



Verein für von der von Hippel – Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.
VHL-Rundbrief November 2009 **Heft 4** **Jahrgang 10**

Inhaltsverzeichnis

In Kürze vorneweg

Bericht über die Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung in Berlin

Vortrag Frau Dr. Graul-Neumann
Thema: Genetische Beratung

Vortrag Prof. Dr. Decker
Thema: Das VHL Gen

Vortrag: Prof. Dr. Brauch
Thema: Vom Genotyp zum Phänotyp

Zusammenfassung der Vorträge von Herrn Prof. Dr. Neumann und Frau PD Dr. Plöckinger
Thema: Kontrolluntersuchungen bei VHL

Vortrag Prof. Dr. Hansjakob Müller
Thema: VHL und Kinder

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

Vortrag: Prof. Dr. Roigas
Thema: Nierenbeteiligung bei der VHL Erkrankung

Vortrag Prof. Dr. Vajkoczy
Thema: ZNS Hämangioblastome

Bericht aus der Schweiz

ACHSE in der Ärztezeitung: Weiter Defizite bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Antrittsvorlesung von Herrn PD Dr. med. Sven Gläsker

Aktuelles aus dem Verein

In Kürze vorneweg

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

nun neigt sich auch unser Jubeljahr schon wieder seinem Ende zu, und es ist daher Zeit für einen kleinen Rückblick. Und es ist auch gar nicht wenig passiert:

- Im Februar erschien im „Stern“ ein großer Artikel über VHL und seltene Erkrankungen im Allgemeinen – eine bislang einmalige Chance, VHL und das Leben mit einer seltenen Erkrankung einer breiten Öffentlichkeit vorzustellen;
- im März bekam Herr Prof. Dr. Neumann das Verdienstkreuz am Bande des Verdienstordens der Bundesrepublik Deutschland für sein großes Engagement für VHL-Betroffene verliehen – eine Ehrung, die nicht vielen Bürgern zuteil wird;
- und im Oktober feierten wir unser 10-jähriges Bestehen in stilvoller Atmosphäre mit 85 Gästen aus dem In- und Ausland und neun VHL-Experten – ein Ereignis, das allen Beteiligten noch lange im Gedächtnis bleiben wird.

Das waren in meinen Augen die Highlights 2009. Es sind aber noch zwei weitere große Projekte am Laufen, die sich noch bis ins neue Jahr ziehen werden:

- Da ist zum einen die Überarbeitung unseres Leitfadens zu nennen. Eine Fertigstellung in diesem Jahr ist eher unwahrscheinlich. Es sind zwar mittlerweile so gut wie alle Beiträge eingegangen, aber damit ist die Arbeit noch lange nicht zu Ende. Die redaktionelle Anpassung braucht immer mehr Zeit, als man denkt, und da es uns wichtig ist, ein Buch aus einem Guss und einheitlicher Qualität zu erstellen, wird sich das Herausgabedatum ins neue Jahr verschieben.
- Und schließlich ist da natürlich auch noch unsere Biomaterialbank. Wir haben in diesem Jahr eine Stiftung gefunden, die mit uns ein System zur Erhebung der klinischen Daten entwickelt. Noch in diesem oder spätestens Anfang des nächsten Jahres werden 20 Freiwillige das System testen und wenn alles nach Plan verläuft, wird 2010 der endgültige Startschuss fallen!

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 Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung vom 16. bis 18. Oktober 2009 in Berlin

In diesem Jahr obliegt es seit langem mal wieder mir, über unsere Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung zu schreiben. Kurz zusammengefasst: Es war ein wirklich schönes Wochenende! Und nun ein wenig ausführlicher:

Wie eigentlich immer waren schon am Freitag viele VHLer in Berlin und haben sich zu einem gemeinsamen Abend getroffen. Das „Löwenbräu“ war von unserem Hotel direkt zugänglich, was den Nachhauseweg auch nach ein paar Bier ziemlich einfach machte. Insofern also eine gute Wahl!

Für die Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung mussten wir am Samstag Morgen das Hotel dann verlassen. Nach einem kurzen Fußmarsch quer über den Gendarmenmarkt fanden wir den Eingang zu unserem Veranstaltungsort ziemlich versteckt an einem Hintereingang des Französischen Doms. Und dann ging es auch noch die Treppen runter. Ziemlich unspektakulär und enttäuschend, dafür dass wir uns doch extra anlässlich unseres 10-jährigen Jubiläums mal was gönnen wollten. Drinnen war es dann doch ganz schön und stimmte wieder versöhnlich.

Die Mitgliederversammlung selbst brachten wir unaufgeregt über die Bühne, und im Anschluss präsentierte uns Andreas noch einen anschaulichen Rückblick auf die vergangenen 10 Jahre VHL-Selbsthilfe. Ein paar kleine Wortmeldungen verschiedener Teilnehmer rundeten die Feierstunde ab.

