

<b>Verein für von der von-Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.</b>		
<b>VHL-Rundbrief Nov./1999</b>	<b>Heft 0</b>	<b>Jahrgang 0</b>

### **Vorwort**

Mit dem nun vorliegenden ersten VHL-Rundbrief tritt der „Verein für von der von-Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.“ zum ersten Mal an die Öffentlichkeit.

Die Verleihung des Hufeland-Preises für Präventivmedizin an Prof. Neumann im März dieses Jahres war Anlass zu einem ersten bundesweiten Treffen von VHL-Patienten. Für viele Teilnehmer war es das erste Mal, dass sie andere VHL-Betroffene außerhalb ihrer eigenen Familie trafen. Es wurde von vielen der Wunsch geäußert sich regelmäßig zum Informations- und Erfahrungsaustausch zu treffen.

Am 9. Oktober wurde der Verein gegründet, um diesem Wunsch zu entsprechen (ein ausführlicher Bericht befindet sich in diesem Rundbrief). Der Verein möchte die Betroffenen durch den Rundbrief für Vereinsmitglieder sowie

durch Informationsveranstaltungen über aktuelle Entwicklungen in Diagnostik, Therapie und Erforschung der VHL-Erkrankung informieren. Es sollen regelmäßige Treffen angeboten werden, um sich über die Erfahrungen und Probleme, die mit der VHL-Erkrankung in Verbindung stehen, auszutauschen. Außerdem will der Verein durch Spendengelder die gesamte VHL-Arbeit unterstützen.

Um diese Ziele verwirklichen zu können, ist es von größter Bedeutung, dass alle Betroffene und deren Angehörige Mitglied in unserem Verein werden. Die aktive Mitarbeit auf allen Gebieten wird ausdrücklich gewünscht.

Ich wünsche Ihnen ein gesegnetes Weihnachtsfest und für das kommende Jahr alles Gute!

Gerhard Alsmeier

### **Familien in Not**

Ich freue mich, daß es nun entsprechend meinem Wunsch und meiner Anregung eine offizielle Organisation gibt für alle Patienten und Familien die von der Von Hippel - Lindau Krankheit betroffen sind.

Ich verbinde damit die Hoffnung auf Verbesserung der Versorgung. Diese Hoffnung gründet sich auf drei Pfeiler, die mehr und mehr tragfähig werden sollen.

1. Erfahrungen mit einer vielschichtigen lebenslang bedrohenden Krankheit können zwischen Patienten und Familien ausgetauscht werden.

2. Schon jetzt sind mehr als 100 Familien repräsentiert, wodurch ihre Interessen gewichtig vertreten werden können, z.B. um Ressourcen zur Unterstützung zu mobilisieren.

3. Die langfristige Versorgung kann besser geplant und abgesichert werden.

Ich wünsche der neu formierten Organisation und ihren Repräsentanten den notwendigen Erfolg.

Prof. Dr. Hartmut P. H. Neumann

### **Inhaltsverzeichnis:**

Vorwort

Familien in Not

Himmelreich 8.-10. Oktober 1999

Zusammenfassung der Vorträge

Bericht über die Gründungsversammlung

Impressum

Mitgliedsanträge für den Verein

## Himmelreich / Schwarzwald 8.-10. Oktober 1999

Freitagabends waren schon ca. 15 Personen in Gasthaus Himmelreich anwesend. Alle kamen von weiter weg und nutzten die Gelegenheit zu einem Kurzurlaub oder mußten einfach einen Tag vorher anreisen um an der Veranstaltung um 9.00 schon teilnehmen zu können. Wir haben zum Teil zusammen gegessen, geklönt...

Am Samstagmorgen füllte sich der Versammlungsraum rasch mit über sechzig Personen und es wurde ziemlich eng, was Prof. Neumann dann als "badische Drückete" bezeichnete.

Prof. Neumann hatte für die Informationsveranstaltung 4 Kollegen/Kolleginnen von der Universitätsklinik Freiburg gewinnen können, die alle als ausgewiesene VHL-Fachleute gelten. Die Schwerpunkte der Vorträge waren unterschiedlich: es ging ausführlich um Operationstechniken, Beschreibung eines Krankheitsbildes oder um die Ergebnisse der langjährigen Arbeiten auf dem Spezialgebiet. Alle Referenten erklärten sich bereit auf Fragen der Zuhörerschaft einzugehen, zum Teil standen sie sogar nach der Informationsveranstaltung für Fragen zur Verfügung. Eine ausführlichere Zusammenfassung befindet sich auf den nächsten Seiten.

