



Verein für von der von Hippel – Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.
VHL-Rundbrief Februar 2009 **Heft 1** **Jahrgang 10**

Inhaltsverzeichnis

In Kürze vorneweg

Mitgliederversammlung, Infoveranstaltung und 10jähriges Bestehen

Regionale Treffen 2009

Hämangioblastome des Hypophysenstiels

2. Europäischer Tag der Seltenen Erkrankungen

Europa engagiert sich für die seltenen Krankheiten

Europäisches Projekt zur Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten

Erstes Europäisches Symposium über seltene Tumoren

Deutscher Behindertenrat: Behindertenrecht kein Randthema mehr

Aktuelles aus dem Schweizer VHL-Verein

VHL Kalender 2010

Termine 2009

In Kürze vorneweg

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

haben Sie schon den neuen „Stern“ (Ausgabe vom 26. Februar 2009) gelesen? Nein? Dann aber nichts wie los zum nächsten Zeitschriftenladen und noch schnell einen gekauft. Warum? Weil Sie dort einen ausführlichen Bericht über seltene Erkrankungen finden werden. Na, und was ist daran jetzt so spannend? Es werden die Geschichten dreier Betroffener unterschiedlicher seltener Erkrankungen erzählt – und eine davon ist die von unserem Florian. Die Autorin schreibt mit viel Wärme aber auch klaren Worten über das Leben mit einer seltenen Erkrankung. Ein Bericht, der mich – obwohl ich ja selbst mit VHL lebe – betroffen und nachdenklich gemacht hat. Damit meine ich nicht, dass der Text gefühlsduselig oder mitleidisch ist, ich finde nur, man bekommt noch einmal einen anderen Blick auf die Erkrankung, wenn man auf diese Weise über sie liest. Vielen Dank, Florian, für Deine Offenheit!

Neben den persönlichen Erfahrungen wird auch das Krankheitsbild VHL selbst kurz vorgestellt. Das ist ein großer Erfolg in dem Bemühen, VHL ins Bewusstsein von mehr Menschen als bisher zu bringen. Im Vorfeld des Berichts wurde aber auch deutlich, dass eine derartige mediale Aufmerksamkeit nur schwer zu erreichen ist. Ich glaube nicht, dass wir es als „Einzelkämpfer“ geschafft hätten, für das breite Publikum interessant genug zu sein. Gerade in diesem Zusammenhang wurde mir mal wieder deutlich, wie wichtig es ist, sich mit anderen seltenen Erkrankungen zusammen zu tun, denn gemeinsam sind wir dann doch nicht so wenig.

Nun aber noch schnell ein paar Worte zu unserem Jubeljahr: Wir werden 10! Das wollen wir im Rahmen unserer Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung im Oktober feiern. In einem ganz stilvollen Rahmen und mit etwas anderem Programm als gewöhnlich. Mehr dazu etwas später im Rundbrief. Wir sind jedenfalls ganz stolz und hoffen, dass Sie in den vergangenen Jahren von uns profitieren konnten und vielleicht auch ein bisschen stolz auf uns sind.

So verbleibe ich mit den besten Wünschen aus einem wettermäßig mehr als trostlosen Erbach,

Ihre und Eure
Dagmar Rath

P.S.: Auf die im letzten Rundbrief angekündigte Überraschung müssen Sie (leider) noch ein wenig warten. Es ist mal wieder wie immer: Gut Ding braucht Weile ...

Mitgliederversammlung, Infoveranstaltung und 10jähriges Bestehen

Im Oktober 1999 wurde die VHL Selbsthilfegruppe in Himmelreich/Schwarzwald (liegt übrigens im Höllental) gegründet. Dies ist Anlass genug das 10jährige Bestehen im Rahmen unserer Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung am Wochenende vom 16. bis 18. Oktober 2009 zu feiern.

Veranstaltungen:

Turnusgemäß findet die Herbstveranstaltung im Osten Deutschlands statt. Für das 10jährige Bestehen der VHL Selbsthilfevereinigung bietet sich als Veranstaltungsort die Bundeshauptstadt Berlin an. Mit dem Französischen Dom (www.franzoesischer-dom.de) am Gendarmenmarkt haben wir einen der attraktivsten Tagungsorte in Berlin gebucht.

Für die diesjährige Informationsveranstaltung ist ein etwas anderer Ablauf geplant: Statt der drei medizinischen Vorträge à 45 Minuten, wird es mehrere Kurzvorträge zu den Themen Diagnostik, Therapie und Genetik mit anschließender Fragerunde geben.



Für den Sonntagvormittag ist eine Besichtigung von Berlin-Mitte geplant.