Mit der Wahl des Restaurants für das Mittagessen hatten wir leider nicht so großes Glück, denn aufgrund organisatorischer Mängel waren wir mit dem Essen so spät fertig, dass die Informationsveranstaltung erst mit einer Stunde Verspätung beginnen konnte. Dies hatte zur Folge, dass wir unser geplantes Konzept nicht verwirklichen konnten. Es sollten drei Blöcke zu den Themen Genetik, Diagnostik und Therapie vorgestellt und diskutiert werden. Da drei Referenten aber nun in zeitlicher Bedrängnis waren, gab es erst einen thematisch gemischten Block und dann die Themenblöcke mit jeweils nur noch zwei Referenten. Das war ein bisschen schade, hat dem Ganzen aber keinen entscheidenden Abbruch getan. Es waren tolle Referenten da, die uns super informierten!

Den Abend ließen wir wie Tags zuvor im „Löwenbräu“ ausklingen. Und am Sonntag Morgen ging's dann wieder ab zur obligatorischen Stadtrundfahrt.

Dagmar Rath

Vortrag Frau Dr. Graul-Neumann, Charité Berlin

Thema: Genetische Beratung

Email: luitgard.graul-neumann@charite.de

Frau Dr. Graul-Neumann arbeitet an der Charité und bietet dort genetische Beratungen an, u. a. auch für mögliche VHL Betroffene. Seit Verabschiedung des Gendiagnostikgesetzes in 2009 dürfen genetische Untersuchungen nur dann durchgeführt werden, wenn der Betroffene nach eingehender genetischer Beratung ausdrücklich eingewilligt hat. Eine Blutabnahme im Rahmen eines Krankenhausaufenthaltes ohne eine genetische Beratung ist grundsätzlich zulässig, wenn der Patient einwilligt. Das Befundergebnis soll aber bei Bestätigung im Rahmen einer genetischen Beratung erläutert werden. Eine prädiktive Untersuchung darf nur durch einen Facharzt(ärztin) für Humangenetik durchgeführt werden.



Schätzungen zu Folge soll es in Deutschland zwischen 1.500 und 2.000 VHL Betroffene geben. Für das Bundesland Berlin würde es bedeuten, dass dort knapp 100 Betroffene leben. Zirka 80 Prozent haben die Erkrankung von einem betroffenen Elternteil vererbt bekommen. Die restlichen 20 Prozent sind sogenannte Neumutationen. Im Alter von 60 Jahren haben fast alle Genträger Symptome entwickelt.

Die VHL Erkrankung folgt einem autosomal-dominanten Erbgang. Autosomal bedeutet, dass es nicht auf dem Geschlechtschromosomen liegt und somit Jungen wie auch Mädchen erkranken können. Dominant bedeutet, dass bereits ein defektes Chromosomenhälfte (Allel) reicht, damit eine Krankheitsausprägung entsteht.

Wann ist an die VHL Erkrankung zu denken?

- Wenn bereits ein Betroffener in der Familie bekannt ist.
- Ein Vorkommen von VHL in der Familie ist bislang noch nicht bekannt, es ist aber ein Tumor in sehr jungen Jahren entstanden oder es sind mindestens zwei VHL-typische Tumoren aufgetreten.
- Beim Auftreten von nur einer Tumorart kann eine molekulare Diagnose (Differentialdiagnose) in Erwägung gezogen werden. Dies sollte jedoch immer nur auf der Basis klarer Anhaltspunkte wie z.B. einem frühem Erkrankungsalter und/oder dem Auftreten mehrerer, eventuell beidseitiger Tumoren durchgeführt werden.

Wie ist der Ablauf einer genetischen Beratung?

Sollte auf Grund der oben genannten Kriterien eine genetische Beratung angezeigt sein, wird zunächst die Familiengeschichte hinterfragt, ob z.B. Angehörige früh verstorben sind, oder ob bestimmte Operationen oder Behinderungen vorkamen. Die Familiengeschichte wird mittels

eines Stammbaums visualisiert. Anschließend wird die gesundheitliche persönliche Vorgeschichte besprochen und ärztliche Befundberichte überprüft.

Wird aus den Erhebungen ersichtlich, dass ein Verdacht auf VHL vorliegen könnte, wird eine molekulargenetische Diagnostik veranlasst. Dazu muss der Ratsuchende schriftlich einwilligen. Dieser hat natürlich auch das Recht, dies nicht wissen zu wollen. Dem Ratsuchenden wird ferner der Erbgang erklärt (siehe oben) und das Risiko, die Erkrankung an die Kinder weiterzugeben, erläutert. Das Thema „Kinderwunsch“ kann in einer genetischen Beratung einen breiten Raum einnehmen.