Die Vorträge dauerten statt bis 12.00 Uhr bis ca 13.20 Uhr, so daß wir gleich zum Mittagessen in die Gaststube wechseln konnten.

Die Pause bis 16.00 Uhr ging recht schnell vorbei und es fanden sich zur Gründungsversammlung vierzig Personen ein. Die Versammlung verlief sehr konstruktiv und zügig, so daß um 17.45 Uhr der Verein gegründet und alle Formalitäten erledigt waren. Ein ausführlicher Bericht über den Verein befindet sich auf der Seite 5.

Im Anschluß blieben noch einige in der Gaststube um gemeinsam zu essen und zu klönen.

Der Tag war ein großer Erfolg. Wir wurden sehr gut und detailliert über VHL informiert und konnten ebenfalls den Verein gründen. Einen herzlichen Dank an alle Vortragenden, an Prof. Neumann für die Leitung der Informationsveranstaltung und an Frau Mäder und Herrn Vogt für die herzliche Betreuung.

## INFORMATIONSV ERANSTALTUNG



von links: Prof. Wetterauer, Prof. Schmidt,  
Frau PD Dr. van Velthoven, Prof. Neumann, Prof. Kirste

## **1. Vortrag von Prof. Dr. U. Wetterauer zum Thema: Organerhaltende Nierentumoroperationen**

Prof. Wetterauer, von der urologischen Abteilung an der Universitätsklinik Freiburg, referierte die historische Entwicklung von Operationsverfahren bei Nierentumoren. Dabei ist ein Übergang von Totalentfernungen zu vorsichtigeren, organerhaltenden Eingriffen zu beobachten. Obwohl die organerhaltende Nierentumoroperation schon lange bekannt ist, wurde früher bei Nierenkrebs die Niere einschließlich der Nebenniere entfernt. Oftmals wurde nur bei beidseitigen Nierenkrebs organerhaltend operiert.

Heute werden etwa 30 Prozent aller Nierenkrebsoperationen organerhaltend durchgeführt. Ermöglicht wurde dieser Fortschritt durch verbesserte Diagnoseverfahren, als auch durch Fortschritte bei der Behandlung. Bei der Diagnose ist insbesondere die Untersuchung durch Ultraschall, Kernspin (MRI) oder Computertomographie hervorzuheben. Sie führen dazu, dass Tumore in immer früheren Stadien entdeckt werden können und somit Spielraum für die bestmögliche Behandlungsform bzw. -zeitpunkt lassen. Für VHL-Patienten sind daher regelmässige Untersuchungen unabdingbar.

Das Risiko für von Hippel - Lindau Patienten ein Nierenkarzinom zu bekommen, liegt bei über 20 Prozent. Nach fünf Jahren bekommen etwa 30 Prozent und nach zehn Jahren etwa 85 Prozent

der VHL-Patienten wieder ein Rezidiv bzw. einen neuen Nierentumor. Desweiteren sind VHL-Patienten bei ihrer ersten Operation erheblich jünger als andere Nierentumor-betroffene. Daher sollte bei von Hippel - Lindau Patienten immer organerhaltend operiert werden.

Bei der Durchführung von Nierenoperationen habe der Einsatz von kältetechnischen Verfahren den Durchbruch ermöglicht. Sie gewährleisten, so Prof. Wetterauer, eine Verlängerung der OP-Zeit bei Erhaltung der vollen Funktionsfähigkeit des Organs. In der Freiburger Universität sind bei 76 Prozent der operierten VHL-Patienten mehrere Tumore aufgetreten, in 71 Prozent der Fälle waren beide Seiten betroffen. Prof. Wetterauer betonte, dass im Gegensatz zu anderen Patienten, das Risiko für VHL-Patienten an Nierenkrebs zu sterben geringer ist, wenn der Nierentumor rechtzeitig erkannt wird.

Hinsichtlich der Frage, ab wann ein Nierentumor zu behandeln sei, gab Prof. Wetterauer eine Forschungskontroverse wider: Während in den USA schon früher zu einem Eingriff geraten wird, empfiehlt man in Freiburg eine Operation ab 4-5 cm Durchmesser. Es wurde dort die Erfahrung gemacht, daß Nierentumore, die kleiner als 7 cm sind, noch keine Metastasen gebildet haben, Metastasen würden ab etwa 6-7 cm gebildet.

## **2. Vortrag von Frau PD Dr. V. van Velthoven zum Thema: Indikation und Durchführung mikrochirurgischer Entfernungen von Hämangioblastomen im Bereich des Kopfes und des Rückenmarkes**

Frau PD Dr. van Velthoven ist als Oberärztin in der Neurochirurgie der Uniklinik Freiburg tätig. Ihr Vortrag bot einen Überblick über verschiedene Fragen neurochirurgischer Eingriffe.