Unterkunft:

In ca. 300 m Entfernung vom Gendarmenmarkt befindet sich das „Cityhotel am Gendarmenmarkt“, Leipzigerstraße 65, 10117 Berlin, Tel.: 030/206340, Fax: 030/20634-199 e-mail: info@cityhotel-am-gendarmenmarkt.de. Die Kosten für eine Hotelübernachtung im Zentrum Berlins sind leider recht hoch. Das EZ kostet den Teilnehmern am Veranstaltungswochenende pro Nacht 70 Euro (darüber hinaus 92 Euro pro Nacht), das DZ kostet 95 Euro pro Nacht am Veranstaltungswochenende (darüber hinaus 105 Euro pro Nacht). Ein Zustellbett im DZ ist möglich. Zimmerreservierungen sind bis zum 24. Juli unter dem Stichwort „VHL“ beim Cityhotel möglich. Eine Anmeldung beim Verein ist ebenfalls notwendig.

Wir hoffen sehr, dass wir ein attraktives Paket geschnürt haben und wünschen uns eine rege Teilnahme an den Veranstaltungen.

Regionale Treffen 2009

Zu unseren regionalen Treffen im Frühjahr möchten wir wieder herzlich einladen. Die diesjährigen regionalen Veranstaltungen haben das zentrale Thema „Schwerbehinderung“. Es wird auf allen Treffen am Nachmittag ein Referent anwesend sein, der Fragen zu diesem Thema beantwortet. Zeit für den Erfahrungsaustausch ist auf allen Veranstaltungen vorgesehen. Die Veranstaltungen beginnen um 10.00 Uhr (Eintreffen ab 9.30 Uhr) und enden um ca. 16.00 Uhr. Wir hoffen auf rege Teilnahme. Es können selbstverständlich auch Personen aus anderen Regionen an den jeweiligen regionalen Treffen teilnehmen. Verwandte, Freunde und Bekannte sind ebenfalls herzlich eingeladen. Es wird um vorherige Anmeldung gebeten. Eine Teilnahmegebühr wird nicht erhoben. Anmeldungen sind bitte an die jeweilige Person zu richten. Die jeweiligen Anschriften finden Sie im hinteren Teil des Rundbriefes.

Das erste Treffen für den Raum **West- und Norddeutschland** findet am 7. März in Essen statt. Veranstaltungsort ist die **HuysSENS-Stiftung**, Kliniken Essen-Mitte, Henricistrasse 92, 45136 Essen. Innerhalb des Klinikums ist der Weg ausgeschildert.

Anreise: Eine Kopie des Essener Stadtplans wird auf Wunsch zugeschickt bzw. der Stadtplan ist unter <http://www.kliniken-essen-mitte.de/huysSENS/information/anfahrt> zu finden.

Anmeldung bei Gerhard Alsmeier

Das Treffen für **Ostdeutschland** findet am 18. April in den DRK-Kliniken Westend in Berlin bei Dr. Kreusel statt.

Adresse: DRK-Kliniken Westend, Spandauer Damm 130, 14050 Berlin. Wir werden den Konferenzraum im 8. Stock des Hochhauses nutzen, Raum-Nummer 20.811, an der Glastür steht zudem die Nummer "804". Der Raum ist mit dem Fahrstuhl zu erreichen, dann nach rechts heraus und geradeaus.

Anfahrt mit dem PKW: A 115 bis Dreieck Funkturm, Richtung Hamburg Ausfahrt „Spandauer Damm“. **Anfahrt mit den Öffentlichen Verkehrsmitteln:** Die Buslinie 145 fährt von Berlin Zoologischer Garten alle zehn Minuten, Dauer laut Fahrplan 14 Minuten (Haltestelle „DRK-Klinikum Westend“) oder mit der S-Bahn bis zur Haltestelle „Westend“, von dort entweder zu Fuß oder mit dem Bus 145 eine Haltestelle stadtauswärts.

Anmeldung bei Gerhard Alsmeier

Das Treffen der **Bayern und Österreicher** findet am 9. Mai im „Hotel-Gasthof Maisberger“ in Neufahrn, nördlich von München statt.

Adresse: Hotel-Gasthof Maisberger, Bahnhofstraße 54, 85375 Neufahrn, Telefon: 08165 99900 Fax: 08165-999090, E-Mail: info@hotel-maisberger.de

Anreise: A 9 München - Nürnberg, Ausfahrt Neufahrn/Eching und Richtung Neufahrn fahren. An der Ampel in der Ortsmitte Neufahrn links Richtung S-Bahn abbiegen und dem Straßenverlauf bis zum Ende folgen. Das Hotel liegt vor dem S-Bahnhof Neufahrn auf der rechten Seite, wo auch direkt am Haus geparkt werden kann.

Mit der S-Bahn: S 1 München-Freising-Flughafen, Fahrtdauer ab München **Innenstadt** ca. 30 Minuten bis Haltestelle S-Bahnhof Neufahrn, direkt am Ausgang befindet sich das Hotel auf der linken Seite.

Anmeldung bei Dagmar Rath

Am 16. Mai findet die regionale Veranstaltung für **Südwestdeutschland und die Schweiz** in Waldkirch, nördlich von Freiburg, statt.