Liegt das Ergebnis der molekulargenetischen Untersuchung vor, wird der Endbefund mit dem Ratsuchenden besprochen. Sollte sich der Verdacht auf VHL bestätigt haben, wird auf die nötigen jährlichen Kontrolluntersuchungen hingewiesen (jährlich Kernspin des ZNS und Abdomen, Augenuntersuchung und Bestimmung der Hormonwerte Adrenalin bzw. Noradrenalin im Blut oder Urin).

Wo finde ich eine genetische Beratungsstelle?

Eine genetische Beratung kann man in einem Humangenetischen Institut einer Universität oder in einer Humangenetischen Praxis durchführen lassen. (siehe Webseite der Gesellschaft für Humangenetik (GFH) <http://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>).

Vortrag Prof. Dr. Decker Zentrum für Humangenetik, Ingelheim Thema: Das VHL Gen

Email: jochen.decker@bioscientia.com, decker@uni-mainz.de

Die gesamte Erbinformation wird in der DNA gespeichert und besteht aus einer „endlosen“ Abfolge von vier Nukleinbasen (C = Cytosin, G = Guanin, T = Thymin und A = Adenin). Das VHL Gen befindet sich auf dem kurzen Arm des Chromosoms 3 und ist mit 642 Basenpaaren gegenüber anderen Genen relativ klein. Es besteht aus drei Bereichen mit funktioneller Information, den sogenannte Exons, dazwischen liegen „stumme“ Bereiche.

Um aus der genetischen Information eine biologische Aktivität abzuleiten, muss das VHL Gen zunächst in einen Botenstoff (messenger RNA) umgeschrieben werden. Danach kann die Zellmaschinerie ein Eiweiß, das VHL-Protein, herstellen. Das VHL-Protein besteht aus 213 Eiweißbausteinen, den Aminosäuren, wobei sich ihre Anzahl aus der Gensequenz ermitteln lässt, denn jeweils 3 Nukleinbasen liefern den Code für eine Aminosäure (642 Nukleinbasen / 3 = 213 Aminosäuren).

Das VHL-Protein ist ein Tumorsuppressor, d.h. es kann die Entstehung von Tumoren unterdrücken. Von jedem Gen hat jede Körperzelle zwei Kopien, von denen jeweils eine vom Vater und eine von der Mutter geerbt wurden. Das VHL-Protein kann seine Funktion nicht mehr ausüben, wenn beide Allele mutiert (pathologisch/krankhaft verändert, s.u.) sind. Da VHL Betroffene von Geburt an **ein** defektes Allel geerbt haben, muss im Laufe des Lebens nur noch das zweite, das „gesunde“ Allel eine Mutation erfahren, damit ein Tumor entstehen kann. Dies erklärt, weshalb VHL Betroffene wesentlich früher an bestimmten Tumoren erkranken als Nicht-VHL Betroffene.

Von DNA-Varianten wird gesprochen, wenn in der DNA eine Veränderung gegenüber dem sogenannten Wildtyp auftaucht. Der Wildtyp ist die DNA-Form, die in der Bevölkerung am häufigsten auftritt, und die eine normale Funktion zeigt. Die funktionellen Konsequenzen der DNA-Varianten entscheiden über die begriffliche Zuordnung: So sind Mutationen DNA-Varianten, die im (funktionalen) Zusammenhang mit einer Krankheit gesehen werden, wohingegen Polymorphismen DNA-Varianten darstellen, die keiner bekannte

Funktionsveränderung bedingen, also auch keine Erkrankung anzeigen. Jeder Mensch besitzt Tausende von Polymorphismen.

Bei Mutationen kann unterschieden werden zwischen der Lokalisation, der Qualität und der Größe der Mutation. Diese drei Eigenschaften entscheiden darüber, wie stark die Funktion des VHL Proteins geschädigt wird. So gibt es Mutationen, die einen schweren Krankheitsverlauf (z.B. hohe Wahrscheinlichkeit eines Nierenzellkarzinoms) haben, während andere milder (z.B. lediglich Phäochromozytome) verlaufen. Punktmutationen sind DNA-Veränderungen, die nur eine einzelne Nukleinbase betreffen. Wird eine Nukleinbase durch eine andere Nukleinbase ersetzt und führt dies beim Protein zum Austausch einer Aminosäure durch eine andere Aminosäure, spricht man von einer Missense Mutation. Führt diese Mutation hingegen zum Abbruch der Eiweißkette, so spricht man von einer Nonsense Mutation. Der Effekt der zuletzt genannten Mutationsart ist in der Regel wesentlich größer als der einer Missense Mutation. Fehlen ein oder mehrere Nukleinbasen kommt es zum Abbruch oder zur Verkürzung des Proteins (Deletion). Das Einfügen von Nukleinbasen (Insertion) zeigt entsprechend analoge Effekte.

