geschieht, nämlich die Inaktivierung des zweiten Allels des von Hippel-Lindau Gens durch den Verlust des verbliebenden normalen Allels auf dem "gesunden" Chromosom in den entsprechenden Zielgeweben, die dann zur Tumorentstehung führen kann.

Mutationen können zu jeder Zeit in allen Zellen im Körper auftreten, wobei eindeutig die inneren (Lunge und Darm) und äußeren Körperoberflächen (Haut) bevorzugt betroffen sind. Zudem gibt es ein vermehrtes Auftreten der somatischen Mutationen in den Entgiftungsorganen, wie Leber und Niere. Diese Mutationen entstehen durch

die Exposition mit sogenannten mutagenen (mutationenerzeugenden) Substanzen. Somatische Mutationen sind allerdings auch oft das Ergebnis von Fehlern, die während der Zellteilung entstehen, wenn die Zelle eine Kopie von sich selbst erstellt und sich in zwei Zellen aufteilt. Eine der kompliziertesten Vervielfältigungen betrifft die fehlerfreie Selbstreduplikation der Steuerungsinformation, also der DNS. Die exakte Reihenfolge von drei Milliarden Basenpaare muß kopiert werden. Selbst, wenn sich nur alle 10 000 Basenpaare ein einziger kleiner Fehler einschleichen würde, könnte die Zelle dies nicht überleben ohne entsprechende Gegenmaßnahmen. Jede Zelle hat die bemerkenswerte Fähigkeit, DNS-Fehler zu erkennen und sie zu reparieren, bevor sie sich teilt. Diese DNS-Reparaturmechanismen sind sehr ausgeklügelte, komplizierte Mechanismen, die (1.) fehlschlagen können, (2.) durch andere Mechanismen geschädigt werden können. (3.) Es ist ausserdem bekannt, daß dieser Mechanismus in seiner Effizienz im Alter deutlich nachläßt. Krebs ist als Mutationsprodukt somit auch ein typisches Ergebnis des Alterns. Die lebenslang angehäufte Wahrscheinlichkeit, eine für die Tumorentstehung relevante Mutation zu erwerben, sowie die nachlassende Fähigkeit, sich durch angemessene Abwehrmechanismen zur Wehr zu setzen, prädisponieren den alten Menschen per se zur die Tumorentstehung.

Erbliche Mutationen werden in der DNS der Keimzellen weitergegeben. Wenn diese, eine Mutation tragenden Zellen an den Nachwuchs weitergegeben wird, enthält jede sich im Embryo und später während des Lebens durch Teilung entstehende Körperzelle, quasi als Hypothek für das ganze Leben, eine Mutation, die im Falle der von Hippel-Lindau Mutation alle sich aus der Keimzelle entwickelnden Körperzellen zur organspezifischen Entwicklung der VHL Symptome prädestiniert.

Worin liegt der Nutzen eines Gentestes ?

Genetische Tests können durchgeführt werden, um eine mögliche Prädisposition für eine Krankheit zu suchen oder auch um einen Verdacht auf eine Mutation in einer Person oder Familie mit bereits bekannter Erkrankung zu bestätigen.

Die am weitesten verbreitete Art des genetischen Tests ist die Untersuchung Neugeborener. Einige Tests suchen nach anormalen Anordnungen der chemischen

Basen im Gen selbst, während andere Tests angeborene Stoffwechselstörungen (zum Beispiel Phenylketonurie) aufdecken, indem sie das Fehlen eines Eiweißes, das die Zelle braucht, um normal zu funktionieren, nachweisen.

Teste, um festzustellen, ob jemand Träger einer Krankheit ist, können dazu eingesetzt werden, Paaren zu helfen, damit umzugehen, wenn einer von beiden Träger einer Mutation ist, die ernsthafte Erkrankungen erzeugt. Genetische Tests - biochemische, chromosomale und DNS-basierende - sind häufig auch für die *Pränataldiagnose* von Erkrankungen wie das Down Syndrom verfügbar. Bei der Entscheidung für einen pränatalen Test sollte im Vorfeld den beteiligten Eltern ganz klar geworden sein, ob und wenn welche Konsequenz das pränatale Wissen um eine spezifische genetische Erkrankung haben kann. Da die wenigsten Eltern in dem Vorliegen einer von Hippel-Lindau Mutation im Embryo einen Grund für eine vorzeitige Beendigung der Schwangerschaft sehen, wird der von Hippel-Lindau Gentest überwiegend von Menschen mit voller Selbstbestimmungsmöglichkeit durchgeführt, i.e. die Person wird selbständig entscheiden können, einem Test zuzustimmen.