Diese Regionalveranstaltung wird im Gegensatz zu den anderen Treffen etwas anders ablaufen. Da die Gesetze für eine Schwerbehinderung in der Schweiz im Vergleich zu den deutschen Bestimmungen anders sind und wir wieder mit einigen Teilnehmern aus der Schweiz rechnen, haben wir beschlossen, das Thema Schwerbehinderung anders zu verpacken, so dass es auch für die Schweizer interessant wird. Wir planen nach einer kurzen Einleitung durch die Referentin, eine offene, moderierte Runde bei der die Punkte "Probleme im Alltag" oder "Umgang mit der Schwerbehinderung / Alltagsbewältigung" diskutiert werden können. Wir hoffen auf einen regen Erfahrungsaustausch unter den Teilnehmern.

Aufgrund der Nicht-Barrierefreiheit werden wir dieses Jahr auch die Räumlichkeiten wechseln, so das auch gehbehinderte Personen und Rollstuhlfahrer an der Regionalveranstaltung in Waldkirch teilnehmen können.

Adresse: Gasthaus "Zum Bayersepple", Marktplatz 18, 79183 Waldkirch, Tel. 07681-492 649
Übernachtungsmöglichkeiten können auf Anfrage benannt werden.

Anreise: Waldkirch verfügt über einen Bahnanschluss. Mit dem PKW Autobahnabfahrt „Freiburg Nord“ immer Richtung „Waldkirch“. In Waldkirch in Richtung Stadtmitte. Das "Bayersepple" ist direkt auf dem Marktplatz in Waldkirch. Die Veranstaltung findet im Nebenzimmer im 1. OG statt, welches man mit einem Fahrstuhl erreichen kann.

Anmeldung bei Andreas Beisel oder Erika Trutmann

Ein Treffen für den **Raum Hessen/ Rhein-Main** findet nur im kleineren Rahmen statt, wenn sich Interessierte bei Dagmar Rath oder Gerhard Alsmeier melden. Die Resonanz war in den letzten Jahren sehr gering. Sollten sich mehrere Interessierte melden, werden wir kurzfristig einen Termin mit ihnen koordinieren.

Hämangioblastome des Hypophysenstiels

Übersetzung des wissenschaftlichen Artikels mit dem Titel:

„**Pituitary stalk hemangioblastomas in von Hippel–Lindau disease**“ von den Autoren Russell R. Lonser, M.D.,¹ John A. Butman, M.D., Ph.D.,² Ruwan Kiringoda, B.S.,¹ Debbie Song, M.D.,¹ und Edward H. Oldfield, M.D.¹

¹*Surgical Neurology Branch, National Institute of Neurological Disorders and Stroke, National Institutes of Health; und*

²*Section of Neuroradiology, Diagnostic Radiology Department, The Clinical Center of the National Institutes of Health, Bethesda, Maryland*

publiziert im Journal of Neurosurgery, 2008 Oktober 3
[elektronische Fassung vor Drucklegung]

Übersetzung und Zusammenfassung durch:

PD Dr. med. M. Nakamura

Leitender Oberarzt

Klinik für Neurochirurgie, Medizinische Hochschule Hannover

Lonser und Koautoren berichten in Ihrem Artikel über die seltene Manifestation von Hämangioblastomen am Hypophysenstiel, einer wichtigen stielartigen Verbindungsstelle zwischen dem Gehirn und der Hirnanhangsdrüse (Hypophyse). Üblicherweise treten Hämangioblastome im zentralen Nervensystem an typischen Stellen wie etwa der Retina (Netzhaut), Kleinhirn, Hirnstamm und im Rückenmark auf und nur selten supratentoriell oder am Großhirn. In den letzten Jahren wurde zunehmend berichtet, dass bei einer supratentoriellen (vereinfacht übersetzt: im Bereich des Großhirns) Manifestation von Hämangioblastomen häufig der Hypophysenstiel mitbetroffen ist. Meistens handelte es sich jedoch um Einzelfallberichte. Da die tatsächliche Häufigkeit, der natürliche Verlauf und auch die klinischen Auswirkungen von Hämangioblastomen, die am Hypophysenstiel entstanden sind, noch weitestgehend unbekannt sind, führten die Autoren eine prospektive Verlaufsuntersuchung an einer großen Zahl von Patienten mit VHL am Nationalen Institut für Gesundheit (NIH, USA) durch.

Ergebnisse:

Bei dieser Studie wurden insgesamt 250 Patienten (120 Männer und 130 Frauen) mit VHL-Syndrom eingeschlossen. 27 Patienten (11%) hatten 28 supratentorielle Hämangioblastome. Die häufigste Lokalisation unter den supratentoriellen Hämangioblastomen war dabei der Hypophysenstiel mit 8 von 28 supratentoriellen Hämangioblastomen (29%). Das durchschnittliche Lebensalter dieser Patienten lag bei 38 ± 13 Jahren (zwischen 11–74 Jahren). Die mittlere Zeit der Verlaufsbeobachtung betrug 41.4 ± 14.4 Monate.

Auf den kernspintomographischen Bildern in der T1-Gewichtung nach Kontrastmittelgabe zeigten alle Hämangioblastome des Hypophysenstiels eine klare Kontrastmittelaufnahme. Das mittlere Tumolvolumen betrug $0,5 \pm 0,9 \text{ cm}^3$ (zwischen $0,08$ – $2,8 \text{ cm}^3$).