Bei der genetischen Untersuchung wird das VHL-Gen auf mögliche Schreibfehler hin untersucht. Der Austausch einer Nukleinbase durch eine andere ist dabei mit dem Verfahren der Sequenzierung feststellbar. Fehlen jedoch sehr viele Nukleinbasen, z. B. über die Grenzen eines Exons hinaus, kann dies mit der Sequenzierung nicht mehr nachgewiesen werden. In der Vergangenheit wurde dann mit verschiedenen Verfahren gearbeitet (Southern Blot, FISH). Für den Nachweis großer Deletionen hat sich heute die MLPA (Multiplex Ligation dependent Probe Amplification) durchgesetzt. Durch die Kombination dieser beiden Techniken (Sequenzieren & MLPA) können heute fast alle VHL Mutationen gefunden werden.



Unter Genotyp-Phänotyp Korrelation versteht man die Zuordnung von bestimmten Mutationen (Genotypen) zu bestimmten Ausprägungen (Phänotypen). Aussagen darüber, welche Mutation welches Krankheitsbild (Schweregrad, Erkrankungsmuster, Organbeteiligung) verursachen kann, nehmen immer mehr an Bedeutung zu. Die VHL-Erkrankung wird zunehmend nach der Qualität der zugrunde liegenden Mutationen unterteilt werden, was direkte klinische Konsequenzen in Diagnostik und Therapie hat.

Vortrag: Prof. Dr. Brauch
Institut für klinische Pharmakologie (IKP), Stuttgart
Thema: Vom Genotyp zum Phänotyp
Email: hiltrud.brauch@ikp-stuttgart.de

An Hand einer Folie mit Aufnahmen von Menschen unterschiedlicher ethnischer Herkunft machte Frau Prof. Brauch deutlich, was ein Phänotyp ist: Die Summe aller Merkmale eines Individuums. Eine Ursache für die Unterschiedlichkeit sind Veränderungen im Genom (Genotyp).

Auf die VHL Erkrankung übertragen bedeutet es, dass versucht wird herauszufinden, welche Mutation (Genotyp) welche Krankheitsausprägung (Phänotyp) hervorruft. Seit vielen Jahren gibt es eine Einteilung in VHL Typ 1 und VHL Typ 2, wobei der Typ 2 noch weiter in 2a, 2b und 2c unterschieden wird. Der VHL Typ 1 unterscheidet sich vom Typ 2 darin, dass beim Typ 1 keine Phäochromozytome vorkommen während beim Typ 2 Phäochromozytome immer vorkommen. Das Risiko ein Nierenzellkarzinom zu entwickeln ist beim Typ 2a als gering anzusehen während es beim Typ 2b häufig vorkommt. Beim Typ 2c kommen ausschließlich nur Phäochromozytome vor. Die Einteilung der VHL Erkrankung in die Phänotypen 1 oder 2 erfolgt an Hand des Krankheitsbildes. Eine Zuordnung anhand der VHL-Mutation ist bislang nur in Ausnahmefällen möglich. Jedoch kann der Mutationstyp bereits einen ersten Hinweis liefern. Beim VHL Typ 2 sind über 90 Prozent aller Mutation sogenannte Missens Mutationen. Dabei wird eine Nukleinbase gegen eine andere Nukleinbase ausgetauscht (Punktmutation) so dass im Protein eine andere Aminosäure gebildet wird - das VHL Protein wird also nur geringfügig verändert. Der VHL Typ 1 zeichnet sich hingegen dadurch aus, dass dort oft ganze Teile des VHL Gens fehlen (Deletion), so dass das VHL Protein in seiner Funktion sehr stark eingeschränkt ist. Von den bekannten VHL Mutationen - mehrere hundert verschiedene Mutationen sind bekannt - werden ca. 80 Prozent dem VHL Typ 1 zugeordnet.



Am Beispiel der sogenannten Schwarzwaldmutation erläuterte Frau Prof. Dr. Brauch dann die Genotyp-Phänotyp Beziehung. Auf die Schwarzwaldmutation wurde die Forschung aufmerksam, als eine Familie aus Pennsylvania / USA sich an Ärzte und Wissenschaftler wandte. Von ihren 13 Kindern hatten 9 Jungen und Mädchen ein gutartiges Phäochromozytom. Bei der genetischen Untersuchung wurde dann eine Mutation 505 T>C (Tyr98His) diagnostiziert. Als man sich den Stammbaum und die Molekulargenetik der Familie genauer anschaute, kam heraus, dass die Familie vor über 300 Jahren aus dem Schwarzwald nach Pennsylvania ausgewandert war und dass die gleiche Mutation auch im Schwarzwald sehr häufig vorkommt. Mittlerweile ist die Schwarzwaldmutation die am be-

sten dokumentierte VHL Mutation. Die Mutation wird dem VHL Typ 2a zugeordnet, da Phäochromozytome sehr häufig auftreten, Nierenkarzinome hingegen sind sehr selten.