Ein Großteil der gegenwärtigen Aufregung um die Genteste entstand durch die fehlende Möglichkeit, die positive Gewissheit um eine Krankheitsprädisposition in einer Vor-

erkrankungsphase zum Vorteil des Probanden / Genträgers umzusetzen. Fehlt eine therapeutische Option in dieser sogenannten präsymptomatischen Periode, ist der Gentest nahezu nur unter wissenschaftlichen Fragestellung als sinnvoll anzusehen. Oft wird der Proband mit Recht seinen Anspruch auf Nichtwissen wahrnehmen wollen. Anders beim von Hippel-Lindau Syndrom: hier dürfte sich keine diesbezügliche Problematik ergeben, da es nach dem Vorliegen des Gentestergebnisses eindeutige klinische Vorsorge-Untersuchungsprogramme gibt, die eine sinnvolle Anwendung des Mehrwissens gewährleisten. Wenn auch eine definitive Heilung des von Hippel-Lindau Syndroms heute noch nicht möglich erscheint, so ist doch durch frühes Erkennen von beginnenden Tumorbildungen der beste heutige Ansatz für eine Verbesserung der Lebensqualität durch gezielte Vorsorgemaßnahmen gegeben. Dies macht einen Gentest bei kinisch gesichertem Verdacht auf ein von Hippel-Lindau Syndrom heute zu einem grundsätzlich sehr sinnvollen Test. Wegen der oben aufgeführten Komplexität des Sachzusammenhänge (Interpretation des Testergebnisses) erscheint eine genetische Beratung als sehr sinnvoll. Hier können die einzelnen oben angesprochenen Punkte, wie Testindikation, Eindeutigkeit des Testes, Testinterpretation etc. geklärt werden.

PD Dr. med. H. Jochen Decker, Med. Direktor, Geschäftsführer Bioscientia Institut,
Konrad-Adenauer Strasse 17, 55218 Ingelheim, Tel. 06132 781 133, Fax 06132 781 262
decker.jochen@bioscientia

Wörterbuch

Basenpaare: die zwei komplementären, stickstoffreichen Moleküle, die von schwachen chemischen Bindungen zusammengehalten werden. Zwei Stränge der DNS werden in der Form einer doppelten Spirale (Doppelhelix) von den Bindungen zwischen ihren Basenpaaren zusammengehalten. (siehe auch: chemische Base)

Gen: Einheit der Vererbung; eine aktive Untereinheit der DNS. Jedes von den 35.000 bis 80.000 Genen des Körpers enthält den Code für ein bestimmtes Produkt, normalerweise ein Eiweiß wie z.B. ein Enzym oder ein Struktureiweiß (Zellwand etc.)

hereditäre / erbliche Mutation: eine Genänderung in den Fortpflanzungszellen (Ei oder Sperma) des Körpers, die in die DNS von jeder Zelle im Körper des Nachfahren vorkommen kann. Diese Veränderung wird auch Keimbahn Mutation genannt. (siehe: erworbene Mutationen).

Mutation: eine Änderung in der Anzahl, Anordnung oder in der molekularen Sequenz von Genen.

Pränatale Diagnostik: Untersuchungen fötaler Zellen aus der Amnionflüssigkeit, aus der primitiven Plazenta (Chorion) oder aus Nabelschnurblut zur Überprüfung biochemi-

scher, chromosomaler oder molekulargenetischer Veränderungen im Fötus.

Somatische / Erworbene Mutationen: Genänderungen, die innerhalb einzelner Zellen entstehen und sich während eines

Menschenlebens anhäufen. Diese werden auch somatische Mutationen genannt. (siehe: erbliche Mutation)

Wir machen uns bekannt!