Hämangioblastome können im Kleinhirn, dem Hirnstamm, dem Rückenmark und selten im Großhirn auftreten. Es handelt sich dabei um gutartige, blutreiche Tumore. Eine besondere Schwierigkeit bei den chirurgischen Eingriffen stellt der Blutreichtum von Gefäßtumoren dar. Daher wird bei der Operation versucht, die Blutgefäße nicht zu veröden, da es ansonsten aufgrund mangelhafter Durchblutung zu Ausfällen kommen kann. Etwa zwanzig Prozent

aller Hämangioblastome treten bei VHL-Patienten auf.

Im Gegensatz zur Nierentumoroperation darf bei Hämangioblastomen nur das betroffene Gewebe entfernt werden und kein zusätzliches Gewebe, da dieses zu Ausfällen führen kann. VHL-Patienten haben oft mehrere Tumore und der Wahl des richtigen Zeitpunktes für eine Operation kommt eine besondere Bedeutung zu.

Die Hämangioblastome im Kleinhirn sind in der Regel gut operabel, auch wenn die Tumore schon grösser sind. Durch ihre Raumforderung verursachen sie Symptome wie unter anderem Gangstörung und Schwindel.

Ein Hämangioblastom im Hirnstamm ist problematischer, da durch den Hirnstamm unter anderem alle Steuerungen für die Organe verlaufen. Es tritt seltener auf und das Hämangioblastom befindet sich oft an der Oberfläche des Hirnstammes. Während der OP wird mit dem Ultraschall gearbeitet, um somit festzustellen, wie tief der Tumor im Hirnstamm sitzt.

Ein Hämangioblastom im Rückenmark kann aufgrund des geringen Platzes im Rückenmarkskanal schnell zu Symptomen führen. Bei größeren Tumoren im Rückenmark wird die Wirbelsäule im Block aufgeschnitten, der Tumor entfernt und anschließend das

entnommene Stück wieder eingesetzt, so daß die Wirbelsäule ihre Stabilität durch die Operation nicht verliert.

Auf Nachfrage wurden andere Therapiemöglichkeiten im Vergleich diskutiert. Das sogenannte Gamma-Messer bietet gegenwärtig aufgrund der mangelhaften Präzision keinen Fortschritt gegenüber einem herkömmlichen neurochirurgischen Eingriff. Auch die Therapie durch Linearbeschleunigung sei technisch nicht in jedem Fall geeignet. In Freiburg stehe prinzipiell die Möglichkeit zur Verfügung, jedoch bietet sich aus Dr. van Velthovens Erfahrung in der Regel eine Operation an.

### **3. Vortrag von Prof. Dr. G. Kirste zum Thema: Diagnostik und Behandlung des adrenalen und extraadrenalen Phäochromozytoms**

Phäochromozytome sind meist gutartige Tumore und treten hauptsächlich im Nebennierenmark auf. Es befindet sich im hinteren Bauchraum dem Nebennierenmark ähnliches Gewebe, wo ebenfalls Phäochromozytome auftreten können, die dann als "extraadrenale" Phäochromozytome bezeichnet werden. Durch den Einsatz des Kernspins (MRI) werden immer öfter Phäochromozytome diagnostiziert, die dann oftmals noch klein sind.

Bei der Operation ist es das Ziel, die hormonelle Funktion der Nebenniere zu erhalten, denn mit der Produktion von mehreren Hormonen hat die Funktion der Nebenniere direkten Einfluß auf das körperliche Wohlbefinden. Störungen führen unmittelbar zu Beeinträchtigungen in der Alltagsbefindlichkeit.

Es gibt bei der Operation drei verschiedene Zugangsmöglichkeiten: von vorne, von hinten und seitlich. Die Freiburger Universitätsklinik hat

sich für den seitlichen Zugang entschieden. Die Vorteile sind: der Chirurg hat einen guten Überblick auf das Operationsfeld, er kann die Gefäße gut sehen, es muß weniger Muskulatur durchtrennt werden, der Zugang ist zeitschonend, nach der Operation ist es für den Patienten angenehmer zu liegen und die Beweglichkeit des Darmes bleibt erhalten.

Zu erwägen sei in bestimmten Fällen auch ein minimal-invasiver Zugang, der kürzere (jedoch mehrere) Schnitte erforderlich mache. Im Vergleich zur minimal-invasiven Operationstechnik hat die Operation mit einem seitlichen Zugang Vorteile. Die Operationszeit ist kürzer als bei der minimal-invasiven Methode. Treten bei der minimal-invasiven Operationsmethode Blutungen auf, kann eine schnelle Öffnung des Bauches notwendig werden.