Die Einteilung der VHL Betroffenen in Typ 1 und Typ 2 ist laut Frau Prof. Dr. Brauch jedoch nur ein erster Schritt. Die Frage ist: „Wie viele Genotyp-Phänotyp Beziehungen gibt es bei VHL?“ Durch intelligente Methoden in der Medizin wird es möglich werden weitere unbekannte Faktoren zu entdecken. Helfen werden dabei zum einen die klinischen Daten der VHL Betroffenen aber auch eine detaillierte Analyse des Genoms der VHL Betroffenen. Neben dem Genom können neuerdings auch die Erforschung des Epigenoms, des Reguloms sowie des Metaboloms neue Geno-Phänotyp Beziehungen aufdecken. Letztere stellen andere wichtige regulatorische Mechanismen zur Prozessierung und Übersetzung der Erbinformation in funktionell intakte Proteine und Stoffwechselprodukte dar.

Zusammenfassung der Vorträge von Herrn Prof. Dr. Neumann, Medizinische Klinik IV, Universitätsklinikum Freiburg und Frau PD Dr. Plöckinger, Interdisziplinäres Stoffwechsel-Centrum Charite-Universitätsmedizin Berlin
Thema: Kontrolluntersuchungen bei VHL

Email: hartmut.neumann@uniklinik-freiburg.de und
ursula.ploeckinger@charite.de und

In zwei Vorträgen erläuterten Prof. Dr. Neumann aus Freiburg und Frau PD Dr. Plöckinger von der Charité in Berlin wie in ihren Häusern die Kontrolluntersuchungen bei VHL gehandhabt werden. Da die Unterschiede eher in der zeitlichen Dauer der Kontrolluntersuchungen als im Untersuchungsprogramm liegen, werden die Vorträge an dieser Stelle zusammengefasst.



Prof. Dr. Neumann ist in der medizinischen Klinik IV, Nephrologie und Allgemeinmedizin tätig, und leitet dort die Sektion für erbliche Nieren- und Hochdruckerkrankungen (<http://www.uniklinik-freiburg.de/nephrologie/live/forschung/neumannlab.html>). Frau Dr. Plöckinger arbeitet an der Charité im Interdisziplinären Stoffwechsel-Centrum, und leitet dort die Sprechstunde für angeborene Tumorerkrankungen.

Bedeutung der Kontrolluntersuchung

Für VHL Betroffene werden jährlichen Kontrolluntersuchungen empfohlen, damit neue Tumoren rechtzeitig erkannt und der Verlauf von bekannten Tumoren verfolgt werden kann.

Das **Kontrollprogramm** sieht in beiden Zentren vor:

1. Für das erste **Gespräch** mit dem Leiter der ambulanten Sprechstunde werden die VHL Betroffenen gebeten alle Fremdbefunde mitzubringen. In dem Gespräch wird im Wesentlichen nach aktuellen Beschwerden gefragt. Es erfolgt eine körperliche Untersuchung.
2. **Laboruntersuchungen:** Den Patienten wird Blut abgenommen, um im Hinblick auf die radiologischen Untersuchungen die Nierenfunktion zu bestimmen und eine Schilddrüsenüberfunktion auszuschließen. Die Untersuchung der Metanephrine und Normetanephrine kann entweder im Blut oder im 24-Stunden Urin erfolgen; sie dient der Diagnostik des Phäochromozytoms.
3. **Bildgebende Verfahren:** Es werden Kernspintomographien (MRT) des Kopfes, Rückenmarks und Abdomens gemacht.
4. **Augenuntersuchung:** Die Augenuntersuchung erfolgt in Freiburg innerhalb der Klinik am gleichen Tag. In Berlin wird den Betroffenen empfohlen, die Augenuntersuchungen bei Herrn Dr. Kreuzel (DRK Kliniken Berlin-Westend) machen zu lassen und den Bericht mitzubringen.
5. **Erneutes Gespräch:** In Freiburg findet in der Regel nach den oben genannten Untersuchungen ein erneutes Gespräch mit dem Leiter der Ambulanz statt, um die Ergebnisse mitzuteilen und zu besprechen sowie um evtl. noch weitere Untersuchungen / Konsile für den gleichen Tag zu veranlassen.
6. **Weitere Untersuchungen / Konsile:** Sollten die Vorbefunde bzw. die Ergebnisse der aktuellen MRT weitere Untersuchungen notwendig machen, werden diese durchgeführt. Zur Abklärung z.B. einer OP-Indikation können Konsile (Vorstellung innerhalb des Hauses bei Spezialisten wie Urologen, Neurologen, Neurochirurgen) notwendig sein. Um das Vorhandensein von Paragangliomen (Phäochromozytome, die sich außerhalb der Nebenniere befinden) auszuschließen, kann eine Szintigraphie bzw. ein DOPA-PET veranlasst werden. Ein Octreoscan kann bei einem Inselzelltumor in der Bauchspeicheldrüse notwendig sein.
7. **Bericht:** Nachdem alle Befunde gesammelt und ausgewertet wurden, erhalten der überweisende Arzt sowie der Patient einen Bericht über die Untersuchungsergebnisse und ggf. Empfehlungen für eine Operation.



