



Verein für von der von Hippel – Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.  
VHL-Rundbrief November 2008 Heft 4 Jahrgang 9

## Inhaltsverzeichnis

In Kürze vorneweg

Bericht über die Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in Hannover

Vortrag Herr PD Dr. K.-M. Kreusel  
Thema: Kontrolle und Behandlung retinaler Angiome

Vortrag Herr Prof. Dr. M. Ritter, Klinikum Ibbenbüren  
Thema: Diagnostik und Therapie von neuroendokrinen Tumoren bei VHL

Vortrag Herr PD Dr. M. Nakamura,  
Neurochirurgische Klinik, Medizinische Hochschule Hannover  
Thema: Hämangioblastome bei VHL Betroffenen

Vortrag von Dagmar Rath, Mitglied des Vorstandes der VHL Selbsthilfe  
Thema: Möglichkeiten der Forschungsförderung durch die Selbsthilfe

Bericht vom 1. Treffen VHL Betroffener und deren Angehörigen in Linz/Österreich

Bericht vom ACHSE Treffen 24.-25. Oktober

Bericht aus der Schweiz

Danksagung Prof. Dr. Neumann

## **In Kürze vorneweg**

Liebe Leserinnen, liebe Leser,  
in nun schon guter alter Tradition möchte ich diesen letzten Rundbrief des Jahres 2008 nutzen, eine kleine Rückschau auf das vergangene Jahr zu halten.

Wenn ich nun also versuche, mich an die Höhen und Tiefen des VHL-Jahres 2008 zu erinnern, so fällt mir zu allererst unsere Biomaterialbank ein. Sie ist nun das dritte Jahr in Folge Gegenstand meiner „In Kürze vorneweg“-Philosophierereien. Und wieder muss ich tröstend auf das neue Jahr verweisen. Manchmal fällt es schwer, dabei nicht die Hoffnung zu verlieren. Es ist uns zwar mittlerweile gelungen, einen 1a-Lagerort zu finden, ein Problem, das uns noch im letzten Jahr fast nicht möglich zu lösen schien. Doch seither dümpelt das Projekt ein wenig vor sich hin. Im neuen Jahr wird das Schiff wieder an Fahrt aufnehmen. Ich bin gespannt und eigentlich fast sicher, auch meinen Rückblick 2009 wieder zu Teilen unserer Biomaterialbank zu widmen. Damm aber hoffentlich, um vom erfolgreichen Start zu berichten!

Auch möchte ich es an dieser Stelle keinesfalls versäumen, unserem Vorsitzenden Gerhard Alsmeier noch einmal recht herzlich zu gratulieren! Er hatte sich im Sommer dazu entschlossen, für den Vorstand der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.) zu kandidieren und wurde am 24. Oktober auch mit großer Mehrheit gewählt. Ich bin sicher, dass wir alle hiervon über kurz oder lang sehr profitieren werden. auch wenn oder gerade weil mit dieser neuen Aufgabe auch eine Menge neue Arbeit auf Gerhard zukommen wird.

Und nun noch zu guter letzt: Große Ereignisse werfen ihre Schatten voraus. 2009 feiern wir Geburtstag. Der Verein wird 10 Jahre alt! Älter, als manche Ehe wird. Und noch ein weiteres großes Ereignis steht uns bevor. Doch darüber mehr im nächsten Rundbrief. Um mit Rudi Carrell zu sprechen: „Laß Dich überraschen!“

Abschließend wünsche ich Ihnen und Ihren Familien bzw. Euch und Euren Familien im Namen des gesamten Vorstandes eine ruhige und gesegnete Weihnachtszeit und für das kommende Jahr alles Gute!

Ihre und Eure Dagmar Rath

## **Bericht über die Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung vom 10. bis 12. Oktober 08 in Hannover**

Am Freitag, den 10. Oktober war es mal wieder soweit und ich machte mich auf in Richtung Karlsruher Hauptbahnhof, denn das jährliche, bundesweite Treffen der Hippel-Lindau'er mit der Mitgliederversammlung und der Informationsveranstaltung stand an. Nach gut drei Stunden Zugfahrt kam ich im Hauptbahnhof Hannover an und nach einer kurzen Fahrt mit der Tram war ich auch schon in unserem diesjährigen, noblen Tagungshotel angekommen.

Den Freitagabend verbrachten wir traditionell in gemütlicher Runde, wo es ein Wiedersehen mit alten Bekannten, aber auch neuen Mitgliedern und Interessierten gab. Besonders schön war, das einige VHL'er aus der Schweiz, den Niederlanden und aus Belgien extra zu unserem Treffen angereist waren.

Nach einem reichhaltigen Frühstücksbüffet begann unser Vorsitzender, Gerhard Alsmeier, mit seinen Ausführungen im Rahmen der diesjährigen Mitgliederversammlung. Nach der ersten, kurzen Kaffeepause folgte der Vortrag meiner Vorstandskollegin Dagmar Rath. Sie erläuterte ausführlich und anschaulich die Möglichkeiten der Forschungsförderung durch uns als

Selbsthilfegruppe. Danach war auch schon Mittagspause und wir gingen nach dem Gruppenfoto vor dem Hotel in den Speisesaal, wo wir uns alle ausgiebig an dem leckeren Büffet bedienen konnten. Die Nachmittagsveranstaltung begann mit dem Vortrag über Augenbeteiligung bei der von Hippel - Lindau Erkrankung von Herrn PD Dr. Kreusel aus Berlin. Anschließend referierte Herr Prof. Dr. Ritter aus Ibbenbüren über die Diagnostik und Therapie neuroendokriner Tumoren bei von Hippel-Lindau. Der vierte und letzte Vortrag im Rahmen der diesjährigen Informationsveranstaltung mit dem Thema Hämangioblastome bei VHL Betroffenen hielt der Neurochirurg Herr PD Dr. Nakamura aus Hannover. Eine Zusammenfassung aller Vorträge gibt es, wie immer, in diesem Rundbrief. Obwohl wir vom Vorstand eigentlich jedes Jahr diese medizinischen Vorträge hören, so können wir, aufgrund der verschiedenen Referenten, doch immer wieder etwas Neues in Bezug auf die medizinischen und wissenschaftlichen Neuerungen mitnehmen.

Etwas später als vorgesehen ging der offizielle Teil der Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung zu Ende und ich ging mir erst einmal die Beine vertreten und frische Luft schnappen, bevor wir uns alle wieder trafen, um den Abend in gemütlicher Runde ausklingen zu lassen.



Am Sonntag stand dann noch die obligatorische Stadtbesichtigung auf dem Programm. Um 10.00 Uhr holte uns ein Bus vor dem Hotel ab und es ging danach kreuz und quer durch Hannover, wo uns der in Hannover verliebte Stadtführer so gut wie alle Sehenswürdigkeiten vom Bus aus sowie bei einigen Ausstiegen in knapp drei Stunden zeigte. Ich war überrascht, dass die Landeshauptstadt von Niedersachsen so viel zu bieten hat.

Zum Ende der Stadtbesichtigung brachte uns der Bus an den Bahnhof, wo die große Verabschiedung anstand. Anschließend fuhr ich im überfüllten ICE wieder nach Karlsruhe zurück.

Es ist/war – wie jedes Jahr – immer schön, die vielen Freunde und Bekannte aus unserer großen VHL-Familie wieder zu sehen, aber auch neue Mitglieder kennen zu lernen. Wir sehen uns hoffentlich zum 10-jährigen Vereinsjubiläum nächstes Jahr in Berlin wieder!  
Andreas Beisel

## Vortrag Herr PD Dr. K.-M. Kreusel, Augenzentrum DRK-Kliniken Berlin

### Thema: Kontrolle und Behandlung retinaler Angiome

Email: [k.kreusel@drk-kliniken-westend.de](mailto:k.kreusel@drk-kliniken-westend.de)

Im Rahmen eines VHL treten kapilläre retinale Angiome auf. Das sind gutartige Tumoren der Netzhaut des Auges die sich aus Gefäßzellen bilden und ein feines Gefäßgeflecht bilden, ähnlich den Kapillaren, den feinsten Blutgefäßen des Körpers. Andere Bezeichnungen für das kapilläre retinale Angiom sind, retinales Hämangioblastom, „Angiomatosis retinae“ oder „von Hippel-Tumor“. Retinale Angiome weisen in ihrer Feinstruktur eine große Ähnlichkeit zu Hämangioblastomen des zentralen Nervensystems auf.



Sie können grundsätzlich in zwei verschiedenen Formen auftreten, nämlich als Tumor der Netzhautperipherie (peripheres Angiom) oder als Tumor am Sehnervenkopf (juxtapapilläres Angiom).

Das periphere Angiom findet sich überwiegend in den äußeren Bereichen der Netzhaut. Im Bereich der Stelle des schärfsten Sehens (Makula) sind Angiome glücklicherweise sehr selten. Eine Behandlung eines Angioms im Bereich der Makula kann zur merkbaren Einschränkung des Gesichtsfeldes oder auch zur Verminderung der Sehschärfe führen. Periphere Angiome können vom Augenarzt anhand ihres typischen Aussehens meistens leicht erkannt werden. Ein größeres Angiom sieht in der Regel aus wie eine orange-rote Kugel, die mehrere Millimeter groß werden kann und von stark erweiterten und geschlängelten Blutgefäßen versorgt wird. Kleine Angiome sehen oft aus wie ein kleiner runder Blutfleck, die zu- und abführenden Gefäße weisen oft noch keine Erweiterung und Schlängelung auf. Die aus einem größeren Angiom austretende Flüssigkeit kann sich unter der Netzhaut ansammeln und eine Netzhautablösung verursachen. Auch kann die Flüssigkeit unter der Netzhaut wandern und dann, obwohl sich das Angiom weit weg von der Stelle des schärfsten Sehens in der Netzhautperipherie befindet, eine Netzhautschwellung (Ödem) oder Fettablagerungen (Lipidexsudate) in der Stelle des schärfsten Sehens (Makula) bilden. Dieses Makulaödem kann zu einer deutlich Verminderung der Sehschärfe führen. Neben der Ansammlung von Flüssigkeit unter der Netzhaut kann es auch zur Ausbildung von Membranen auf der Netzhautoberfläche und im Glaskörperraum kommen welche den Befund zusätzlich komplizieren. Ein weniger typisches Erscheinungsbild zeigt das retinale Angiom an der Eintrittsstelle des Sehnerven (juxtapapilläres Angiom). Durch die unmittelbare Nähe des Sehnervenkopfes zur Stelle des schärfsten Sehens kann ein Flüssigkeitsaustritt aus einem juxtapapillären Angiom schon früh zur Ausbildung eines Makulaödems und damit zur Sehverschlechterung führen.