### **4. Vortrag von Prof. Dr. D. Schmidt zum Thema: Angiomatosis retinae: Wie wichtig ist die frühzeitige Behandlung durch Lasertherapie**

Prof. Dr. Schmidt engagiert sich seit vielen Jahren an der Universitätsklinik in Freiburg in der Betreuung von VHL-Patienten sowie der Behandlung ihrer Augenprobleme. Als wissenschaftlicher Beirat arbeitet er in unserem Verein nun mit.

In seinem Vortrag verdeutlichte Prof. Schmidt die unterschiedlichen Therapiemöglichkeiten von Hämangiomen an der Netzhaut in Abhängigkeit von ihrer Größe. Die sogenannten fibrosierten Angiome sind harmlose Angiome, die nicht behandelt werden müssen. Es handelt sich um

verdickte, mit Bindegewebe durchsetzten Adern, die eine weißlichen Färbung aufweisen.

Die Mikroangiome können durch Laserkoagulation behandelt werden. Es besteht auch die Möglichkeit sie anfänglich nur zu beobachten und deren Entwicklung abzuwarten. Wegen der Gefahr der Größenzunahme wird jedoch eine Laserbehandlung empfohlen, zumal diese Behandlung so gut wie immer ungefährlich ist und ambulant erfolgen kann.

Bei großen Angiomen bewirkt die starke Durchblutung des Tumors eine schlechtere

Durchblutung der restlichen Netzhaut, insbesondere der Makula (Stelle des schärfsten Sehens). Dieser kann zu einer Sehverschlechterung führen. Wenn die Angiome nicht behandelt werden, führen sie zur Netzhautablösung und damit zur Erblindung des Auges. Löst sich die Netzhaut an der Makula ab, kann es zu einem sogenannten Makula-Ödem kommen. Dabei sammelt sich Flüssigkeit an der Makula an und es entsteht eine Sehminderung. Hinsichtlich der Augen besteht für VHL-Patienten die beste Möglichkeit, den Verlauf der Erkrankung zu beobachten und schonend zu therapieren. Regelmäßige Untersuchungen sind dafür unabdingbar, zumal die Behandlung mit zunehmender Größe des Angioms schwieriger wird. Dabei ist die Erfahrung des untersuchenden Arztes hervorzuheben, schließlich erfordert die Entdeckung kleinster Veränderungen große Sorgfalt und Genauigkeit. Im Zweifelsfall empfiehlt Prof. Schmidt die

Darstellung des Tumors durch Farbstoff-Angiographie.

Prof. Schmidt äußerte sich zurückhaltend zum Einsatz von Rhutenium Applikatoren. Er vertrat die Meinung, daß in den meisten Fällen auch durch Laserkoagulation behandelt werden könnte. Bei der Kryo-Behandlung, d.h. das Angiom wird mit Kälte behandelt, können stärkere Beschwerden auftreten als bei der Laserbehandlung. Deshalb wird in Freiburg die Laserbehandlung bevorzugt.

Nach seiner Schätzung waren zwei Drittel von ca. 250 in Freiburg behandelten VHL-Patienten auch von Augenproblemen betroffen. Diese relativ hohe Zahl ist auch durch die umfassende Betreuung von VHL-Patienten in Freiburg zu erklären, die jeden Patienten mit der Diagnose VHL-Erkrankung einer Untersuchung der Augen zuführt.

## 5. Vortrag von Prof. Dr. H. Neumann zum Thema: Molekulargenetische Diagnostik der von Hippel - Lindau Erkrankung

Prof. Neumann gab einen Überblick über den aktuellen Stand der molekular-genetischen Erforschung der VHL-Krankheit bzw. den Stand seines Projektes. Ziel des Projektes ist ein möglichst genaues Verständnis der Krankheit in ihrer genetischen Ursächlichkeit, die eine Verfeinerung der Diagnose sowie optimale Behandlungsmöglichkeiten erschließen soll.

Prof. Neumann betonte in seinem Vortrag die Bedeutung der genetischen Testung für VHL-Patienten und deren Angehörige. Durch die genetische Untersuchung kann mit Sicherheit die VHL-Trägerschaft bestimmt werden. Diejenigen, die nicht Träger des defekten VHL-Genes sind, brauchen keine Angst vor einer möglichen Erkrankung haben und deren Kinder sind ebensowenig betroffen. Aufwendige und kostspielige Kontrolluntersuchungen können somit vermieden werden. Für die Träger des VHL-Genes bedeutet dieser Befund, daß sie zu dieser Risikogruppe gehören und sich regelmäßig einer Kontrolluntersuchung unterziehen sollten, um mögliche Tumore frühzeitig zu diagnostizieren. Es wurde ausdrücklich betont, daß jeder das Recht auf "nicht-wissen" habe.