„Sie denken wohl, sie müssen gleich sterben.“

Auch wenn dies nicht der chronologisch richtige Anfang unserer VHL-Geschichte war, so zeigt dies wohl, wie viele Verwirrungen mit der Krankheit einhergehen, die sicher vielen von Ihnen mehr als bekannt vorkommen. Und so erging es auch mir, Mirko Sennewald, heute 27 Jahre, Student der Politikwissenschaft, Philosophie und Publizistik in Dresden.



Doch zurück: wie bei jedem Anfang stand auch da die Frage: erst die Henne oder das Ei. Bei mir waren es konkret 1996 starke Rückenschmerzen, die mit Physiotherapie, Orthopädie und freilich Schmerzmitteln bekämpft wurden. Als es so schlimm wurde, dass ich kaum noch gehen konnte, wurde schließlich doch eine MRT-Untersuchung durchgeführt. Der entdeckte Tumor war nicht nur Ursache meiner Schmerzen, sondern wurde auch als Hämangiom identifiziert. Der betreuende Radiologe ordnete sofort weitere MRT von Kopf und restlicher Wirbelsäule an. Der im Kleinhirn sitzende weitere Tumor ließ ihn dann folgerichtig auf VHL schließen. Das war meine

und mithin später auch Muttis eigentliche Rettung.

Die empfohlene sofortige OP wurde dann erstmal zur Achterbahnfahrt, die mit schweren Rückenschmerzen und Lähmungserscheinungen im rechten Bein besondere Kraftanstrengungen abverlangte. Da in Dresden seinerzeit nur zwei Neurochirurgen verfügbar waren, davon einer im Urlaub, wurde ich hernach mit „Sie denken wohl, sie müssen gleich sterben“ in der Schmerzsprechstunde empfangen. Mit einigen beruhigenden Worten und der Aussicht, einen OP-Termin per Telefon zu ergattern, wurde ich wieder entlassen. Gut, sterben muß also ich nicht, allerdings hatte ich dies auch so noch gar nicht gesehen. Dank eigener Bemühungen konnte ich in Görlitz bei einem uns bekannten Neurochirurgen, Prof. Schaps, rasch einen OP-Termin bekommen. Die OP lief glatt, allerdings konnte der Tumor nicht vollständig entfernt werden, aber die Schmerzen waren gelindert. Eine Woche danach bekam ich einen Anruf aus Dresden, ich könne nun bald zur OP. Mit ziemlicher Wahrscheinlichkeit hätte ich schon für den Hinweg einen Rollstuhl gebraucht. Dank der Bemühungen meiner Freundin wurden wir im Internet auf Prof. Neumann in Freiburg aufmerksam. Das dort veröffentlichte VHL-Handbuch wurde von nun an zu einer großen Hilfe für mich, die Familie und die Hausärztin.

Die Routinekontrollen begannen und schon ein halbes Jahr später wurde auch der Tumor im Kleinhirn entfernt. Eine weitere OP des Rückenmarktumors - nach Rücksprache mit Prof. Neumann - folgte zwei Jahre danach wieder in Görlitz. Dank der frühzeitigen Erkennung der Krankheit und den regelmäßigen Kontrollen lebe ich heute kaum mit Einschränkungen. Doch schon vor der Erkennung der Krankheit spürte ich in mir, dass Leben mehr sein müsse, als nur da-sein und sich abfinden mit dem Gegebenen. Folglich engagierte ich mich für meine Band, mein Festival und meine Partei. Zugegeben: durchaus divergierende Interessen, aber gerade Probleme erkennen, lösen und für eine Vielzahl von Menschen zugänglich machen, das wurde

für mich zum Lebensinhalt. Andere Menschen begeistern und mitreißen, auch i(l)hnen zu zeigen, dass es sich trotz der (vielbeschworenen) aussichtslosen Lage lohnt, etwas für andere zu meistern, das ist mir bis heute wichtig.

Nun aber Muttis Geschichte:



Mein Name ist Monika Sennewald. Ich bin 48 Jahre, seit 27 Jahren verheiratet und habe zwei Kinder, wovon nachweislich Mirko auch VHL-Betroffener ist. Ich wohne in Freiberg in Sachsen und bin hier an der Technischen Universität als Personal-kostensachbearbeiterin tätig.