Die Diagnose retinaler Angiome erfordert manchmal die Durchführung einer Fluoreszein-Angiografie (FAG). Dabei handelt es sich um eine Untersuchung mit Hilfe eines Farbstoffs, des Fluoreszeins. Dieser Farbstoff besitzt die Eigenschaft, bei Beleuchtung durch Licht bestimmter

Wellenlänge angeregt zu werden und dann selber zu leuchten. Dieses Fluoreszein wird in eine Vene gespritzt und verteilt sich dadurch in alle Blutgefäße des Körpers, also auch in die retinalen Angiome, die dadurch sehr deutlich sichtbar werden und sehr gut erkannt und fotografiert werden können.

Retinale Angiome treten nicht nur im Rahmen eines VHL auf sondern können auch bei sonst gesunden Personen vorliegen. Dieser Fall eines dann sporadisch genannten Angioms ist jedoch seltener als das Auftreten bei VHL, auch findet sich bei sporadischem Auftreten immer nur ein einzelnes Angiom. Bei VHL-Patienten finden sich im Gegensatz dazu oft schon bei der Diagnose der Augenbeteiligung mehr als ein Angiom oder es treten im weiteren Verlauf neue Angiome auf. Auch wenn zunächst nur ein Angiom vorhanden ist, sollte vom Vorliegen eines VHL ausgegangen werden und dieses dann soweit möglich ausgeschlossen werden.

Die Basis der Untersuchung von VHL-Patienten und deren Angehörigen stellt die molekulargenetische Untersuchung auf das Vorliegen einer Mutation des VHL-Gens dar. In den meisten betroffenen Familien lässt sich anhand einer im Rahmen einer genetischen Beratung entnommenen Blutprobe eine Mutation dieses Gens nachweisen. Dadurch lässt sich bei allen in Frage kommenden Familienmitgliedern bestimmen ob sie das VHL-Gen geerbt haben oder nicht betroffen sind. Vorsorgeuntersuchungen auf das Vorliegen von entsprechenden Organerkrankungen lassen sich dann, sofern die molekulargenetische Untersuchung aussagekräftig ist, auf diejenigen Familienmitglieder beschränken welche das veränderte Gen geerbt haben.

Für den Zeitpunkt des Auftretens retinaler Angiome beim VHL lassen sich keine festen Regeln aufstellen, da dieser sehr unterschiedlich sein kann. So können innerhalb einer betroffenen Familie bei den Kindern durchaus schon retinale Angiome vorliegen, während beim betroffenen Elternteil noch keine derartigen Veränderungen vorhanden sind. Allgemein kann man sagen, dass der häufigste Zeitraum für die erstmalige Diagnose retinaler Angiome zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr ist. Retinale Angiome sind die häufigste Erstmanifestation, also bei der Mehrzahl der Patienten die erste sich bemerkbar machende Veränderung, eines VHL. Zum Teil ist diese Tatsache dadurch bedingt, dass ein retinales Angiom schon erhebliche Symptome machen kann wenn es nur wenig größer als einen Millimeter misst, während andere VHL-Veränderungen wie z.B. Kleinhirn- oder Rückenmarkshämangioblastome dieser Größe noch nicht einmal sicher mit der Kernspintomographie nachweisbar sind, geschweige denn irgendwelche Beschwerden verursachen.

Das häufigste Symptom bei Vorliegen eines retinalen Angioms ist die schleichend und schmerzlos einsetzende Sehverschlechterung, der Patient sieht auf dem betroffenen Auge „nebelig“. Seltener ist der Ausfall des peripheren Gesichtsfelds durch eine Netzhautablösung das erste Symptom des Angioms. Eine Sehverschlechterung tritt in der Regel allerdings erst bei größeren Angiomen auf, das bedeutet, dass die Augenbeteiligung schon länger besteht und das Angiom viele Monate oder sogar Jahre Zeit hatte eine gewisse Größe zu erreichen. Das bedeutet auch, dass in der Regel ein langer Zeitraum zur Verfügung steht um ein Angiom durch eine Routineuntersuchung schon dann zu entdecken, wenn es noch klein ist und keine Symptome macht. Zwar gibt es Angiome, die nachweislich über einen langen Zeitraum nicht wachsen und also auch keine Symptome oder Komplikationen verursachen aber für die Mehrzahl der Angiome ist davon auszugehen, dass ein Wachstum erfolgen wird. Daher ist eine sofortige Behandlung eines neu entdeckten Angioms anzustreben. Ausgenommen hiervon sind Angiome am Sehnervenkopf und unter Umständen auch sehr seltenen Angiome in der Makula, der Stelle des schärfsten Sehens.

Die Standardtherapie für kleine Angiome ist die Laserkoagulation. Dabei wird durch einen Laserstrahl ein thermischer Effekt im Bereich des Angiomes erzeugt und dieses wird durch die entstehende Hitze zerstört. An der Stelle des Angioms findet sich dann eine Narbe. Diese Narbe stört das Sehen in der Regel überhaupt nicht, da sich die meisten Angiome in der Netzhauiperipherie, also in den Außenbereichen befinden, die für das alltägliche Sehen nur eine geringe oder gar keine Bedeutung haben. Während bei kleinsten Angiomen in der Regel eine Laserbehandlung für eine vollständige Zerstörung ausreichend ist, müssen bei größeren Angiomen mehrere Laserbehandlungen oder auch eine TTT (transpupilläre Thermotherapie),

eine Sonderform der Lasertherapie, durchgeführt werden. Sollte ein Angiom für eine Laserbehandlung zu groß sein, kann eine Therapie durch einen Rutheniumapplikator sinnvoll sein. Dabei handelt es sich um ein radioaktiv beschichtetes Metallplättchen das etwa so groß wie eine Münze sind. Dieses wird an der Stelle des Angioms auf den Augapfel aufgenäht, dort für einige Tage belassen und bewirkt eine sehr präzise Bestrahlung des Angioms unter Schonung anderer Strukturen des Auges. In den folgenden Wochen und Monaten kommt es dann zum langsamen Zerfall des Angioms bis nur noch eine Narbe vorhanden ist. Eine gefürchtete Komplikation nach der Behandlung größerer Angiome ist die Netzhautablösung, die sich entweder von selber wieder zurückbilden kann, oder manchmal auch weitere Operationen erfordert. Ob eine Netzhautablösung nach einer Behandlung eintritt, hängt auch von der richtigen Wahl des Therapieverfahrens ab. Die Rutheniumapplikatorbestrahlung ist komplikationsärmer und effektiver bei der Behandlung großer Angiome als die Laser- oder Kryotherapie, steht aber nur in wenigen spezialisierten Zentren (Essen, Berlin-Steglitz) zur Verfügung. Im Falle des Vorliegens oder Eintretens einer Netzhautablösung, bei Membranen auf der Netzhautoberfläche oder bei einer Glaskörperblutung kann eine Vitrektomie (Entfernung des Glaskörpers) erforderlich sein. Dadurch wird ein Zugang geschaffen der es ermöglicht, direkt an der Netzhautoberfläche zu operieren und somit Membranen von der Netzhaut zu entfernen oder auch Flüssigkeit unter der Netzhaut abzusaugen. Abschließend kann ein Ersatz des Glaskörpers durch Silikonöl erforderlich werden, welches die Netzhaut dauerhaft an der Unterlage hält und so eine erneute Netzhautablösung verhindert. Eine Vitrektomie ist eine komplizierte Operation, die in der Regel nur bei schwierigen Fällen einer Angiomatosis retinae durchgeführt wird, sie kann aber nicht selten zu einer dauerhaften Stabilisierung des Sehvermögens führen und eine Erblindung verhindern.

Eine Sonderstellung nimmt das Angiom am Sehnervenkopf, das juxtapapilläre Angiom ein. Durch seine Lage gestaltet sich die Behandlung schwierig, denn es besteht bei jeder Behandlungsart immer auch ein Risiko den Sehnerven zu schädigen und dadurch eine Sehverschlechterung und Gesichtsfeldausfälle zu verursachen. Im Allgemeinen werden juxtapapilläre Angiome erst dann behandelt, wenn sie Symptome verursachen. Es gibt vielfältige Vorschläge zur Behandlung dieser Angiome, so z.B. die Laserbehandlung, die Vitrektomie oder die Protonenbestrahlung, ohne dass man eine generelle Empfehlung für die Behandlung dieser speziellen Angiome abgeben könnte.

Letztendlich ist bei der Wahl des Therapieverfahrens die Erfahrung des Behandlers entscheidend und die Behandlung sowohl juxtapapillärer als auch größerer peripherer Angiome sollte Augenärzten vorbehalten bleiben, die Erfahrungen mit einer größeren Anzahl VHL-Patienten haben.

Periphere Angiome können bei VHL-Patienten, regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen vorausgesetzt, im Stadium des Mikroangioms entdeckt und durch eine einfache Laserkoagulation behandelt werden. Augenärztliche Vorsorgeuntersuchungen sollten durch einen Augenarzt durchgeführt werden, der Erfahrung in der Untersuchung und Behandlung von VHL-Patienten hat, da gerade die Entdeckung kleiner Angiome viel Übung erfordert. Voraussetzung für eine gründliche Untersuchung der Netzhaut ist das Weitstellen der Pupille durch pupillenerweiternde Augentropfen. Die Pupillenerweiterung hält etwa 3-4 Stunden an, in dieser Zeit besteht Lese- und Fahruntüchtigkeit. Die Netzhautuntersuchung oder „Funduskopie“ kann dann durch ein Kontaktglas, welches auf die Hornhaut aufgesetzt wird, oder besser noch durch die „indirekte Funduskopie“ erfolgen. Dabei hält der Untersucher am ausgestreckten Arm eine Lupe vor das Auge und schaut mit Hilfe einer Untersuchungsbrille oder auch einer vor ein Auge gehaltenen Lichtquelle in das Auge hinein. Genau wie für die Therapie, gibt es auch für die Durchführung der Kontrolluntersuchungen keine einheitlichen Empfehlungen. Überwiegend werden jährliche Untersuchungen empfohlen, als Beginn wird im Allgemeinen das Einschulungsalter angegeben. Grundsätzlich sollten einjährige Untersuchungsintervalle gewählt werden, unabhängig vom Patientenalter. Größere Abstände sind unzweckmäßig, da die ophthalmologische Untersuchung einfach, gefahrlos und preiswert ist, auch andere mögliche Augenerkrankungen als die Angiomatosis retinae mit erkannt werden können und es erfahrungsgemäß nicht immer leicht ist zu behalten, in welchem Jahr die letzte Augenuntersuchung war. Eine Vergrößerung der Intervalle oder völliges Einstellen der

Untersuchung im Alter ist nicht zu empfehlen, da sich bei einer kleinen Zahl Patienten auch noch im höheren Alter nachweislich neue Angiome gebildet haben deren frühzeitigere Behandlung wesentliche Komplikationen erspart hätte. Bei verdächtigen Befunden oder nach Behandlungen werden selbstverständlich kurzfristigere Kontrollen festgelegt.

Abschließend muss festgehalten werden, dass unter Einhaltung dieser Richtlinien bisher keiner der Berliner Patienten, der noch vor Auftreten von Symptomen augenärztlich auf das Vorliegen retinaler Angiome untersucht wurde, eine schwerwiegende Sehverschlechterung erlitten hat.