Bei keinem der 8 Patienten mit Hämangioblastomen des Hypophysenstiels waren klinische Beschwerden (z.B. neurologische Ausfallerscheinungen wie Sehstörungen aufgrund der Nähe zur Sehbahn oder hormonelle Ausfallerscheinungen aufgrund der Druckwirkung auf den Hypophysenstiel oder auf die Hirnanhangsdrüse selbst) im Laufe der Nachuntersuchungszeit aufgetreten. Auch die endokrinologischen Laboruntersuchungen (Untersuchungen der Hormonwerte, die aufgrund der Nähe zur Hirnanhangsdrüse als hormonelles Steuerungszentrum durchgeführt wurden) waren bei diesen Patienten im Normbereich.

Die Verteilung der 28 supratentoriellen Hämangioblastome wurde in dem Artikel in Form einer Tabelle präsentiert. Die Verteilung war folgendermaßen:

Anatomische Lokalisation	Anzahl der Tumoren (%)
Hypophysenstil	8 (29%)
Hippocampus (zentrale Schaltstation des sog. limbischen Systems im Schläfenlappen)	6 (21%)
Sehnerv / Sehnervkreuzung	4 (14%)
Sylvische Fissur (Furche zwischen Stirn- und Schläfenlappen)	2 (7%)
Corpus callosum (Gehirnbalken, Verbindung der beiden Großhirnhemisphären)	1 (4%)
Andere Lokalisationen	7 (25%)

Diskussion:

In der Diskussion dieses Artikels wird von den Autoren zunächst aufgeführt, dass bei Patienten mit VHL-Syndrom das Entstehen von Hämangioblastomen im zentralen Nervensystem mitunter die häufigste Manifestation der Erkrankung darstellt (ca. 80% aller Patienten mit VHL sind davon betroffen). Unabhängig davon, ob diese sporadisch oder im Rahmen einer VHL-Erkrankung auftreten, haben Hämangioblastome typische Entstehungsorte im zentralen Nervensystem. Dabei ist die Tumormanifestation im supratentoriellen Bereich insgesamt selten, jedoch weisen Einzelfallberichte in der Vergangenheit darauf hin, dass nicht selten Hämangioblastome auch am Hypophysenstil entdeckt wurden.

Wanebo und Koautoren (Wanebo JE, Lonser RR, Glenn GM, Oldfield EH: The natural history of central nervous system hemangioblastomas in patients with von Hippel-Lindau disease. J Neurosurg 98:82–94, 2003) fanden bei 3 von 160 VHL-Patienten Hämangioblastome am Hypophysenstil. Bei dieser Studie wurden jedoch primär die Hämangioblastome am Hirnstamm, Kleinhirn und Rückenmark im Zeitverlauf untersucht und daher keine zusätzlichen detaillierten Informationen über die Tumoren am Hypophysenstil angegeben. Neben dieser Studie wurden in der Vergangenheit nur 5 Einzelfallberichte veröffentlicht, bei denen die Entstehung von Hämangioblastomen am Hypophysenstil nachgewiesen wurde. Mit einem mittleren Lebensalter von 33,4 Jahren (zwischen 28-51 Jahren) war der Zeitpunkt der Erstdiagnose bei diesen Patienten ähnlich wie dieses bereits bei Patienten mit Hämangioblastomen an anderen Stellen des zentralen Nervensystems bekannt war.

Bei den 5 Einzelfallberichten handelte es sich ausschließlich um Frauen, bei 3 Frauen (60%) bestand gleichzeitig eine VHL-Erkrankung. Die häufigsten Beschwerden, die angegeben wurden, waren Menstruationsstörungen (60%) und Kopfschmerzen (40%).

Die chirurgische Entfernung der Hämangioblastome am Hypophysenstil erfolgte bei 4 Patienten (80%), dabei erfolgte bei 3 Patienten eine komplette (75%) und bei 1 Patient eine inkomplette Tumorentfernung (25%). Bei 2 von 3 Patienten mit kompletter Tumorentfernung wurde nach der Operation ein vollständiger Verlust aller hypophysären Funktionen (d.h. vollständiger Verlust der Hormonsteuerung durch die Hirnanhangsdrüse) festgestellt. Eine Patientin litt bereits unter einem Ausfall der Hirnanhangsdrüse vor dem operativen Eingriff. Die Funktionen der Hirnanhangsdrüse blieb bei der Patientin erhalten, bei der eine inkomplette Tumorentfernung durchgeführt wurde.