Ich bin seit 1993 wegen Zysten im Bauchraum, speziell an den Nieren und an der Bauchspeicheldrüse in Behandlung. Es wurden die jährlichen MRT-Untersuchungen durchgeführt, wobei die Kontrolluntersuchung im Sommer 1999 ziemliche Unklarheiten bei den Radiologen hinterließ. Ein „unbekannter Entzündungsherd“ im Körper wurde vermutet und man stellte mich so ziemlich auf dem Kopf. Untersuchungen, wie Herzechokardiogramm, Thorax-Röntgen, Magenspiegelung, Vorstellung bei der Frauenärztin, führten zu keinem nachweislich befriedigenden Ergebnis. Nachdem die Ärzte ziemlich ratlos waren, nahm ich mein Geschick selbst in die Hand und hörte auf Mirko, der meinte, „stelle dich doch mal meinem Radiologen in Dresden vor. Vielleicht hast du auch diese Erbkrankheit“. Dr. Dalicho lieferte nach Auswertung aller vorhandenen Aufnahmen einen für mich eigentlich ziemlich niederschmetternden Befund. Tumore an beiden Nieren, viele Zysten an der Bauchspeicheldrüse und den Hinweis, möglichst baldige Operationen der Nierentumore durchführen zu lassen.

In der Zwischenzeit hatte Mirko mit Prof. Neumann in Freiburg einen Termin zwecks Routine-Untersuchung ausgemacht und so fuhren wir beide nach Freiburg. Jetzt erfolgte der Check, den ja jeder Betroffene kennt. Zunächst wurden unsere Augen von Prof. Schmidt kontrolliert und bei Mirko in einem Auge und bei mir in beiden Augen Mikroangiome festgestellt, die sofort gelasert wurden. Die MRT Untersuchungen ergaben bei mir multiple Nierenkarzinome beidseits, ein Hämangioblastom im Bereich des 4 Ventrikels und multiple Pankreaszysten. Dank der Erfahrungen von Prof. Neumann bei der Erforschung dieser Erkrankung besprachen wir die nächsten Schritte mit den operativen Eingriffen, auf die ich mich zwei Lebensjahre einstellen mußte.

Im Oktober 1999 wurde in Freiburg die erste Operation durchgeführt. Dabei wurden aus der linken Niere sechs Nierenzellkarzinome sowie aus der Nebenniere unter Erhaltung des normalen Parenchyms das Phäochromozytom entfernt. Im April 2000 erfolgte bei Frau Dr. Van Velhoven die OP von einem Hämangioblastom im Kleinhirn und einem im Spinalkanal. Nach aufgetretenen Schmerzen im Bereich des Ischiasnerves mit Ausstrahlung in das linke Bein und darauf folgender MRT-Untersuchung, wurde im Bereich der Lendenwirbelsäule ein Hämangioblastom festgestellt, welches von Frau Dr. Van Velhoven im September 2000 operiert wurde. Im Februar 2001 erfolgte wieder in Freiburg die organerhaltende Resektion von 4 Nierenzellkarzinomen der rechten Niere. Dank der Erfahrungen und der Kunst der Operateure wurden alle Operationen organerhaltend durchgeführt.

Bei den durchgeführten Operationen war ich in Freiburg nie allein. Meine Familie, Ehemann, Schwiegereltern und meine Freundin gaben mir durch ihre Anwesenheit die nötige Kraft, die Angst vor den OP's so gering wie möglich zu halten. Dafür bin ich sehr dankbar.

Nach den einzelnen OP's erholte ich mich in Form von Anschlussheilbehandlungen, ohne daß ich Probleme mit meiner Krankenkasse hatte. Ich muß jedoch sagen, daß ich privat krankenversichert bin und ich mir wünschen würde, daß alle Kranken gleich behandelt werden. Auch war ich zwischen den Operationen in Form von Wiedereingliederungen stundenweise arbeiten. Auf Antrag wurden mir vom Amt für Familie und Soziales in Chemnitz ab dem 01.07.2000 80 % Behinderung und ab dem 03.07.2000 100% Behinderung zuerkannt.