### **Vortrag Herr Prof. Dr. M. Ritter, Klinikum Ibbenbüren**

#### **Thema: Diagnostik und Therapie von neuroendokrinen Tumoren bei VHL**

Email: [m.ritter@klinikum-ibbenbueren.de](mailto:m.ritter@klinikum-ibbenbueren.de)

Herr Prof. Ritter ist Endokrinologe und Chefarzt am Klinikum Ibbenbüren. Am Anfang seiner Assistenzzeit am Universitätsklinikum München-Großhadern hat er sich bereits mit seltenen Tumorerkrankungen beschäftigt und hat unter Prof. Engelhardt lange Jahre Patienten mit VHL betreut. Seit ca. zehn Jahren ist er in Ibbenbüren (Nordrhein-Westfalen) tätig und betreut dort ebenfalls VHL Patienten.



In seinem Vortrag zur Diagnostik und Therapie von neuroendokrinen Tumoren ging Prof. Ritter zunächst auf die Nebennierentumoren (Phäochromozytome) und anschließend auf die Inselzelltumoren (NET) der Bauchspeicheldrüse ein.

#### **Phäochromozytome**

Im Freiburger VHL Register wurden Phäochromozytome bei 46 Prozent der Betroffenen festgestellt. Dieser Wert liegt deutlich über internationalen Erfahrungswerten von 10-20 Prozent der Betroffenen. Die Schwarzwaldmutation mit vielen Betroffenen mit Phäochromozytomen ist dafür die Erklärung.

Eine der ersten Beschreibungen und die Namensgebung für den Tumor als „Phäochromozytom“ erfolgte 1886 bei einer 18-jährigen Frau an der Universitätsklinik Freiburg durch den Pathologen Dr. Felix Fränkel. Wie Prof. Neumann später nachweisen konnte, handelte es sich um eine Patientin mit der MEN2 Erkrankung.

Die Nebennieren liegen der Niere oberhalb zipfelförmig auf und haben eine Größe von etwa 4 x 3 cm. Die Nebennieren sind Drüsen, die in ihrer Rinde u. a. das lebensnotwendige Cortisol und im Nebennierenmark u. a. die Stresshormone Adrenalin und Noradrenalin produzieren. Wenn ein Großteil der Nebennieren entfernt wird, kann auch deren Funktionen beeinträchtigt sein.

Phäochromozytome kommen zu über 20 Prozent bei erblichen Tumorerkrankungen vor, insbesondere bei VHL, multiple neuroendokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2) und der Neurofibromatose sowie seltener bei Erkrankungen der SDH-Gruppe.

Am häufigsten treten folgende klinische Symptome bei einem Phäochromozytom auf.

|               |         |
|---------------|---------|
| Bluthochdruck | > 90 %  |
| Kopfschmerzen | 60-90 % |
| Schwitzen     | 55-75 % |
| Herzklopfen   | 50-70 % |
| Blässe        | 40-45 % |
| Hoher Zucker  | 30-40 % |

Es ist besonders wichtig das Hausärzte wissen, bei welchen Konstellationen sie an ein Phäochromozytom denken sollten:

- bei typischer Klinik
- bei allen zufällig entdeckten NN-Tumoren („Inzidentalome“)
- bei erblichen Formen für Phäochromozytome
- bei jungen Patienten (<40 Jahren) mit Bluthochdruck
- bei Patienten mit schwer einstellbarem Bluthochdruck

Die Diagnose eines Phäochromozytoms besteht zum einen aus der Bestimmung der Abbauprodukte der Hormone Adrenalin und Noradrenalin im 24-Stunden-Urin oder im Blut (Plasma) sowie dann nach der Hormondiagnostik in bildgebenden Verfahren.

### **Bestimmung der Abbauprodukte der Hormone Adrenalin und Noradrenalin**

Die Metanephrine sind Abbauprodukte der Katecholamine Adrenalin bzw. Noradrenalin. Sind diese erhöht, weisen sie auf das Vorhandensein eines Phäochromozytoms hin. Die Bestimmung der Metanephrine bzw. Katecholamine kann sowohl im 24-Stunden-Urin als auch im Blut erfolgen. Wenn ein Labor die optimale Diagnostik durchführen kann, dann sind die Bestimmungen im Plasma oder Urin gleichwertig. Die meisten Labore in Deutschland verfügen aber nicht über diese sog. HPLC-Diagnostik und in diesen Fällen ist wahrscheinlich die Bestimmung im Urin die bessere Methode.

### **Bildgebende Verfahren**

Neben der Bestimmung der Abbauprodukte der Nebenniere im Urin oder Blut gibt es die bildgebenden Verfahren. Bei den meisten Betroffenen wird ein MRT (Kernspin) des Bauchraums (Abdomen) während der jährlichen Kontrolluntersuchungen durchgeführt. Die MIBG-Szintigraphische ist ein weiteres bildgebendes Verfahren, mit dem auch weitere Tumoren, die sich außerhalb der Nebennieren befinden (so genannte Paragangliome), entdeckt werden können.

Die Operation eines Phäochromozytoms sollte heute endoskopisch (Schlüssellochchirurgie) durchgeführt werden.

### **Zysten und Inselzelltumoren der Bauchspeicheldrüse (Pankreas)**

Im Freiburger VHL Register haben 14 Prozent der Betroffenen Pankreaszysten und 3 Prozent entwickeln Inselzelltumoren. Im internationalen Vergleich kommen Pankreaszysten mit 30-77 Prozent und Inselzelltumoren mit 5-17 Prozent deutlich häufiger vor. Auch hier kann die große Anzahl der Betroffenen mit einer so genannten „Schwarzwaldmutation“ eine Erklärung sein.

Lage des Pankreas

Das Pankreas liegt hinter dem Bauchfell, zwischen Magen, Milz und Leber und den großen Blutgefäßen des Bauchraums. Der Kopf des Pankreas liegt direkt am Magen und wird vom

Zwölffingerdarm umfasst. Die Abgänge des Pankreas und der Gallenblase münden in den Zwölffingerdarm.

Die Bauchspeicheldrüse besteht aus zwei Zelltypen, die unterschiedliche „Säfte“ produzieren. Zum einen werden Verdauungssäfte (Enzyme) produziert, welche benötigt werden um die Nahrung im Darm zu verdauen. Die Verdauungsenzyme werden über den Abgang in den Zwölffingerdarm abgegeben (exokrine Funktion). Zum anderen werden in den Inselzellen u.a. die Hormone Insulin und Glukagon produziert, die direkt in die Blutbahn abgegeben werden (endokrine Funktion).

**Pankreaszysten** können die ganze Bauchspeicheldrüse ausfüllen und dadurch den Pankreasgang verlegen und in seltenen Fällen zu einer Pankreatitis (Bauchspeicheldrüsenentzündung) führen. In der Regel verursachen die Zysten aber keine Komplikationen und müssen daher nicht behandelt werden. Eine Punktion der Zysten kann ein gefährlicher Eingriff sein, wenn z.B. die aggressiven Verdauungssäfte austreten und zu Komplikationen wie zur Ausbildung einer Fistel (Gang nach außen) führen.

**Inselzelltumoren** gehören zu der Gruppe der Neuroendokrinen Tumoren (NET). Die Wahrscheinlichkeit, dass sie bösartig werden, steigt mit ihrer Größe an. Bei VHL Betroffenen sind Inselzelltumoren selten hormonell aktiv, ihre Gefahr besteht eher in der Bösartigkeit.

NET sind sehr selten und treten jährlich nur in 400-800 Fälle in der gesamten Bevölkerung in Deutschland auf. Heute unterscheidet man sie in NET mit gutartigem, mit niedrig malignem (bösartigem) Verlauf und mit hochmalignen Verlauf ein.

Jährliche Kontrolluntersuchungen des Abdomens (Bauchraums) durch MRT (Kernspin) sollten die Regel sein. Mögliche Auffälligkeiten sollten weiter untersucht werden. Bei der Endosonographie muss der Patient einen Schlauch schlucken in dem sich ein Ultraschallkopf befindet, mit dem das Pankreas vom Magen aus geschallt werden kann. Eine weitere Möglichkeit in der Diagnostik eines Inselzelltumors besteht in der Octreotid-Szintigraphie. NET haben häufig Rezeptoren für Somatostatin, die bei der Octreotid-Szintigraphie darstellbar sind.

Mit Tumormarkern kann die Aktivität der NET gemessen werden. Der gängigste Tumormarker ist Chromogranin A, weitere sind das pankreatische Polypeptid sowie bei Hormon produzierenden Tumoren Serotonin, Glukagon und Insulin. Da die Inselzelltumoren bei VHL Patienten meist hormonell inaktiv sind, spielen in der Regel nur das pankreatische Polypeptid und vor allem das Chromogranin A eine Rolle. Die Tumormarker werden durch Blutabnahme ermittelt. Im Prinzip kann jeder Arzt dies vornehmen. Da aber die optimale Versendung für manche Ärzte schwierig ist, kann es sinnvoll sein, die Blutentnahme bei einem Spezialisten (das wäre dann ein Endokrinologe) vorzunehmen.

Inselzelltumoren sollten ab einer Größe von ca. 3 cm operiert werden. Eine Operation des Pankreas ist immer ein sehr schwieriger Eingriff, so dass es unerlässlich ist, sich an erfahrene Pankreaschirurgen zu wenden. Eine so genannte Whipple-OP, bei der große Teile des Magens, des Zwölffingerdarms sowie die Gallenblase entfernt werden, ist nicht immer erforderlich. Untersuchungen haben gezeigt, dass das Risiko für Fremddabsiedlungen (Metastasen) bei Inselzelltumoren ab einer Größe von 5 cm deutlich ansteigt.

Neben der Größe des Inselzelltumors spielen zwei weitere Faktoren eine Rolle bei der Entscheidung ob operiert werden muss. Verdoppelt der Tumor seine Größe innerhalb von 500 Tagen (1½ Jahren) ist dies ein Hinweis auf das Vorliegen eines bösartigen Tumors. Außerdem spielt die VHL Mutation eine Rolle. Befindet sich die Mutation im 3. Exon, haben diese VHL Betroffenen ein größeres Risiko einen bösartigen Tumor zu entwickeln.

Die beiden letztgenannten Faktoren sind in der Literatur umstritten, so dass zusammengefasst gesagt werden kann:

Ist der Tumor größer als 5 cm, erhöht sich das Risiko von Metastasen.

Ist der Tumor kleiner als 2 cm ist er eher nicht bösartig.

Ab einer Größe von ca. 3 cm sollte der Tumor operiert werden.