In der hier von Lonser und Koautoren veröffentlichten Studie lag bei 11 % aller untersuchten VHL-Patienten ein supratentorielles Hämangioblastom vor. Die häufigste Lokalisation unter den supratentoriellen Hämangioblastomen war der Hypophysenstil (29% von allen supratentoriellen Hämangioblastomen und 3% von allen Patienten mit VHL). Dabei ist anzumerken, dass die Häufigkeit der Tumoren im supratentoriellen Raum und am Hypophysenstil in der vorliegenden Studie im Vergleich zu vorherigen Berichten und auch entgegen der allgemeinen Erwartungen höher liegt. Bisherige Studien gingen von einem Auftreten von supratentoriellen Hämangioblastomen in 1-6% der Fälle aus, mit einer Manifestation am Hypophysenstil selbst weit unter 1%. Nach den Autoren liegt der Grund für die diskrepanten Häufigkeitsangaben

darin, dass bei der vorliegenden Studie eine größere Anzahl von Patienten über einen langen Zeitraum prospektiv mit qualitativ hochwertiger Bildgebung (Kernspintomographie) erfasst wurden, was bei den vorherigen Studien nicht immer der Fall war. Ebenso lag der Fokus der Untersuchungen früher mehr auf den häufigeren Manifestationsorten wie Hirnstamm, Kleinhirn und Rückenmark.

Die Autoren weisen in Ihrer Arbeit darauf hin, dass für die Diagnose und für die Nachbeobachtung eines Hämangioblastoms am Hypophysenstil bei VHL-Patienten eine speziell fokussierte Kernspinaufnahme der Hypophysenregion (Bereich um die Hirnanhangsdrüse) erforderlich ist. Auch sind fortlaufende augenärztliche Untersuchungen, inklusive Gesichtsfeldprüfung, wichtig, um den Verlauf dieser Tumore, die meist in der Nähe der Sehbahn liegen, zu kontrollieren. Empfohlen wird auch eine klinische und endokrinologische Nachuntersuchung, d.h. Überprüfung der hormonellen Laborwerte, bei gesichertem Nachweis eines Hämangioblastoms am Hypophysenstil.

Der optimale Zeitpunkt und auch die Art der chirurgischen Behandlung sind bei Hämangioblastomen des Hypophysenstiels noch unklar. Erstrebenswert ist die Entfernung des Tumors unter Erhaltung der Funktionen der Hirnanhangsdrüse, allerdings zeigten die vorherigen Berichte, dass eine komplette Entfernung häufig einen Ausfall der Hypophysenfunktion (Funktion der Hirnanhangsdrüse) nach sich ziehen kann. Aufgrund dieser potentiellen Risiken, die mit einer operativen Behandlung einhergehen können und auch in Anbetracht des meist langsamen Wachstums von Hämangioblastomen, die häufig auch keine unmittelbaren klinischen Beschwerden verursachen, empfehlen die Autoren ein konservatives Vorgehen mit Verlaufsbeobachtung durch fortlaufende Bildgebung (MRT) sowie endokrinologischen und augenärztlichen Kontrollen.

Schlussfolgerung:

Die Autoren ziehen aus der vorliegenden Studie den Schluss, dass der Hypophysenstil der häufigste Manifestationsort von supratentoriellen Hämangioblastomen bei der VHL-Erkrankung ist. Patienten mit Hämangioblastomen an dieser insgesamt jedoch seltenen Lokalisation bleiben häufig ohne Beschwerden und daher ist nach Ansicht der Autoren eine unmittelbare Behandlung nicht erforderlich. Zunächst kann eine Verlaufsbeobachtung (unter fortlaufender MRT-Bildgebung, augenärztlichen und endokrinologischen Kontrolluntersuchungen) erfolgen und die operative Therapie zu einem Zeitpunkt durchgeführt werden, wenn durch Druckwirkung auf benachbarte anatomische Strukturen klinische Beschwerden auftreten.

2. Europäischer Tag der Seltenen Erkrankungen

Am Samstag, den 28.02.2009 ist es soweit: Wir nähern uns in großen Schritten dem 2. Europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen, dem RARE DISEASE DAY. Seit dem vergangenen Jahr 2008 findet er nun jährlich immer am letzten Tag im Februar statt.

EURORDIS, der Europäische Dachverband für seltene Erkrankungen, hat diesen offiziellen Tag für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ausgerufen. Er findet nicht nur in Europa, sondern auch in den Vereinigten Staaten, Kanada und einigen südamerikanischen Staaten großen Widerhall. Den Seltenen eine Stimme geben.

Der Tag dient dazu, in Politik und Gesellschaft, in Forschung und Wissenschaft auf die Anliegen der Betroffenen einer chronischen seltenen Erkrankung und ihren Angehörigen hinzuweisen.

Das Motto dieses Jahres lautet: „Patient Care: a Public Affair!“ (Patientenversorgung – eine öffentliche Angelegenheit) In ganz Europa wird darauf aufmerksam gemacht, dass eine interdisziplinäre und sektorenübergreifende Versorgung für die sehr komplexen Seltenen Erkrankungen notwendig ist. Das bedeutet, dass die Zusammenarbeit sowohl in ambulanten, stationären und rehabilitativen Bereichen verstärkt werden muss, als auch zwischen ärztlichen und nicht ärztlichen (Physiotherapeuten, Logopäden) Behandelnden und anderen Versorgungsbeteiligten (z.B. Apotheken und Sanitätshäusern). Das Gesundheitssystem muss diese Bedürfnisse und Probleme der Erkrankten erkennen und aufgreifen.