Nun aber noch nicht genug. Geerbt habe ich von meiner Mutti Stammvarikosis beidseits. Die Krampfadern wurden an beiden Beinen 1987 und 1988 bereits operiert. Nun ist es so schlimm, daß bereits zwei weitere Operationen diesbezüglich anstehen. Aber nach all dem Erlebten, bin ich auch hier guten Mutes, es bald überstanden zu haben.

Allgemein zu unserer Familie. Meine Mutter verstarb 1996 im Alter von 68 Jahren an Nierenkrebs und jahrelangen unbekanntem Schmerzen im Schulterbereich, die vermutlich von einem Tumor im Kleinhirn ausgingen. Nach erfolgter Auswertung ihrer Röntgenbilder geht man auch hier davon aus, daß sie VHL-Betroffene war. Ihre Mutter wiederum starb 35-jährig an einer dazumal unbekanntem Erkrankung... Glücklicherweise ist mein Bruder (43), nach MRT-Untersuchungen nicht VHL-betroffen.

Dank der frühzeitigen Erkennung der Krankheit und den regelmäßigen Kontrollen

lebe ich heute kaum mit Einschränkungen. Dabei ist es für unsere innere Beruhigung besonders wichtig zu wissen, daß man in Freiburg in den besten Händen ist. Außerdem ist die große moralische Unterstützung durch die Familie und durch Freunde.

Wer noch spezielle Informationen möchte, kann sich mit mir gern unter der Tel. Nr.03731/768874 oder per e-mail: sennewald@orion.hrz.tu-freiberg.de in Verbindung setzen. Wir können uns aber auch im persönlichen Gespräch zur Informationsveranstaltung in Berlin vom 26.-28.10.2001 kennenlernen.

Meine Adresse ist: Monika Sennewald, Ziolkowskistr. 37, 09599 Freiberg

Herzliche Grüße aus Freiberg von Moni und aus Dresden von Mirko

sennewald@web.de oder Tel.: 0351-8027595, Post: Louise

Aktuelles aus dem Verein Chat

Unser Chat findet weiterhin zweimal monatlich statt, jeden ersten und dritten Sonntag des Monats. Allerdings haben wir aufgrund der andauernden und immer größer werdenden Probleme mit unserem Chatroom bei yahoogroups (ehemals egroups.com) den Chatroom gewechselt. Wir haben uns als alternative einen kostenlosen Chatroom bei „mainchat.de“ angelegt. Man gelangt zu diesem Chatroom, indem man entweder in seinem Browser

<http://www.hippel-lindau.de/chat> oder
<http://vhl.mainchat.de> eingibt.

Wer zum ersten Mal in diesen Chatroom möchte, meldet sich an, indem er auf „neu anmelden“ klickt. Für die Anmeldung werden der Name, ein Nick-Name (= Name der im Chat auftaucht), ein Passwort und eine Emailadresse benötigt. Anschließend wird der Zugang sofort freigeschaltet und man kann direkt zum Chat wechseln. Wichtig ist noch, das wir nicht den Raum „Lobby“ be-

nutzen, sondern den Raum „Hippel-Lindau-Chat“. Ihr könnt innerhalb des Chats jederzeit in diesen Raum wechseln (unten links gibt es die Auswahlleiste). Die Anmeldung für diesen Chat ist sehr einfach und unkompliziert.

Für die Monate September – November sind es folgende Termine geplant: 02. und 15. September (kein Chat am 30. September), 07. und 21. Oktober sowie 04. und 18. November. Der Chat beginnt in den Sommermonaten um 21 Uhr. Ab 07. Oktober beginnt der Chat bereits wieder ab 20.00 Uhr.

Unseren Newsletter über vhl-de@egroups.com bleibt aber weiterhin bestehen.

Sollte dazu jemand Fragen haben, so kann er sich gerne an Gerhard Alsmeier (g.alsmeier@hippel-lindau.de) oder Andreas Beisel (info@andreasbeisel.com) wenden.

Impressum: Zuschriften an Gerhard Alsmeier, Kleehof 11, 49716 Meppen ☎ 05931-929552
email: g.alsmeier@hippel-lindau.de Internet: <http://www.hippel-lindau.de>
Bankverbindung: Commerzbank Meppen, Konto-Nr.: 5799788, BLZ: 266 400 49
Vereinsregister Nr.: 886 beim Amtsgericht Meppen