**Vortrag Herr PD Dr. M. Nakamura, Neurochirurgische Klinik, Medizinische Hochschule Hannover**

**Thema: Hämangioblastome bei VHL Betroffenen**

Email: [nakamura.makoto@mh-hannover.de](mailto:nakamura.makoto@mh-hannover.de)

Dr. Nakamura war bis Ende 2005 in der Neurochirurgischen Klinik des Klinikums Hannover Nordstadt (Direktor Prof. Dr. med. M. Samii, 1998-2003 und Prof. Dr. med. M. R. Gaab, 2003-2005) in Hannover tätig. Seit Januar 2006 ist er als Oberarzt in der Neurochirurgischen Klinik der Medizinischen Hochschule Hannover (Direktor: Prof. Dr. med. J. K. Krauss) tätig. Er ist zuständig für die neurochirurgische Behandlung von Gehirntumoren und Gefäßerkrankungen des Gehirns.



Hämangioblastome (im folgenden HÄB abgekürzt) treten bei 60-80 Prozent aller VHL Betroffenen auf. Sie sind somit für VHL Betroffene eine häufige Erscheinung, für Neurochirurgen sind sie jedoch eher seltene Tumoren, da sie nur zwei Prozent aller Tumoren des Zentralnervensystems ausmachen. In der hinteren Schädelgrube haben sie einen Anteil von 7-10 Prozent und im Rückenmark sind nur 2 Prozent aller primären Tumoren HÄB.

HÄB treten mit 44-72 Prozent am häufigsten im Kleinhirn auf. Im Rückenmark sind sie mit 13-50 Prozent und im Hirnstamm mit 10-20 Prozent vertreten. Im Großhirn kommen sie nur sehr selten vor (weniger als ein Prozent) und werden dann oftmals einzeln publiziert (Fallbericht). Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) stuft die HÄB als gutartig (Grad I Tumor) ein.

HÄB sind sehr gefäßreich und grenzen sich vom umgebenden Gewebe scharf ab, sie wachsen also nicht in umliegendes Gewebe ein. Vielmehr verdrängen sie das umliegende Nervengewebe. Häufig geht eine Zyste mit einem HÄB einher, die in der Regel auch die Symptome verursacht. Es wird vermutet, dass die Zysten durch eine Art Leck im Tumor und Flüssigkeitsansammlung um den Tumor entstehen.

HÄB treten mit achtzig Prozent am häufigsten sporadisch (nicht erblich) auf, die restlichen zwanzig Prozent sind VHL bedingt. Sporadische HÄB treten ca. 10-15 Jahre später auf als bei VHL. Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen. Bei den sporadischen HÄB handelt es sich meist um einzelne Tumoren während bei VHL Betroffenen mehrere Tumoren vorkommen. Im Kleinhirn treten eher sporadische HÄB auf während im Rückenmark die Wahrscheinlichkeit größer ist, dass VHL vorliegt.

## **Beschwerden:**

Wachsen die HÄB im Kleinhirn sind die häufigsten Beschwerden Kopfschmerzen, Gleichgewichtsstörungen und Ataxie (Störung der Bewegungskoordination). Bei größeren Tumoren kann es zum Stau von Nervenwasser (Liquor) im Kleinhirn kommen, welches dann zu einem Hydrozephalus (Wasserkopf) führt. Das Gehirn produziert ungefähr 400-500 ml Nervenwasser am Tag, normalerweise wird Nervenwasser in den Hirnkammern gebildet und dann nach einer Zirkulation im Gehirn in den sog. äußeren Zisternen resorbiert. Die Nervenwasserproduktion und -resorption stehen in einem Gleichgewicht. Ein großer Kleinhirntumor kann den Abfluss des Nervenwassers verhindern. Häufige Symptome sind dann Übelkeit und Erbrechen.

Bereits kleine HÄB im Hirnstamm können Probleme verursachen. Das HÄB kann auf die Nervenbahnen drücken und es kann zu Hirnnervenstörungen, Schluckstörungen sowie zu Husten und Schluckauf führen. Auch hier können Gangstörungen und Ataxie auftreten.

Auch kleine HÄB können im Rückenmark Beschwerden verursachen, wie z.B. Gefühlsstörungen und Hautempfindlichkeitsstörungen. HÄB können den Informationsfluss innerhalb des Rückenmarkes stören, so dass es zu Gangstörungen, Lähmungen und zu Schwäche in der Muskulatur kommen kann.

## **Diagnose**

Für die Diagnostik kommen bildgebende Verfahren zum Einsatz. Entweder die Computertomographie (CT) oder die Kernspintomographie (Magnetresonanztomographie abgekürzt MRT oder MRI). Während das CT mit Röntgenstrahlen arbeitet, werden beim MRT durch ein Magnetfeld die Bilder erstellt. Bei der Kernspintomographie können Bilder in mehreren Schnittebenen erstellt werden, die eine genaue Beurteilung ermöglichen. Eine Darstellung der Gehirngefäße mittels Kontrastmittel ist mit der Angiographie möglich. Diese ist jedoch bei HÄB nur sehr selten nötig. Auch hat sie in den meisten Fällen keine direkte Konsequenz auf das weitere Vorgehen. Zudem ist die Untersuchung invasiv.

## **Optionen nach der Diagnosestellung**

Nach der Diagnose eines oder mehrerer HÄB stellt sich die Frage: „Müssen die HÄB sofort nach der Diagnose behandelt werden?“ Die Beantwortung dieser Frage hängt ganz wesentlich davon ab, ob nur ein HÄB vorliegt oder mehrere vorliegen und es sich evtl. um einen VHL-Betroffenen handelt.

Grundsätzlich gibt es drei Optionen, die im Folgenden aufgeführt werden.

1. Abwarten, durch engmaschige Bildgebung wird der Verlauf beobachtet.
2. Operation des Tumors
3. eventuell eine Bestrahlung (Radiochirurgie)

### **1. Abwarten, durch engmaschige Bildgebung wird der Verlauf beobachtet.**

Dr. Nakamura verwies auf eine Publikation von Wanebo et al aus dem Jahre 2003 (Journal of Neurosurgery 98: 82-94). Hier wird von 84 VHL-Patienten berichtet, die insgesamt 373 HÄB hatten. Die MRT Verlaufskontrolle (mindestens 6 Monate, im Mittel 32 Monate) ergab, dass 44 Prozent der Tumore (solider Anteil) gewachsen war – also 56 Prozent stabil geblieben waren. Jedoch 67 Prozent der begleitenden Zysten zeigten ein Wachstum.

Die Untersuchung zeigte ferner, dass es bislang keine Möglichkeit gibt, um festzustellen, wie lange die Phasen von Wachstum bzw. Ruhe andauern. Es wurde aber festgestellt, dass sich kein HÄB im Laufe der Zeit verkleinerte. Die Symptome werden meistens von den Zysten verursacht. Schließlich ist die Wachstumsrate von HÄB mit Zysten deutlich höher als bei HÄB ohne einen zystischen Anteil.

Anschließend ging Dr. Nakamura auf eine neuere Publikation von Ammermann et al aus dem Jahr 2006 ein (Journal of Neurosurgery 105: 248-255). In diesem Artikel wird über den Langzeitverlauf von 19 VHL-Patienten mit 143 HÄB berichtet, die im Mittel über einen Zeitraum von 12,4 Jahren kontrolliert wurden.

In diesem Zeitraum sind fast alle HÄB gewachsen (97 Prozent). Aber nur 41 Prozent der Patienten entwickelten auch Beschwerden. Die Wahrscheinlichkeit, Beschwerden zu

entwickeln, hängt zum einen von der anfänglichen Größe des Tumors und/oder der Zyste bei der Erstdiagnose ab, zum anderen von der jährlichen Wachstumsrate.

Ammerman und Koautoren sind der Meinung, dass die Eigenschaften „Größe des Tumors bei der Erstdiagnose = initiale Größe“ sowie die „Wachstumsrate“ Aussagen erlauben, welche HÄB Beschwerden verursachen werden.

Bei Kleinhirntumoren sind die initiale Größe des Tumors und der Zyste sowie die Wachstumsrate des Tumors und der Zyste entscheidend. Während bei Hirnstammtumoren nur die initiale Größe des Tumors (nicht der Zyste) und die Wachstumsrate von Bedeutung ist. Schließlich ist bei HÄB des Rückenmarks nur die initiale Größe maßgeblich.

## **2. Operation des Tumors**

Ein HÄB bei VHL-Patienten, welches noch keine Symptome verursacht (asymptomatisch), sollte dann operiert werden, wenn zu befürchten ist, dass direkt benachbarte anatomische Strukturen (z.B. Hirnnerven) unwiederbringlich in Mitleidenschaft gezogen werden, falls der Tumor weiter wächst. Die anatomische Lage des Tumors sowie Größe des Tumors spielen eine Rolle.

Ein HÄB sollte dann operiert werden, wenn Beschwerden auftreten. Es sollte dann nicht zu lange gewartet werden, da sich die Beschwerden im Frühstadium nach einer Operation noch zurückbilden können.

Heutzutage erfolgt eine neurochirurgische Operation immer mit einem Operationsmikroskop. Da wo es nötig ist, wird computergestützt operiert z. B. mittels eines Neuronavigationssystems. Die Neuronavigation kommt insbesondere bei kleinen Tumoren in tiefer Lokalisation zur Anwendung. Anhand von Aufnahmen vor der OP wird hierbei der Neurochirurg vom Computer zum Tumor navigiert. Während der Operation (intraoperativ) erfolgt eine elektrophysiologische Online-Überwachung verschiedener funktioneller Bahnen (z.B. sensible oder motorische Bahnen). Auch Hirnnerven werden während der Operation durchgemessen, um zu sehen, ob sich die elektrisch evozierten Potentiale bei Manipulation verändern.

### **Operation von HÄB im Kleinhirn**

HÄB im Kleinhirn können sehr stark durchblutet sein. Die HÄB befinden sich im Kleinhirn häufig relativ oberflächlich, so dass sie einfach zugänglich sind. Bei tiefer liegenden Tumoren erfolgt die Operation in der Neurochirurgischen Klinik der Medizinischen Hochschule Hannover in einer halbsitzenden Lage des Patienten, da so das Operationsgebiet am besten einsehbar ist. Die Blutgefäße die zum Tumor führen werden zunächst verödet, dann wird am umgebenden gesunden Gewebe entlang der Tumor freigelegt. Die Zyste wird bei der Operation eröffnet und kollabiert dann weiter binnen 24 Stunden nach der Operation.

### **Operation von HÄB am Hirnstamm**

Die HÄB am Hirnstamm sitzen meistens auf der Hinterfläche des Hirnstamms. Auf der Vorderseite des Hirnstamms kommen HÄB sehr selten vor, was sehr positiv ist, da eine Operation dort problematischer ist. Die Vorderfläche des HÄB liegt auf dem Hirnstamm fest auf und muss ganz vorsichtig abgelöst werden, damit wichtige motorische und sensible Nervenbahnen sowie die Schaltstellen für die Hirnnerven nicht in Mitleidenschaft gezogen werden. Die HÄB können meistens durch einen erfahrenen Neurochirurgen gut operiert werden.