In Deutschland finden am Europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen in 8 großen bundesdeutschen Städten Veranstaltungen statt: In Hamburg, Berlin und Stuttgart, in Köln, Würzburg, Bielefeld, Bremen und Wiesbaden haben sich engagierte Menschen unterschiedlicher Patientenorganisationen zusammengefunden, um unter dem Dach der ACHSE e.V. möglichst viele Menschen für die Thematik der seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren.

Der Tag will auf das Dasein der „Waisenkinder der Medizin“ aufmerksam machen und damit ein breites Bewusstsein für die Betroffenen schaffen und langfristig Engagement und Unterstützung zu erfahren.

Auf einer extra für den Rare Disease Day von EURORDIS angelegten Internetseite finden Sie ebenfalls nähere Informationen zu den einzelnen Veranstaltungen. Unter dem auf der oberen Taskleiste befindlichen Punkt country by country können Sie nicht nur das deutsche Programm lesen, sondern auch auf anderen nationalen Seiten stöbern. www.rarediseaseday.org

Europa engagiert sich für die seltenen Krankheiten

Der Vorschlag für eine Rats-Empfehlung über seltene Krankheiten wurde von der Europäischen Kommission gebilligt und ist jetzt auf der Tagesordnung der Europäischen Ratspräsidentschaft. Der Text der Empfehlung hebt hervor, wie wichtig es ist, nationale Strategien und Pläne für seltene Krankheiten zu entwickeln, damit die Patienten mit seltenen Krankheiten überall in ihrem Land qualitätsvolle Betreuung finden, mit Diagnose, Therapie und Orphan-Medikamenten, auf der Basis von Gerechtigkeit und Solidarität in der ganzen EU.

Da die Verlautbarung der Kommission nur 'weiches Gesetz' darstellt, ist die Ratsempfehlung unerlässlich, um zu garantieren, dass jeder Mitgliedsstaat die Verlautbarung annimmt. Die Rats-Empfehlung war auf der Agenda der französischen Ratspräsidentschaft. Jetzt kommt sie auf die Agenda der folgenden tschechischen und schwedischen Präsidentschaften.

(Zusammenfassung des Artikels „Europa engagiert sich für die seltenen Krankheiten“ des Eurordis-Newsletters;

Quelle: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1908)

Europäisches Projekt zur Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten

Die Konferenz „Nationale Strategien und gemeinsamer Einsatz für Seltene Krankheiten“ vereinte 263 Teilnehmer aus 29 Ländern. In erster Linie wollte die Konferenz für eine Priorität der seltenen Krankheiten in den Gesundheitssystemen der EU-Mitgliedstaaten und für das Konzept allgemeiner nationaler Strategien und Pläne werben. Weiterhin wollte die Konferenz den einzelnen Mitgliedstaaten Hilfe bei der Suche nach wirksamen Strategien zur Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten bieten. Durch diese Pläne werden nach den Gegebenheiten des jeweiligen Landes Diagnose, Behandlung und Betreuung der Patienten mit seltenen Krankheiten unterstützt.

Ein großer Teil der Konferenz war der Diskussion, der Erläuterung und dem Kennenlernen des europäischen Projektes zur Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten (EUROPLAN) gewidmet.

Worum geht es hierbei? EUROPLAN ist ein dreijähriges Projekt, das im April 2008 begann. Als Hauptziel sollen Empfehlungen erarbeitet werden, wie ein strategischer Plan für seltene Krankheiten entwickelt werden kann. Dazu gehören die verschiedenen Bereiche, Menschen mit seltenen Krankheiten zu unterstützen, und die Reihenfolge der einzelnen Schritte. Die Europäische Kommission (DG SANCO) fördert dieses Projekt. Insgesamt will das Projekt methodische und praktische Hilfen, Fallbeispiele und Orientierungspunkte bereitstellen, um jedem einzelnen EU-Mitgliedstaat zu helfen, einen eigenen Nationalen Plan für Seltene Krankheiten zu definieren. An EUROPLAN sind 25 Länder beteiligt. Als Stimme der Patienten ist EURORDIS wichtigster Projektpartner.

Wie ist der Ablauf des Projektes? Es beginnt für die teilnehmenden Länder mit einer Beschreibung des allgemeinen Status Quo. Danach geht es für jeden Mitgliedstaat um spezifische Aspekte, um Prioritäten und Maßnahmen, die Eingang in die Pläne finden sollen. Dabei sind Analysen bereits erfolgreicher Fälle besonders hilfreich. Alle beteiligten Interessengruppen müssen dabei die Empfehlungen aus der Kommissions-Verlautbarung kennen. EUROPLAN ist in acht Stufen ('work packages') gegliedert, an deren Ende zum einen ein Entwurf von EUROPLAN-Empfehlungen steht. Zum anderen organisieren EURORDIS und seine nationalen Allianzen 15 nationale Konferenzen zur Frage, wie europäisches Regelwerk und Empfehlungen in nationale Strategien und Pläne übersetzt werden können. Die nationalen Konferenzen starten 2010 und werden eine politische Dimension entwickeln.