Die Bundes-Ärzttekammer verlangt seit einiger Zeit, daß bevor eine genetische Untersuchung

durchgeführt wird, der Betroffene sich human-genetisch beraten lassen soll. Dieses kann dazu führen, daß Personen über die Konsequenzen einer möglichen VHL-Erkrankung informiert werden und sich später herausstellt, daß sie von der Erkrankung überhaupt nicht betroffen sind. Dieses löst natürlich bei diesen Personen in der Zwischenzeit große Ängste aus, die eventuell verhindert werden könnten, wenn die ausführliche Beratung **nach** einer positiven Testung erfolgen würde.

Obwohl im deutschsprachigen Raum immer mehr Patienten auch mittels einer Gentestung erfaßt werden, bedauerte Prof. Neumann, daß es weder ein bundesweites noch ein weltweites "VHL-Register" gibt. Aus der Verdichtung aller Daten könnte für jede Mutation ein sogenanntes Risikoprofil erstellt werden. Kontrollen bestimmter Organe könnten so eventuell bei der jeweiligen Mutation entfallen bzw. verstärkt werden.

Ein wichtiger Schritt in der Therapie von VHL-Patienten ist der Ausbau von weiteren Behandlungsmöglichkeiten in Deutschland, so etwa in Essen durch Prof. Bornfeld sowie Prof. Förster und Dr. Kreusel in Berlin.



## Bericht von der Gründungsversammlung des Vereins

An der Gründungsversammlung des Vereins für von der von-Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V. nahmen vierzig Personen teil. Die Satzung wurde beraten und anschließend verabschiedet.

Der Verein hat sich folgende Ziele gesetzt:

- Erfahrungs- und Informationsaustausch
- Erkennung und Verbesserung der Betreuung von Personen mit VHL Erkrankung
- Unterstützung von Erforschung, Diagnostik und Therapie der VHL Krankheit
- Hilfe bei der Bewältigung psychischer, sozialer und sonstiger Probleme
- regelmäßige Informationsveranstaltungen durch ärztliche Berater
- Information über aktuelle Entwicklungen in Forschung, Diagnostik und Therapie
- Unterstützung bei der Errichtung einer VHL-Stiftung
- Öffentlichkeitsarbeit
- Unterstützung von Personen mit ähnlichen Erkrankungen

Der Verein steht allen Personen offen, die von der VHL-Erkrankung oder einer ähnlichen

Erkrankung betroffen sind sowie deren Angehöriger / Partner, Ärzten und Pflegepersonal und allen die den Verein ideell oder finanziell unterstützen möchten.

Der Mitgliedsbeitrag wurde auf mindestens DM 30 pro Jahr und Familienadresse für die Jahre 1999 und 2000 festgelegt.

In den Vorstand wurden folgende Personen gewählt:

Vorsitzender: Gerhard Alsmeier, 49716 Meppen; Stellvertr. Vorsitzender: Florian Hofmann, 10999 Berlin; Schatzmeisterin: Dagmar Rath, 35037 Marburg; Schriftführerin: Irmhild Dudda, 44379 Dortmund; Beisitzerin: Erika Trutmann, 3534 Signau, Schweiz; Beisitzer: Berthold Ritter, 79362 Forchheim/Am Kaiserstuhl, Beisitzer: Jürgen Stärker, 79379 Mühlheim

In den wissenschaftlichen Beirat wurden gewählt:

Frau Dr. Neumann, Berlin; Prof. Dr. Neumann, Uniklinik Freiburg; Prof. Dr. Schmidt, Uniklinik Freiburg



von links, hintere Reihe: E. Trutmann, G. Alsmeier, D. Rath, F. Hofmann;  
vordere Reihe: B. Ritter, Prof. Neumann, I. Dudda, J. Stärker

**Impressum:** Alle Beiträge – falls nicht anders vermerkt – von Florian Hofmann und Gerhard Alsmeier  
Zuschriften an:  
Gerhard Alsmeier, Kleehof 11, 49716 Meppen ☎ 05931-929552

email: **Fehler! Textmarke nicht definiert., Fehler! Textmarke nicht definiert.**

Bankverbindung: Commerzbank Meppen, Konto-Nr.: 5799788, BLZ: 266 400 49