### **Operation von HÄB im Rückenmark**

Die HÄB treten am häufigsten im Halsbereich (zervikal), seltener im Brustbereich (thorakal) und noch seltener im Lendenbereich (lumbal) auf. Zudem befinden sie sich viel häufiger auf der Hinterseite (dorsal) des Rückenmarks als auf der Vorderseite (ventral). Bei der Operation wird die Rückenmarkshaut geöffnet, meistens ist der Tumor dann schon sichtbar. Ähnlich wie beim Kleinhirntumor werden die Gefäße verödet und der Tumor wird vom gesunden Gewebe weg geschnitten.

Während der Operation werden die langen Nervenbahnen ständig überprüft.

Eine mit dem Tumor einhergehende Syrinx braucht nicht extra behandelt werden, da sie sich nach der Operation mit Entfernung des soliden Tumors zurückbildet. Dieses führt dazu, dass vorhandene durch die Syrinx bedingte Beschwerden gemildert werden können.

### **3. Bestrahlung (Radiochirurgie)**

Dr. Nakamura vertrat die Meinung, dass eine Bestrahlung von HÄB im Kleinhirn nur dann angezeigt ist, wenn eine Operation mit großen Risiken verbunden ist, weil z.B. der Tumor ungünstig gelegen ist.

Bei der Radiochirurgie werden viele Strahlenquellen (beim Gammaknife Kobaltquellen) aussen am Kopf befestigt und diese geben ihre Strahlung gebündelt auf den Tumor ab. Bei der Radiochirurgie können verschiedene Verfahren, wie das Gammaknife oder das Cyberknife zum Einsatz kommen.

Durch die Bestrahlung wächst der Tumor meistens nicht weiter, sondern bleibt unverändert groß. Dies wurde in 26-80 Prozent aller Fälle beobachtet. Es ist nicht die Regel, dass der Tumor nach der Bestrahlung schrumpft. Bei der Radiochirurgie stellt sich immer die Frage, ob die unveränderte Tumorgroße auf die Bestrahlung zurückzuführen ist, oder ob es sich um einen natürlichen Stillstand (Ruhephase des Tumors) handelt.

Eine Bestrahlung kommt nur dann in Frage, wenn der Tumor noch klein ist und keine Zyste aufweist. Ist der Tumor größer als 3 cm ist eine Bestrahlung unwirksam.

Muss in einem vorbestrahlten Areal erneut operiert werden, ist es für den Neurochirurgen viel problematischer als in einem unbestrahltem Areal.

### **Zusammenfassung**

Die Diagnose eines HÄB ist heutzutage durch die modernen Bildgebungsverfahren relativ einfach. Die Entscheidung, wann eine Operation angezeigt ist, ist hingegen schwieriger zu beantworten. Die Entscheidung zur Operation ist individuell abhängig vom Allgemeinzustand des Patienten, der Lage des Tumors, der Anzahl der Tumore (ob nur ein Tumor oder mehrere vorliegen), von der Größe bzw. dem Wachstum des Tumors und der Zyste sowie von eventuellen Vorbehandlungen.

Das Ziel einer Operation ist die komplette Entfernung des Tumors durch die mikrochirurgische Technik.

Die moderne Neurochirurgie kann heute computergestützt mit moderner Bildgebung und Monitoringverfahren erfolgen.

Eine sichere Entfernung ist auch bei schwieriger Lage (z.B. Hirnstamm) möglich.

**Anmerkung:** In der sich anschließenden Diskussion ging es auch um HÄB in der Hypophysenregion bzw. am Hypophysenstiel, die bei VHL-Betroffenen sehr selten vorkommen (weniger als ein Prozent). Dr. Nakamura hat sich bereit erklärt, einen ganz aktuellen Artikel zu diesem Thema für den nächsten Rundbrief vom Englischen ins Deutsche zu übersetzen und zusammen zu fassen.

**Vortrag von Dagmar Rath, Mitglied des Vorstandes der VHL Selbsthilfe**  
**Thema: Möglichkeiten der Forschungsförderung durch die Selbsthilfe**  
Email: [d.rath@hippel-lindau.de](mailto:d.rath@hippel-lindau.de)

Der folgende Beitrag will drei Bereiche im Zusammenhang mit Forschungsförderung beleuchten. Zum einen wird die grundsätzliche Fragestellung aufgeworfen, warum eine Selbsthilfeorganisation überhaupt Forschung fördern sollte (I.). Anschließend geht es dann darum, welche Möglichkeiten der Selbsthilfe zur Verfügung stehen (II.), und abschließend um die Frage, welchen Beitrag jeder Einzelne leisten kann (III.).



**I. Warum überhaupt Forschung fördern?**

Forschungsförderung durch die Selbsthilfe wird aufgrund der finanziellen Situation immer nur in kleinem Umfang stattfinden können. Für die kommenden Jahre hat sich der Verein das Ziel gesetzt, jährlich einen Betrag von 10.000 € für Forschungsprojekte zur Verfügung stellen zu können. Im Gegensatz hierzu geben das Forschungsministerium oder die deutsche Forschungsgesellschaft pro Jahr mehrere Millionen Euro für Forschungsförderung aus. Warum also dieser Tropfen auf den heißen Stein?

Drei Argumente sprechen für den Tropfen:

- Eines der Satzungsziele des Vereins lautet: „Unterstützung von Erforschung, Diagnostik und Therapie der VHL-Erkrankung“. Den Auftrag zur Forschungsförderung hat der Verein sich also selbst gegeben, denn die Erforschung der VHL-Erkrankung kann besser voran getrieben werden, wenn die Forscher dabei unterstützt werden.
- Forschung im Bereich seltener Erkrankungen – und damit auch die VHL-Forschung – fällt häufig durch das Raster der Anforderungen großer Förderer (wie z.B. das Forschungsministerium) an die zu fördernden Vorhaben. Das liegt einerseits regelmäßig an den zu geringen Betroffenzahlen und andererseits ganz allgemein an der Ausrichtung der Finanzierung auf große Projekte. Dennoch einen Antrag auf Förderung zu stellen ist mit einem enormen Mehraufwand bei geringer Erfolgsaussicht verbunden, weshalb viele Forscher erst gar nicht den Versuch unternehmen. Dem gemäß will der Verein Forschung fördern, weil es – kurz gesagt - sonst keiner tut.
- Damit Mediziner und andere Wissenschaftler sich auf ihrem jeweiligen Gebiet einen Namen erlangen bzw. halten können, sind sie darauf angewiesen, eine gewisse Anzahl von wissenschaftlichen Veröffentlichungen auf diesem Gebiet vorzuweisen. Da diese Abhandlungen in der Regel nicht ohne vorherige Forschung entstehen können, eröffnet eine Förderung seitens des Vereins die Möglichkeit, zum einen Mediziner oder andere

Wissenschaftler, die sich auch vorher schon mit VHL beschäftigt haben, weiter für VHL zu interessieren. Zum anderen bietet sich auch für wissenschaftliche „Neulinge“ auf diesem Gebiet die Aussicht, sich in einer Nische zu positionieren und damit ihren Erfolg zu befördern.

Nach alledem erscheint es sinnvoll und erstrebenswert VHL-Forschung seitens des Vereins zu fördern, um so die Chance zu eröffnen, die Situation VHL-Betroffener zu verbessern.

## **II. Was kann der Verein auf dem Gebiet der Forschungsförderung leisten?**

Dieser Abschnitt dient dazu, zunächst die Finanzierung möglicher Projekte darzustellen (1.), um anschließend auf den Auf- und Ausbau der Strukturen zur Forschungsförderung einzugehen (2.), um schließlich am Ende auf die Akquirierung von Geldern zur Finanzierung der Vorhaben einzugehen (3.).

### **1. Finanzierung von Projekten**

Bei nachfolgend aufgezählten Arten von Vorhaben handelt es sich um im Grundsatz förderungsfähige Projekte. Dabei versteht sich der Katalog nicht als abschließend, so dass eine Förderung andersartiger Vorhaben ebenfalls denkbar ist.

- Grundsätzlich soll es sich bei der Unterstützung wissenschaftlicher Vorhaben seitens des Vereins um eine Anschubfinanzierung des Projekts handeln. Darunter ist zu verstehen, dass ohne die Mittel des Vereins das wissenschaftliche Projekt nicht ins Leben gerufen werden könnte, dass der Forscher sich aber andererseits um eine Anschlussfinanzierung von dritter Seite bemühen sollte. Dies ist alleine schon der finanziellen Leistungsfähigkeit des Vereins geschuldet.

- Weitere förderfähige Vorhaben sind Diplom- oder Doktorarbeiten, die sich mit dem Thema VHL befassen. Dabei kann es sich beispielsweise um eine monatliche Unterstützung handeln oder auch um die Übernahme von Druckkosten für die Veröffentlichung.

- Auch zukünftig will der Verein die Teilnahme an den VHL-Symposien finanziell unterstützen. Mit der Veröffentlichung der Ergebnisse in laiengerechter Sprache in einem Sonderrundbrief ziehen die VHL-Betroffenen aus dieser Förderung einen direkten Vorteil, da sie so in regelmäßigen Abständen auf den jeweils aktuellen Stand der Entwicklung der weltweiten VHL-Forschung gebracht werden.

Über die Bewilligung oder Ablehnung der Förderanträge entscheidet der Vorstand des Vereins. Da dieser nicht über den nötigen Sachverstand verfügt, lässt er sich in seiner Entscheidungsfindung beraten. Je nach Themengebiet des Förderantrags handelt es sich bei den Beratern um Mitglieder des wissenschaftlichen Beirats oder andere Wissenschaftler, die auf dem Gebiet über die nötige Expertise verfügen. Der Vorstand holt zur Bewertung des Antrags zwei Gutachten ein, deren Empfehlung der Vorstand im Regelfall folgen wird.

### **2. Auf- und Ausbau von Strukturen zur Forschungsförderung**

Bereits seit mehreren Jahren ist der Verein dabei, Forschung zu fördern. Ein ausgearbeitetes Konzept lag den Unterstützungsleistungen bislang aber nicht zugrunde. Dies wird sich künftig ändern. Die Forschungsförderung seitens des Vereins wird in Zukunft auf zwei Säulen ruhen:

Die erste Säule wird eine eigene Website zum Thema VHL-Forschung. Neben ein paar allgemeinen Informationen über die VHL-Erkrankung werden dort Richtlinien zu finden sein, aus denen hervorgeht, nach welchen Kriterien der Verein Vorhaben fördert. Auch ein einheitliches Antragsformular wird dort zum Download zur Verfügung gestellt. Diese beiden Maßnahmen dienen der Transparenz und Nachvollziehbarkeit der Förderung durch den Verein. Ein weiterer wesentlicher Bestandteil der Website wird ein Register, in dem alle Forschungsvorhaben zu finden sein werden, die mit Mitteln des Vereins unterstützt worden sind bzw. aktuell unterstützt werden. Dabei wird der Antragsteller benannt, das Projekt kurz beschrieben und nach Abschluss der Förderung das Ergebnis des Vorhabens skizziert. Dieser Teil der Website soll hauptsächlich interessierte Forscher darüber informieren, in welchen Bereichen der Verein bislang Unterstützung geleistet hat. Wünschenswert wäre auch, dass die Website zu einer Vernetzung von Forschern beitragen könnte. Insgesamt wird die Website ein Mittel der

Öffentlichkeitsarbeit, um stärker und weiter gestreut auf die Möglichkeit der Forschungsförderung durch den Verein aufmerksam zu machen.