(Zusammenfassung des Artikels „EUROPLAN: Eine gemeinsame Anstrengung, damit in allen EU-Mitgliedstaaten nationale Strategien und Pläne für seltene Krankheiten entwickelt werden“ des Eurordis-Newsletters;

Quelle: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1909

Erstes Europäisches Symposium über seltene Tumoren

Das erste Europäische Symposium über seltene Tumoren unter dem Thema "Seltene Tumoren in Europa: Herausforderungen und Lösungen" fand am 6. November 2008 in Brüssel statt. Seltene Tumoren (man nennt sie auch ‚seltener Krebs‘) sind zwar selten, nehmen aber im Universum der seltenen Krankheiten einen wichtigen Platz ein: Die meisten Arten von Krebs sind selten; alle bösartigen Tumoren von Kindern sind selten; und mehr als 40% aller Anwendungen von ‚Orphan‘-Medikamenten erfolgen wegen Krebs.

Die Konferenz brachte mehr als 150 Teilnehmer mit den verschiedensten Interessen an seltenen Tumoren zusammen. Unter den Teilnehmern waren Onkologen, Statistiker, Europa-Politiker, Mitglieder des Europäischen Parlaments, Vertreter der EMEA¹, Patientenorganisationen und Industrieangehörige. Nach der Eröffnung und zwei einführenden Hauptreferaten fanden drei Parallel-Sitzungen statt, auf denen die Teilnehmer Empfehlungen für zukünftige Aktionen und Regelungen entwerfen mussten. In den Sitzungen konzentrierte man sich auf die methodischen und juristischen Probleme, auf organisatorische Herausforderungen und auf das Problem der Patienten, Zugang zu adäquater Behandlung zu erhalten.

Die Empfehlungs-Entwürfe des Symposiums zielen u.a. auf die notwendige Etablierung europäischer Referenz-Netzwerke für seltene Tumoren, auf dringend benötigte Alternativen zu den bisherigen Studiendesigns für seltene Tumoren und auf den Informations- und Therapiebedarf der europäischen Patienten mit seltenen Tumoren.

Eurordis baut zur Zeit eine Plattform für seltene Tumoren auf, die von der Eurordis-WebSite aus erreichbar ist. Sie soll den Personen, die sich für Patienten mit seltenen Tumoren einsetzen, Mittel an die Hand geben, mit anderen europäischen Organisationen für seltene Tumoren in gemeinsamen Angelegenheiten zusammen zuarbeiten, z.B. Referenzzentren, Forschung und Vorbereitung politischer Aktionen.

Dagmar Rath

(Zusammenfassung des Artikels „Am Schnittpunkt zweier Welten: Seltene Tumoren“ aus dem Eurordis Newsletter;

Quelle: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1910)

Deutscher Behindertenrat: Behindertenrecht kein Randthema mehr

Deutschland ratifiziert die Behindertenrechtskonvention der Vereinten Nationen. Nach dem Deutschen Bundestag hat heute auch der Bundesrat der Ratifizierung zugestimmt. Behindertenrecht ist kein Randthema mehr, sondern Menschenrecht", erklärte Hannelore Loskill, Vorsitzende des Sprecherinnenrates des Deutschen Behindertenrates und stellvertretende Bundesvorsitzende der BAG SELBSTHILFE, am Rande der Bundesratssitzung in Berlin.

Damit die Verabschiedung eines für Menschen mit Behinderungen so wichtigen Gesetzes nicht unbemerkt vorbeigeht, hatte der Beauftragte für behinderte Menschen des Landes Rheinland-Pfalz zu einer kleinen Feierstunde in den Festsaal des Bundesrates eingeladen. Die im Deutschen Behindertenrat zusammenarbeitenden Verbände werden sich im Frühjahr 2009 aktiv an der ersten Umsetzungskampagne beteiligen", versprach Hannelore Loskill. "Wir müssen jetzt die Informationen an die Menschen mit Behinderungen weitergeben, damit überall der Umsetzungsprozess beobachtet und von allen mitgestaltet werden kann."

Der Deutsche Behindertenrat ist das Aktionsbündnis der deutschen Sozialverbände, der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) und der unabhängigen Behindertenverbände Deutschlands.

Aktuelles aus dem Schweizer VHL-Verein

Gruezi aus der Schweiz,

gerne schreibe ich an dieser Stelle wieder einmal ein paar Zeilen.

Mit neuem Elan haben wir vom Vorstand für dieses Jahr das Jahresprogramm ausgewählt:

- Der Familientag ist am Sonntag, 21. Juni 2009.
- Die Informationsveranstaltung findet am Samstag, 19. September statt.

Wir haben dafür im Hotel Roter Turm im Herzen der Altstadt von Solothurn ein tolles Lokal gefunden und freuen uns sehr auf diese Tagung an diesem schönen Ort.