Sowohl die Kontrolluntersuchungen in Berlin als in Freiburg ähneln sich im organisatorischen Ablauf sehr. Das „Freiburger Modell“ ist bestrebt alle Untersuchungen an einem Tag durchzuführen, während in Berlin – je nach Untersuchungsprogramm – die Kontrollen auch ein paar Tage dauern können.

Prof. Neumann konnte am Ende seines Vortrages noch folgendes berichten:

Glomustumoren sind Paragangliome, d.h. ähnlich wie Phäochromozytome aufgebaute Tumoren, die sich im Bereich der Halsgefäße bzw. der Schädelbasis befinden. Neueste Untersuchungen haben ergeben, dass bei 5 von 1.000 VHL Patienten Glomustumoren auftreten. Alle beschriebenen Fälle hatten weitere typische VHL Tumoren und/oder weitere VHL Betroffene in der Familie.

ELST sind Tumoren des Innenohres. In einer amerikanischen Publikation wurde berichtet, dass 11 Prozent aller VHL Betroffenen einen ELST hatten. Am Freiburger Klinikum wurde daraufhin Kernspinaufnahmen des Schädels dahingehend überprüft, ob dort ELST vorkamen. Die Untersuchung hat ergeben, dass die Häufigkeit nur etwa halb so groß ist. Anschließend wurde überprüft, inwiefern ELST entdeckt werden könnten, wenn die Schnitte im Kernspin statt 6mm nur 3mm betragen würden. Dies führte jedoch zu keinem anderen Ergebnis.

Vortrag Prof. Dr. Hansjakob Müller
Universitäts-Kinderspital beider Basel
Thema: VHL und Kinder
Email: hansjakob.mueller@ukbb.ch

Prof. Dr. Müller leitete seinen Vortrag mit der Frage ein: „Warum werden Gentests bei gesunden Kindern und Jugendlichen gemacht?“ Um anschließend sofort die Antwort zu geben: Um Präventions- und Therapiemaßnahmen rechtzeitig zu treffen. Dies gilt nicht nur bei der VHL Erkrankung, sondern auch bei zahlreichen anderen Erbkrankheiten.



Im Rahmen eines Gentests bei Kindern sind grosse Anforderungen an den genetischen Berater gestellt. In der genetischen Beratung müssen mit den Eltern insbesondere folgende Aspekte eingehend besprochen werden:

- Die Übermittlung des Resultates des Gentests sollte einfühlsam erfolgen, und dem betroffenen Elternteil muss ein unberechtigtes Schuldgefühl genommen werden.
- Die Problematik bei der Erziehung von Betroffenen und nicht-betroffenen Geschwistern sollte dargelegt werden.
- Über mögliche vermeidbare Stigmatisierungen (soziale Diskriminierung) des Kindes (z.B. in der Schule, etc.) sollten die Eltern informiert werden.
- Das Vorsorgeprogramm im Kindes- und Jugendalter muss den Eltern erläutert werden.
- Genetische Untersuchungen können auch eine nicht bestehende Vaterschaft offen legen.

In der Literatur werden unterschiedliche Empfehlungen genannt, wann welches Organ bei einem Kind untersucht werden sollte. Die am frühesten auftretenden Tumoren sind retinale Angiome (Netzhauttumoren) und Nebennierentumoren (Phäochromozytome). Hämangioblastome des ZNS können im Kindesalter auch selten auftreten und Nierenkarzinome sind im jugendlichen Alter außergewöhnlich.

Vom Freiburger VHL Zentrum wird ab dem 5. Lebensjahr eine jährliche allgemeine klinische Untersuchung empfohlen sowie die Untersuchung des Augenhintergrundes und die Bestimmung der Katecholamine im Urin. Ab dem 10. Lebensjahr sollten dann Kernspinaufnahmen des Schädels, des Rückenmarks und des Bauchraumes erfolgen. Dieses Untersuchungsprogramm sollte alle drei Jahre wiederholt werden. Prof. Dr. Müller begrüsst diese Richtlinien, plädiert jedoch für individuell abgestimmte Vorsorgeprogramme, denen die Eltern, das betroffene Kind mit seiner eigenen Entscheidungsfähigkeit und auch die beteiligte Ärzteschaft aus fester Überzeugung zustimmen.

Die Diagnostik- und Therapieverfahren für die einzelnen Tumoren sind bei Kindern und Erwachsenen prinzipiell gleich. Es darf nur nicht der Fehler begangen werden, Kinder wie kleine Erwachsene zu behandeln. Muss ein Kind außerhalb der Kinderabteilung in ein Krankenhaus aufgenommen werden, benötigt es erfahrene Ärzte und Pflegepersonal. Am Universitätskinderspital in Basel hat man gute Erfahrungen gemacht, den betroffenen Kindern die Klinik vorab zu zeigen, so dass die Kinder schon wissen, wohin sie gehen und was dort passiert. Auch gibt es freiwillige Helfer, z.B. pensionierte Schwestern, die eine Lotsenfunktion übernehmen und die Familien begleiten.