Die zweite Säule wird eine klinik- und forschunabhängige Biomaterialbank. Ein Problem, das derzeit viele potentiell interessierte VHL-Forscher neben mangelnden finanziellen Mitteln haben, ist auch ein Mangel an frei zugänglichen Biomaterialien von VHL-Betroffenen. Diesem Umstand wird die klinik- und forschunabhängige Biomaterialbank entgegentreten, um so VHL-Forschung für einen größeren Forscherkreis überhaupt erst möglich zu machen.

### 3. Aquirierung von Geldern

Wie am Anfang bereits erwähnt, hat es sich der Vorstand zum Ziel gesetzt, jährlich ein Fördervolumen von 10.000 € zur Verfügung zu haben. Um an Mittel in diesem Umfang heranzukommen, wird der Verein mit seinem Anliegen an potentielle Geldgeber herantreten. Dabei ist insbesondere an die Bußgeldstellen der Gerichte gedacht, da dort die Erfolgsaussichten am größten sind. Weiterhin soll auf der neu einzurichtenden Forschungs-Website und auf der bereits existierenden Vereins-Website jeweils ein Spendenbutton installiert werden. Als zusätzliche Fundraising-Aktion wird für das Jahr 2009 erstmalig ein VHL-Kalender herausgegeben. Der Reinerlös aus dem Verkauf der Kalender wird der VHL-Forschung zur Verfügung gestellt werden.

### **III. Was kann jeder Einzelne zur Forschungsförderung beitragen?**

Nicht nur der Verein an sich kann einen Beitrag zur Forschungsförderung leisten. Es liegt vielmehr in der Hand eines jeden einzelnen Vereinsmitgliedes ein kleines Stückchen zum Gelingen dieses Vorhabens beizutragen.

Damit die klinik- und forschunabhängige Biomaterialbank ein Erfolg und damit für Forscher interessant wird, ist es von entscheidender Bedeutung, dass sich möglichst viele VHL-Betroffene dafür entscheiden, bei der Biomaterialbank mitzumachen. Nur wenn die Bank über einen großen Pool von Daten verfügt, ist sie der Forschung dienlich. Ein Ziel, das nur durch den Beitrag eines jeden Einzelnen erreicht werden kann!

Weitere Beteiligungsmöglichkeiten liegen darin, Selbst eine Spende zu tätigen oder eine Spendenaktion zu initiieren (z.B. runder Geburtstag, Firmenfeier usw.). Ebenso besteht für jeden Einzelnen die Möglichkeit, mit dem Anliegen der Forschungsförderung an denkbare Geldgeber heranzutreten, zu denen bestenfalls ein persönlicher Kontakt besteht. Auch in diesem Fall eignen sich die Bußgeldstellen der Gerichte wieder besonders. Gerne kann der Verein die formelle Registrierung in die Bußgeldliste übernehmen. Schließlich sind auch kreative Ideen zum Thema Fundraising stets hilfreich.

Als abschließendes Fazit zum Thema Forschungsförderung durch die Selbsthilfe lässt sich festhalten, dass sich der Verein große Schuhe angezogen hat, in die er noch hinein wachsen muss. Die Grenzen der originären Selbsthilfearbeit werden mit dem Einstieg in die Forschungsförderung überschritten. Hierin aber liegt eine Chance für die von VHL-Betroffenen, die es zu nutzen gilt.

## Bericht vom 1. Treffen VHL Betroffener und deren Angehörigen in Linz/Österreich

Im Jahr 2007 hat sich die Zahl der Mitglieder, die aus Österreich von fünf auf zehn Personen verdoppelt. Diese erfreuliche Entwicklung war der Ansporn, ein Treffen in Österreich zu organisieren.

Am ersten Treffen für VHL Betroffene und ihre Angehörigen nahmen 16 Personen, davon 6 Betroffene, teil. Eine Betroffene kam mit ihrer Tante und Cousine aus Südtirol/Italien. Eine Familie erzählte, dass ihre mittlerweile 4 Jahre alte Tochter bereits mit 2½ Jahren an einem Nebennierentumor operiert werden musste. Ein Betroffener ist seit seinem 16. Lebensjahr erblindet.

Nach dem Eintreffen ging es statt mit der üblichen Begrüßung und Vorstellungsrunde gleich mit einem Vortrag los, denn der Referent, Herr Dr. Webersinke hatte Geburtstag und wollte verständlicherweise früh nach Hause. Herr Dr. Webersinke ist Humangenetiker am Krankenhaus der barmherzigen Schwestern in Linz und referierte über „von Hippel – Lindau – biologische Grundlagen und Diagnostik“. Zunächst stellte Dr. Webersinke den Erbgang und anschließend die möglichen betroffenen Organe vor. Anschließend ging er auf das menschliche Genom ein und erläuterte die verschiedenen Mutationsarten um danach das VHL Protein zu beschreiben.

Nach dem ersten Vortrag und einer kurzen Pause ging es mit der Vorstellungsrunde und einem Erfahrungsaustausch weiter. Dabei wurden insbesondere Mediziner genannt, die VHL Patienten ganzheitlich betreuen, wie beispielsweise Dr. Stepan aus Graz, aber auch Chirurgen, die für die Behandlung von bestimmten Tumoren viel Erfahrung haben wie Dr. Janetschek aus Linz in der endoskopischen Behandlung von Nebennierentumoren.



Nach gemeinsam verbrachter Mittagspause folgt um 14.00 Uhr folgte der Vortrag von Herrn Dr. Reinelt. Er ist Oberarzt in der Augenabteilung am Krankenhaus der barmherzigen Brüder in Linz. Auf Grund von Kommunikationsproblemen musste Dr. Reinelt seinen Vortrag ohne technische Hilfsmittel halten, was aber wunderbar klappte. Zunächst erläuterte er die verschiedenen Behandlungsformen bei Netzhautangiomen, die sich am Rande (Peripherie) der Netzhaut befinden, wie die Laserchirurgie, Kryoablation und Brachytherapie. Anschließend ging er auf die Behandlung von zentral gelegenen Tumoren der Netzhaut ein und beschrieb hier die Tele-Therapie (z.B. Behandlung mit Protonenbestrahlung) sowie die Photodynamische Therapie (PDT). Eine transpapilläre Tumorthherapie (TTT) sei hingegen nicht mehr zu empfehlen. Als weitere Möglichkeiten nannte er eine Kombination aus PDT und einer medikamentösen Behandlung mit einem Hemmer für Gefäßwachstum (Avastin bzw. Lucentis). Die Operation

direkt auf der Netzhaut (Vitrektomie) ist dann eine Möglichkeit, um schwerwiegende Netzhautablösungen zu behandeln.

Die Abschlussrunde ergab, dass die Teilnehmer mit der Veranstaltung sehr zufrieden waren. Es wurden viele angeregte Gespräche geführt. Auch die Wahl des Veranstaltungsortes Linz wurde begrüßt. Den Teilnehmern wird über die Zusendung der Kontaktdaten ermöglicht, sich auch zukünftig untereinander auszutauschen. Einige Teilnehmer zeigten Interesse auch an den Veranstaltungen im kommenden Jahr in Deutschland teilzunehmen, so dass es hoffentlich nicht beim einzigen „Quoten-Österreicher“ beim regionalen Treffen in München bleibt.

### **Bericht vom ACHSE-Treffen am 24. und 25. Oktober 2008 in Hohenroda**

Am Freitag den 24. Oktober 2008 fand die halbjährliche Mitgliederversammlung der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.) statt. Diese war geprägt von der Wahl des neuen Vorstandes, denn es schieden drei Vorstandsmitglieder aus unterschiedlichen Gründen aus und mussten ersetzt werden. Der Vorstand besteht insgesamt aus 7 Personen, von denen 6 durch Wahlen bestimmt werden. Das siebte Mitglied wird laut Satzung der ACHSE von der Bundesarbeitsgemeinschaft (BAG) Selbsthilfe benannt. Dieses Vorstandsmitglied war und ist Herr Nachtigäller (bislang Geschäftsführer der BAG und nun im Ruhestand). Er ist zum neuen Vorsitzenden gewählt worden. Erster Stellvertreter ist Dr. Reimann, der diesen Posten auch schon zuvor inne hatte. Auch die Zweite Stellvertreterin, Frau Winkler-Rolfing, und der Schatzmeister, Herr Klingebiel, stammen aus dem alten Vorstand. Als neue beisitzende Vorstandsmitglieder wurde neben Frau Wehr und Herrn Dr. Richstein auch Gerhard Alsmeier gewählt. An dieser Stelle einen herzlichen Glückwunsch und viel Erfolg bei der neuen Arbeit!



Der neu gewählte Vorstand der ACHSE: Von links nach rechts Gerhard Alsmeier, Christoph Nachtigäller, Geske Wehr, Jörg Richstein, Borgi Winkler-Rolfing, Karl-Heinz.Klingebiel, Andreas Reimann

Der Samstag stand im Zeichen der Information. Zunächst hielt Herr Wahlig, der Begründer der Tom-Wahlig-Stiftung, einen sehr kurzweiligen Vortrag zum Thema Forschungsförderung. Die Stiftung fördert seit vielen Jahren Forschungsvorhaben auf dem Gebiet einer seltenen Erkrankung, von der seine Frau und sein Sohn betroffen sind. Er hat sehr erfrischend dargelegt, wie in seiner Stiftung über die Vergabe von Fördermitteln entschieden wird, die Projekte begleitet werden und ggf. auch Gelder nicht ausgezahlt werden, wenn es auch nach mehreren Nachfragen keinen Fortschritt im Projekt gibt. Dabei wurde deutlich, dass ohne das große

persönliche Engagement seinerseits, vieles nicht hätte erreicht werden können. Der Vortrag war auch für unsere eigene Forschungsförderung sehr lehrreich.

Den zweiten Vortrag hielt Herr Dr. Reimann zum Thema patientenorientierte Versorgung. Er war eine Art Vision, wie das Gesundheitswesen künftig patientenorientierter gestaltet werden könnte. Die ACHSE hat ein Eckpunktepapier zur patientenorientierten Krankheitsversorgung entworfen, das bei dem ACHSE-Treffen im Frühjahr nächsten Jahres abschließend beraten werden soll.

Am späten Vormittag wurden die Teilnehmer der Veranstaltung dann in zwei Workshops aufgeteilt. In dem ersten Workshop ging es um das Thema Organtransplantation, da in diesem Bereich auf europäischer Ebene in absehbarer Zeit eine Regelung getroffen werden soll. In den Entscheidungsprozess will sich die ACHSE aktiv einbringen. Der zweite Workshop beschäftigte sich mit dem am früheren Vormittag vorgestellten Eckpunktepapier zur patientenorientierten Versorgung. Die Teilnehmenden waren darin aufgefordert, eine erste Diskussion über das Papier zu starten und diese in ihre Mitgliedsverbände hineinzutragen.