Aber vorher findet ja noch das Treffen mit unseren Freunden im Schwarzwald statt und wir vom Vorstand hoffen, dass wiederum viele von uns den Weg nach Waldkirch finden. Es ist immer schön, wenn wir zusammen sein können und viele neue und alte Bekannte sehen. Melden sie sich doch beim Vorstand, falls sie eine Mitfahrgelegenheit suchen!

Nun habe ich noch eine kleine Geschichte zum Nachdenken:

*Eleganz bedeutet nicht aufzufallen,
sondern in Erinnerung zu bleiben !*

Giorgio Armani

Die Faschings- und Ballsaison neigt sich dem Ende zu. In Wien wird heute (19.2.09) der Traditionelle Opernball gefeiert – ein (auch mediales) Großereignis, bei dem es vielen BesucherInnen sehr wohl darum geht, aufzufallen und in Erinnerung zu bleiben. Ob sie es mit Eleganz versuchen werden? Oder vielleicht eher durch schrille Kleidung und tiefe Dekolletés? Durch Auszeichnungen und Medaillen, die zur Schau getragen werden? Ob und wie wir Menschen in Erinnerung behalten, hängt aber bestimmt eher davon ab, ob wir uns in deren Gesellschaft wohl fühlen können oder nicht. Dabei spielt das äußere Erscheinungsbild nur eine untergeordnete Rolle. Elegante Kleidung mag zunächst beeindrucken, doch sie ersetzt uns nicht den /die GesprächspartnerIn. Wer sich etwa an einem Ballabend eher um das eigene Spiegelbild als um die anwesende Gesellschaft kümmert, wird sich keine FreundInnen machen. Das Kleid ist zu eng zum Tanzen, die Schuhe schmerzen, die Gesichtszüge von chirurgischen Eingriffen verzehrt – von Eleganz also gar keine Spur. Dabei würden Natürlichkeit und eine Portion Lebensfreude genügen, um aufzufallen und in Erinnerung zu bleiben.

Freuen wir uns also an einem Treffen von VHL dabei zu sein und pflegen wir die Freundschaften.

Eine gute Zeit und hoffentlich bald mehr Wärme und Sonnenschein.

Uf Wiederluege!

Vorstand VHL-Schweiz

Erika Trutmann

VHL Kalender 2010

Nachdem wir im letzten Jahr erstmalig einen VHL Kalender mit dem Motiv „Blumen“ erstellt haben, soll der nächste Kalender für das Jahr 2010 unter das Thema „Landschaften“ fallen. Wir denken dabei an Moor-, Berg-, Fluss-, Wald-, Seen-, Meer-, Küsten-, oder Kultur-Landschaften (zum Beispiel Weinberge, Rapsfelder in Mecklenburg-Vorpommern, etc.) und möchten gerne jeden ansprechen, der gerne fotografiert und seine Fotos zur Verfügung stellen möchte.

Hierbei kann jeder Interessierte teilnehmen. Es genügt, sein Lieblingsfoto zum allgemeinen Thema „Landschaften“ an die unten angegebene Adresse zu senden. Ein Auswahlverfahren wird dann die Fotos bestimmen, die definitiv zum Druck kommen.

Wir machen bereits früh in diesem Jahr auf unsere Kalenderaktion mit dem Thema "Landschaften" aufmerksam, so dass für jede Jahreszeit (Winter, Frühjahr, Sommer und Herbst) noch fotografiert werden kann.

Die hochauflösenden Fotos im Querformat können ab sofort mit Angabe von Bildtitel und Autor an foto@hippel-lindau.de gesendet werden. Natürlich können Sie uns auch Ihr analoges/entwickeltes Foto per Post zusenden. Rückfragen richten Sie bitte an foto@hippel-lindau.de.

Wir hoffen auf eine rege Beteiligung mit vielen schönen Landschaftsaufnahmen und auf viele Bestellungen, die der VHL-Forschungsförderung zu Gute kommen wird.

Termine 2009

- 07 März regionales Treffen in Essen für Nord- und Westdeutschland
- 07. März VHL Infoveranstaltung Niederlande
- 18. April regionales Treffen in Berlin für Ostdeutschland
- 09. Mai regionales Treffen in Neufahrn für Bayern und Österreich
- 16. Mai regionales Treffen in Waldkirch für Südwestdeutschland und die Schweiz
- 21. Juni VHL-Familientag in der Schweiz
- 29. August Selbsthilfetag in einem Schweizer Einkaufsmarkt mit einem VHL-Stand
- 19. September VHL Infoveranstaltung Schweiz in Solothurn
- 16. bis 18. Oktober 2009 Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung in Berlin

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 Graul-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 Erstellung: Andreas Beisel (www.andreas-beisel.de)

Impressum: Zuschriften an Gerhard Alsmeier
Rembrandtstraße 2, 49716 Meppen ☎ 05931-929552
E-mail: info@hippel-lindau.de Internet: <http://www.hippel-lindau.de>
Bankverbindung: Commerzbank Meppen, Konto-Nr.: 5799788, BLZ: 266 400 49
Vereinsregister Nr.: VR 120590 beim Amtsgericht Osnabrück