Aus Sicht von Prof. Dr. Müller spricht nichts gegen einen Kinderwunsch von Paaren mit einem betroffenen Partner. Die Familienplanung sollte – so möglich – vor einer Schwangerschaft vorgenommen und von einer genetischen Beratung begleitet werden.

Es gibt verschiedene Möglichkeiten der Familienplanung:

- Der Verzicht auf eigene Kinder.
- Eine natürliche Befruchtung mit dem Risiko, dass das Kind VHL hat (50 Prozent Wahrscheinlichkeit).
- Eine künstliche Befruchtung mit Spermien eines Spenders.
- Die pränatale Diagnostik (PD), bei der durch die Untersuchung einer Chorionzottenbiopsie- oder einer Fruchtwasserprobe festgestellt werden kann, ob VHL vorliegt oder nicht.
- In Deutschland und der Schweiz bislang nicht erlaubt: Die Präimplantationsdiagnostik (PID), bei der kurz nach einer künstlichen Befruchtung in vitro getestet wird, ob ein genetischer Defekt vorliegt oder nicht, bevor der Embryo in die Gebärmutter der künftigen Mutter transferiert wird. Jedes Paar sollte frei, aber aufgeklärt darüber entscheiden dürfen, wie es vorgehen will.

Vortrag Herr PD Dr. K.-M. Kreusel
Augenzentrum DRK-Kliniken Berlin
Thema: Kontrolle und Behandlung retinaler Angiome
Email: k.kreusel@drk-kliniken-westend.de

Im Rahmen eines VHL treten kapilläre retinale Angiome in der Netzhaut des Auges auf (andere Bezeichnungen: retinales Hämangioblastom, „Angiomatosis retinae“, „von Hippel-Tumor“). Es handelt sich um gutartige Tumoren, die sich aus Gefäßzellen bilden und in ihrer Struktur eine Ähnlichkeit zu Hämangioblastomen des zentralen Nervensystems aufweisen. Kapilläre retinale Angiome können in der Netzhautperipherie (peripheres Angiom) oder am Sehnervenkopf (juxtapapilläres Angiom) auftreten.



Periphere Angiome finden sich überwiegend in den äußeren Bereichen der Netzhaut, an der Stelle des schärfsten Sehens (Makula) treten sie hingegen selten auf. Periphere Angiome können vom Augenarzt anhand ihres Aussehens meistens leicht erkannt werden. Ein größeres Angiom sieht oft aus wie eine orange-rote Kugel, die von stark erweiterten und geschlängelten Blutgefäßen versorgt wird. Kleine Angiome hingegen sehen zunächst aus wie ein kleiner runder Blutfleck. Die aus einem Angiom austretende Flüssigkeit kann sich unter der Netzhaut ansammeln und eine Netzhautablösung verursachen. Auch kann die Flüssigkeit eine Netzhautschwellung (Ödem) oder Fettablagerungen (Lipidexsudate) in der Makula bilden und dadurch zu einer Sehverschlechterung führen. Bei Fortschreiten der Erkrankung 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 am Sehnervenkopf (juxtapapilläres Angiom). Diese kann bei einem Flüssigkeitsaustritt ebenfalls zur Ausbildung eines Makulaödems und damit zur Sehverschlechterung führen.

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 mehr als ein Angiom oder es treten im weiteren Verlauf neue Angiome auf.

Der Zeitpunkt des Auftretens retinaler Angiome beim VHL kann sehr unterschiedlich sein. Der häufigste Zeitraum für die erstmalige Diagnose retinaler Angiome ist zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr. Das retinale Angiome ist häufig die erste feststellbare Veränderung eines VHL. Das häufigste Symptom ist die schleichend und schmerzlos einsetzende Sehverschlechterung, seltener ist es der Ausfall des peripheren Gesichtsfelds durch eine Netzhautablösung. Eine

Sehverschlechterung tritt in der Regel allerdings erst bei größeren Angiomen auf. Da Angiome nur langsam wachsen bedeutet das, dass in der Regel ein langer Zeitraum zur Verfügung steht um ein Angiom durch eine Routineuntersuchung zu entdecken bevor es Symptome macht. Eine sofortige Behandlung eines neu entdeckten Angioms ist anzustreben. Ausgenommen hiervon sind Angiome am Sehnervenkopf und unter Umständen auch die seltenen Angiome in der Makula.