Nach einem abschließenden gemeinsamen Mittagessen trennten sich die Wege der Teilnehmer bis zum 03./04. April 2009. Zu diesem Zeitpunkt wird das nächste ACHSE-Treffen stattfinden.  
Dagmar Rath

## **Bericht aus der Schweiz**

Grüezi mitenand,

Sie erinnern sich vielleicht noch an meinen letzten Artikel im Schweizer Fenster des Rundbriefes. Ich hatte damals von der Schwierigkeit berichtet, geeignete Referenten für die Informationsveranstaltung zu bekommen und auch zu behalten! Nun kann ich Ihnen berichten, was bei der Angelegenheit heraus gekommen ist.

Wir trafen uns in Pfäffikon / SZ am oberen Ende des Zürichsees, exakt dort, wo wir vor vier Jahren die Gründung unseres Vereins feiern konnten.

Die Mitgliederversammlung befasste sich, wie üblich, mit Jahresbericht, Kassenbericht, Wahlen, Jahresvorschau auf 2009 und diversen Anträgen. Bei den Wahlen musste der Vorstand und die Kassenprüfer neu gewählt werden. Dabei wurden die Verdienste der Zurücktretenden gewürdigt, und die neuen Amtsinhaber mit einem herzlichen Applaus willkommen geheissen. Wir hoffen, dass auch sie Genugtuung erleben bei der Ausübung ihrer Funktionen.

Wichtig waren auch die Ausführungen von Herrn Professor Müller bezüglich des Standes der Informationsveranstaltungen für medizinisches Fachpersonal, speziell Ärzte, die im Jahre 2008 initiiert wurden. Dies ist für uns ein sehr zentrales Anliegen, um eine breitere Ärzteschaft auf VHL aufmerksam zu machen und die Vernetzung der Spezialisten zu fördern.

Zum zweiten Teil der Informationsveranstaltung konnten wir zuerst Frau Karolin Wolfensberger aus Zürich begrüßen. Sie ist Rechtsanwältin mit Spezialisierung im Sozialversicherungsrecht. Sie kam vor allem auch auf die Änderung der Praxis mit der Einführung der 5. AHV-Revision (AHV = Alters- + Hinterbliebenen-Versicherung, die schweizerische Rentenversicherung) am 1. Januar 2008 zu sprechen. Das Ziel dieser Revision besteht hauptsächlich darin, die Früherkennung von möglichen Arbeitsunfähigkeiten zu verbessern und dort Gegensteuer zu geben. Dies hat eine Vielzahl von Konsequenzen im Bereich der Sozialversicherungen. Wir sind daran, eine Zusammenfassung der wichtigsten Punkte zu erstellen.

Im zweiten Teil der Informationsveranstaltung war Frau Ursula Müller unser Gast. Sie sprach über „Familienaufstellungen“ und erklärte uns ihre Arbeit und die Grundlagen der Familienaufstellung und um was es dabei geht. Auch hier war das Interesse sehr groß. Anschließend machte sie dann mit uns gerade noch eine kleine Übung. Zuerst waren wir alle

skeptisch, nachher aber nachhaltig beeindruckt über die Wirkung der Familienaufstellung. Speziell im Bereich VHL kann die Familienaufstellung sehr gute Dienste leisten. Es ist ein Thema für Menschen, die mit dem Leben in Konflikt gekommen sind, durch Krankheit, Schicksalsschläge usw. Wer sich näher dafür interessiert sei auf die Adresse [www.familienaufstellung.org](http://www.familienaufstellung.org) verwiesen.

Neben oben erwähnten Aktivitäten blieb uns auch genügend Raum für Gespräche und Erfahrungsaustausch. So war die Veranstaltung trotz vorgängiger Probleme ein gelungener Anlass.

Zum Vormerken sei hier bereits das Datum der Mitglieder- und Infoveranstaltung 2009 genannt. Wir treffen uns wieder am Samstag, 19. September 2009, vermutlich im Raume Solothurn.

Wir wünschen allen eine besinnliche Festzeit und einen guten Rutsch ins Neue Jahr.

Für den Vorstand  
Uwe Graf

### **VHL und Familienaufstellung**

Auf der Mitgliederversammlung des VHL-Schweiz am 20. September war es das Thema eines Vortrages und der anschließenden Diskussion: Familien- und Systemaufstellungen.

Familienaufstellung sind eine seit Jahrzehnten bewährte Methode, um andere Blickwinkel auf sich, seine Familie, seine Herkunft und Geschichte zu entwickeln, also auch auf die „Rolle“, die einem durch die Herkunft aus der eigenen Familie „zugewiesen“ wurde. Durch die Familienrekonstruktion in der Gruppe wird deutlich, wie das Familiensystem, aus dem der Einzelne stammt, sein Leben prägt. Das Aufstellen dieser Ursprungs- sowie unseres Gegenwartssystems ermöglicht es, zu erkennen, welche Rollen der Klient verinnerlicht hat, Beziehungsmuster zu durchschauen und deren positive wie negative Auswirkungen zu sehen. Zudem soll es helfen, die „guten Kräfte“, die aus der Familie fließen, anzuerkennen und sie für das Leben zu nutzen. Weiter soll diese Methode darüber Aufschluss geben, welche inneren Bilder, Gefühle und Sätze Kraft geben und welche Kraft nehmen. Darum beginnt die Lösung mit dem Erkennen der jeweils eigenen Familien- und Systemordnung.

Der Klient sucht in der Gruppe die wichtigen Stellvertreter für seine Herkunfts- oder Gegenwartsfamilie und stellt sie im Raum an ihren Platz. Die sich zu Verfügung stellenden Personen kommen sehr schnell in die Gefühle, Ängste und auch in Krankheitssymptome dieser Person. Aus dem was sich zeigt, ergeben sich dann die lösenden Schritte. Sehr wichtig ist die Bereitschaft des Klienten, diese Bewegung, die sich als Lösung zeigt, anzunehmen. Auf diese Weise können sich Menschen aus „Verstrickungen“ lösen und die frei fließende positive Energie für sich nutzen, wodurch sich die individuelle Lebensqualität signifikant erhöht.

Bekannt und immer wieder bestätigt ist auch die Erfahrung, dass Familienaufstellungen eine medizinische Behandlung unterstützen, auch und gerade dann, wenn diese (noch) nicht zum Erfolg geführt hat. Erfolg muss hier nicht im klassischen „Sinne“ Heilung bedeuten, sondern genauso einen offensiven und bewussten Umgang mit der Krankheit. Familienaufstellungen eröffnen Ärzten und Therapeuten neue Wege und können neue Ressourcen zur Bewältigung der Krankheit freisetzen – bis hin zur Aktivierung von Selbstheilungsprozessen.

Besonders interessant war nun der Aspekt, diese Methode im Zusammenhang mit der VHL-Krankheit zu betrachten. Gerade diese Krankheit wird – als Erbkrankheit, von der in aller Regel generationenübergreifend viele Mitglieder einer Familie betroffen sind – als Teil des „Familienschicksals“ erlebt. Entsprechend sind als häufigste Reaktionen auf die Krankheit depressive Symptome und zahlreiche, ganz unterschiedliche Ängste festzustellen. Diese Reaktionen sind aber nicht immer klar auszumachen; sie maskieren sich häufig als Abkapselung, Verleugnung von Problemen bis hin zum Verleugnen der Krankheit, als

Zurückfallen in kindliche Verhaltensmuster, oder, und hier wird der Familienbezug wieder deutlich, als Aggression gegenüber Familienmitgliedern und behandelnden Personen, ob diese nun Familienmitglieder sind oder nicht. Meist dauert es eine Zeit, bis die Krankheit als Teil der eigenen Realität und Identität begriffen wird – was durch das Gefühl des Verlusts von persönlicher Kontrolle über das eigene Leben noch erschwert wird.

Es gibt eine Reihe psychologischer und psychotherapeutischer Ansätze, die schwer erkrankten Menschen helfen, den Umgang mit der Krankheit zu „meistern“. So wenig es aber ein eindeutiges „Rezept“ für eine unterstützende Bewältigung der Krankheit gibt, so wenig gibt es auch ein einziges, klares und immer „richtiges“ Modell des Umgangs mit schwer kranken Menschen. Sicher ist nur, dass es so weit wie möglich darum gehen sollte, die seelische Widerstandskraft des Erkrankten zu stärken, also das zu fördern, was in der Psychologie als „Resilienz“ bezeichnet wird.

Eine Familienaufstellung kann diese Bemühungen um ein neues inneres Gleichgewicht unterstützen. Nicht in jedem Fall, nicht immer mit Erfolg, aber als Angebot verdient es diese Methode, in Erwägung gezogen zu werden. Es liegt auf der Hand, dass ein Patient, der im Frieden, also „im Reinen“, mit seiner Herkunft und damit mit seiner Familie ist, günstigere Voraussetzungen zur Entwicklung resilienter Stärke hat als jemand, der in seiner Familie womöglich nur die Ursache für das eigene Schicksal sieht und ihr die „Schuld“ daran zuweist.

Wer mehr darüber wissen möchte, der kann sich gerne an Ursula Müller, Familien- und Organisationsaufstellerin in Schwyz/Schweiz wenden. Ein Gespräch kann in jedem Fall helfen, zu einer Einschätzung zu kommen, ob und wieweit eine Familienaufstellung in Frage kommt. Ursula Müller arbeitet nach der Methode von Bert Hellinger; sie ist erreichbar per Telefon unter 0041 41 828 17 56, Mobil 0041 79 307 69 47, per Mail unter [info@ursimueller.ch](mailto:info@ursimueller.ch) und per Post unter der Adresse Rickenbachstrasse 15, CH - 6430 Schwyz.

### **Buchhinweis**

Stephan Hausner: Und wenn es mich das Leben kostet – Systemaufstellungen bei schweren Krankheiten und lang anhaltenden Symptomen  
Carl-Auer Verlag, Heidelberg, ISBN 978-3-89670-653-9

## Danksagung Prof. Dr. Neumann / Dank und Verpflichtung

Zu meinem 60. Geburtstag erreichten mich Glückwünsche von vielen Betroffenen der Von Hippel-Lindau Erkrankung.

Die Selbsthilfegruppe, vertreten durch die Vorsitzenden, Herrn Gerhard Alsmeyer und Herrn Andreas Beisel, erwiesen mir die Ehre des persönlichen Besuches, einer Glückwunsch- und Dankesansprache und einer gerahmten Anerkennung des Vorstandes.

Deshalb möchte ich hier ein herzliches Wort des Dankes schreiben an alle, die an mich dachten, die mir schrieben und die mir ihre Wünsche, Dank und Anerkennung persönlich überbrachten.

Das Jahr 2008 brachte auch den 25. Jahrestag meiner ersten Begegnung mit dieser Erkrankung und den ersten von ihr betroffenen Patienten, somit einen doppelten Anlass innezuhalten, sich zu freuen, zu feiern und doch auch nachdenklich zu sein.



Das Team von Prof. Neumann: Von links nach rechts Prof. Neumann, Frau Sullivan (Laborleiterin), Frau Bacher (MTA), Frau Nabulsi (Studienschwester), Frau Janssen (MTA), Frau Kammel (Studienschwester), Frau Reifsteck (Sekretärin), Frau Winter (Studienschwester), Herr Berisha (MTA), Frau Buchta (MTA), Herr Weber (Doktorand), Frau Schonhardt (Studienschwester), Herr Dr. Erlic (Arzt, Wissenschaftler)

Wenn ein 60. Geburtstag Anlass für dies alles ist, so ist ja offenbar etwas dran an der Sache. In der Tat darf die VHL-Krankheit als Modell für die Quadratur des Kreises in der Medizin stehen, und es scheint meinem Naturell zu entsprechen, das möglich Erscheinende möglich machen zu wollen. Widerstand, Warnungen und Widrigkeiten, die 3 großen „W’s“ gab es genug – nicht nur zu Beginn in den 80er Jahren, sondern immer wieder -, die einer optimalen Versorgung dieser Patienten im Wege standen, die von einer Beschäftigung mit dieser Erkrankung abraten ließen, sei es wegen ihrer Seltenheit, den finanziellen Hürden oder geringen Karriere-Perspektiven.

Heute dürfen wir uns freuen über eine seit Jahren stark frequentierte Spezialambulanz für die Von Hippel-Lindau Erkrankung und andere Phäochromozytom-assoziierten Erkrankungen, die dem entspricht, was man in Amerika eine VHL Clinic bezeichnet und die an der Universität in Freiburg seit einiger Zeit als Sektion Präventive Medizin institutionalisiert ist.

Dass es hierzu kam, ist aber auch unseren vielfältigen, anhaltenden und aufwendigen Forschungsaktivitäten zuzuschreiben, die mit multidisziplinären, viele medizinische Fächer einbeziehendem, aber auch internationalem Ansatz die bestehenden Probleme aufgegriffen, formuliert und, soweit derzeit möglich, gelöst haben. Dass hierzu viele Kollegen im Freiburger Klinikum, in Deutschland und sogar im Ausland gewonnen werden konnten, dass diese Aktivitäten u.a. von der Deutschen Forschungsgemeinschaft und der Deutschen Krebshilfe gefördert und in Freiburg ein wissenschaftliches Labor und eine Studienzentrale aufgebaut wurden, dass es uns gelang in den führenden Fachzeitschriften unsere Ergebnisse zu publizieren, erfüllt mich mit Freude und Dankbarkeit.

Dass sich zur Eröffnung meines Geburtstages Kollegen aus dem Freiburger Klinikum, aus Düsseldorf, Essen, Rostock, Padua, Nancy, Warschau, Stockholm, Belgrad und Kiew zum wissenschaftlichen Gedankenaustausch getroffen haben und dabei ihre Glückwünsche auch zum Ausdruck brachten, zeigt Aktualität und Bewusstsein um die Nöte der Patienten und das unveränderte Bemühen um neue Lösungen in weitgesponnenen alten aber auch sich erst anbahnenden partnerschaftlichen Vernetzungen. Wenn sich nach dem 1994 von uns organisierten, erstmals in Freiburg erfolgten internationalen Symposium zur Von Hippel-Lindau Erkrankung in regelmäßigen 2jährigen Abständen nun im September 2008 im dänischen Roskilde zum 8. Mal Wissenschaftler, Patienten und Selbsthilfegruppenvertreter treffen, wird erneut ein Zeichen zu den unverändert bestehenden medizinischen Problemen und dem Ringen um das wissenschaftliche Verständnis gesetzt.

Aus allem Gesagten ergeben sich öffentliche und persönliche Verpflichtungen, denen ich nach Kräften gerne weiter nachkomme.

Ihr

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

### **Veranstaltung an der Uniklinik Köln**

Am 11.11., dem Beginn der „fünften Jahreszeit“ waren wir an der Uniklinik Köln eingeladen, um dort Medizinstudenten das VHL Krankheitsbild aus Patientensicht vorzustellen. Trotz des Datums und der Uhrzeit (10.15-11.00, also kurz vor 11 Uhr 11) waren ca. 80 Studenten anwesend. Wir hatten Gelegenheit die betroffenen Organe und die Krankheitssymptome vorzustellen und vor allem auch Zeit, um Fragen der angehenden Mediziner zu beantworten.

Die Reaktionen der Studenten zeigt uns wieder einmal, wie wichtig - und was für eine tolle Möglichkeit - es ist, VHL an Unikliniken vorzustellen.

Hier ein paar Meinungen:

„Sehr guter Praxisbezug. Vorher hatte ich Theorie erwartet, war dann aber sehr angenehm überrascht. Hat die Lernmotivation deutlich erhöht!“

„Der wichtigste Nutzen des Unterrichts war für mich ... das Wissen, dass auch seltene Erkrankungen in Betracht kommen, und dass es Infos bei Selbsthilfegruppen u. Spezialisten gibt.“

Oder „... zu erleben wie Patienten mit der Krankheit umgehen, und wie verschieden die Krankheitsbilder aussehen.“

Florian Hofmann und Gerhard Alsmeier

## Das VHL-Syndrom in der RTL-Serie „Dr. House“ diagnostiziert

In der erfolgreichen und mehrfach ausgezeichneten US-amerikanischen Fernsehserie geht es um den Arzt Dr. Gregory House, einen Spezialisten für Infektionskrankheiten, der ein besonderes Wissen und Gespür für die Diagnose außergewöhnlicher Krankheitsbilder und seltenen Erkrankungen hat.

Im deutschen Fernsehen wurde am 02. September um 21.15 Uhr auf RTL im Rahmen der 4. Staffel, 2. Episode die Dr. House Folge mit dem Titel "Der Stoff aus dem die Heldin ist" ausgestrahlt. In dieser Folge wurde bei einer Patientin die von Hippel-Lindau Erkrankung diagnostiziert. Die Patientin, eine Pilotin der Luftwaffe erklärte ihr erstes Symptom war Synesthesia ("Hören durch die Augen"), dies kann laut VHLFA (amerikanische Selbsthilfegruppe) durch zu viel Adrenalin ausgelöst werden. Die Patientin hatte ferner Zysten in der Lunge, was bei VHL extrem selten ist sowie ein Hämangioblastom in der Leber, was auch eher selten bei Hippel-Lindau vorkommt. Zusätzlich wurde noch ein Phäochromozytom diagnostiziert. Ihr klinisches Bild war nicht wirklich typisch für die von Hippel-Lindau Erkrankung, aber dennoch möglich. Informationen zu dieser Folge sind in englischer Sprache unter [http://www.vhl.org/press/house\\_402.php](http://www.vhl.org/press/house_402.php) abrufbar.

Die deutschsprachigen Leitmedien beurteilten Dr. House recht unterschiedlich. Die Süddeutsche Zeitung attestierte der Serie eine Inszenierung, die „recht konventionell und allenfalls leidlich unterhaltsam nach dem bekannten Muster“ verlaufe. Die Frankfurter Allgemeine Zeitung hingegen nannte Dr. House den „miesepestigsten Mediziner der Fernsehgeschichte“ und die Serie „ganz und gar großartig“. Die Neue Zürcher Zeitung wiederum stellt die Serie in Zusammenhang mit den etwa gleichzeitig präsentierten Krankenhaus-Serien Grey's Anatomy und Nip/Tuck: Diese Serien würden nun „die gefühlsduseligen Soap-Doktoren der neunziger Jahre“ ablösen. (Quellen: vhl.org und wikipedia.de)

Andreas Beisel

## **Aktuelles aus dem Verein**

### **Mitgliedsbeiträge 2009 – neue Bankverbindung?**

In der 2. Januarwoche 2009 werden die Mitgliedsbeiträge bei den Mitgliedern abgebucht, die dem Lastschriftverfahren zugestimmt haben. Erfahrungsgemäß werden einige Lastschriften nicht eingelöst, weil sich z.B. die Bankverbindung im Laufe des Jahres geändert hat. Die Kosten für diese unnötigen und teuren Fehlbuchungen hat bislang der Verein getragen.

Wir bitten daher alle Mitglieder bis zum 30.12.08 zu überprüfen, ob sich die Bankverbindung in den Jahren 2007 oder 2008 geändert hat, und der Verein darüber unterrichtet wurde. Natürlich besteht auch die Möglichkeit, jegliche Frage in diesem Zusammenhang direkt an den Vorstand zu richten. Gerhard Alsmeier oder Frauke Krämer (Kontaktangaben im Rundbrief) stehen gerne zur Verfügung.

Mitglieder, die dem Lastschriftverfahren nicht zugestimmt haben und den Beitrag für 2008 noch nicht überwiesen haben, werden gebeten, dies umgehend nachzuholen.

### **Neue Bankverbindung für Spenden zur Forschungsförderung**

Auf unserer Homepage gibt es eine Neuerung, und zwar den „**Spenden-Button**“. Beim Anklicken wird der Benutzer auf die neue Seite <http://www.online-spenden.hippel-lindau.de> weitergeleitet. Auf dieser Seite ist eine Spendensoftware installiert, die zunächst persönliche Daten wie z.B. Name, Anschrift, Bankdaten, Verwendungszweck, Höhe der Spende usw. abfragt. Das Ausfüllen dieser Seite ist gleichzeitig eine Einwilligung zur Abbuchung der Spende per Lastschriftverfahren durch den Verein.

Wer dem Lastschriftverfahren nicht zustimmen, aber dennoch spenden möchte, kann den gewünschten Betrag jederzeit auf das Konto Nr. 579978801 bei der Commerzbank Meppen (BLZ 266 400 49) überweisen.

Diese Spenden werden ausschließlich zur Forschungsförderung genutzt. Spendenbescheinigungen werden ab einer Höhe von 200,- Euro von uns ausgestellt. Bei Beträgen unterhalb dieser Grenze ist der Kontoauszug in Verbindung mit dem Beleg, welchen die Software automatisch erstellt, ausreichend.

### **Wahl des Schriftführers**

Auf der Mitgliederversammlung 2008 in Hannover wurde Andreas Beisel in seinem Amt als Schriftführer bestätigt und für drei Jahre wieder gewählt.

### **Mitgliederversammlung 2009**

Die nächste Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung ist vom 16. bis 18. Oktober 2009 in Berlin geplant. Ausführlichere Informationen im nächsten Rundbrief.



Der Vorstand wünscht allen gesegnete Weihnachten und für das kommende Jahr alles Gute!

## **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](http://www.andreas-beisel.de))

Impressum: Zuschriften an Gerhard Alsmeier  
Rembrandtstraße 2, 49716 Meppen ☎ 05931-929552  
E-mail: [info@hippel-lindau.de](mailto: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