Die Standardtherapie für kleine Angiome ist die Laserkoagulation. Dabei wird ein Wärmeeffekt im Bereich des Angiomes erzeugt und dieses wird in eine Narbe umgewandelt. Diese Narbe stört das Sehen in der Regel nicht, da sich die meisten Angiome in den Außenbereichen der Netzhaut befinden. Sollte ein Angiom für eine Laserbehandlung zu groß sein, kann eine Therapie durch eine Kältebehandlung (Kryotherapie) oder ein Rutheniumapplikator sinnvoll sein. Bei letzterem handelt es sich um ein radioaktiv beschichtetes Metallplättchen, welches an der Stelle des Angioms vorübergehend auf den Augapfel aufgebracht und für einige Tage belassen wird. In der Folge kommt es zur langsamen Umwandlung des Angioms in eine Narbe. Eine Komplikation nach der Behandlung größerer Angiome ist die Netzhautablösung, die sich entweder von selber wieder zurückbilden kann, oder manchmal auch weitere Operationen erfordert. 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 einer Netzhautablösung, bei einer Membranbildung oder bei einer Glaskörperblutung kann eine Vitrektomie (Entfernung des Glaskörpers) erforderlich sein. Eine Vitrektomie ist eine Operation, die bei schwierigen Fällen einer Angiomatosis retinae durchgeführt wird, sie kann zu einer dauerhaften Stabilisierung des Sehvermögens führen und eine Erblindung verhindern.

Eine Sonderstellung nimmt das Angiom am Sehnervenkopf (juxtapapilläres Angiom) ein. Die Behandlung ist hier schwierig, denn es besteht 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 wie die Laserbehandlung, die Vitrektomie oder die Protonenbestrahlung, ohne dass man eine generelle Empfehlung für die Behandlung dieser speziellen Angiome abgeben könnte.

Periphere Angiome können bei VHL-Patienten, regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen vorausgesetzt, früh entdeckt und durch eine einfache Laserkoagulation behandelt werden. Die 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 Netzhautuntersuchung oder „Funduskopie“ kann dann durch ein Kontaktglas oder durch die indirekte Funduskopie erfolgen. Vorsorgeuntersuchungen sollten jährlich erfolgen und zum Zeitpunkt der Einschulung begonnen werden. Größere Abstände sind unzweckmäßig, da die ophthalmologische Untersuchung einfach, gefahrlos und preiswert ist, auch andere mögliche Augenerkrankungen 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. Bei verdächtigen Befunden oder nach Behandlungen werden selbstverständlich kurzfristigere Kontrollen festgelegt.

Vortrag: Prof. Dr. Roigas, Vivantes Kliniken für Urologie, Am Urban und Im Friedrichshain Berlin

Thema: Nierenbeteiligung bei der VHL Erkrankung

Email: Jan.Roigas@vivantes.de

Bei VHL Betroffenen treten Nierenzellkarzinome häufig auf, 75 Prozent aller über 60 jährigen VHL Betroffenen haben ein Nierenzellkarzinom. Sie treten oft beidseitig und mehrfach auf. Der Chirurg muss immer abwägen zwischen dem Schutz der Nierenfunktion und auf der anderen Seite dem Risiko, dass der Tumor Metastasen verursacht; auch unter dem Aspekt, das eine Niere mehrfach operiert werden kann.



Beim sporadischen (nicht erblichen) Nierenzellkarzinom liegt das Risiko der Metastasierung bei einer Größe von weniger als 3 cm bei unter 5 Prozent und steigt bei einer Größe von 4 cm auf über 8 Prozent an. Beim VHL Patienten liegt das Risiko der Metastasierung mit einer Größe von 3-4 cm bei 4 Prozent und steigt bei einer Größe von 4 - 5,5 cm auf über 20 Prozent an.

An Hand dieser Daten rät Dr. Roigas bei einer Größe von 3 cm eher zum Abwarten, eine OP sollte aber ab einer Größe von 4 cm durchgeführt werden, um das Risiko der Metastasenbildung so gering wie möglich zu halten.

Das Standardoperationsverfahren ist immer noch die offene Operation, wobei durch einen Flankenschnitt der Tumor entfernt wird und dabei die Nierenfunktion erhalten bleibt (Nierenteilresektion). Eine komplette Entfernung einer Niere (Nephrektomie) sollte nur in Ausnahmefällen durchgeführt werden. Die Nierenteilresektion ist technisch sehr anspruchsvoll. Es ist jedoch ein sicherer Eingriff, wenn sie durch einen erfahrenen Urologen durchgeführt wird.

Während der Operation wird die Niere von der Blutzufuhr abgeklemmt. Dies ist jedoch nur für eine gewisse Zeit möglich, ohne die Niere zu schädigen, so dass immer unter Zeitdruck operiert wird. Zudem wird die Niere während der OP gekühlt, welches ebenfalls eine Schädigung zu verhindern hilft. Die Blutstillung erfolgt heutzutage mit neuen Substanzen, wie z.B. dem Flowseal. Auch kommt während der Operation ein Ultraschall zum Einsatz, um tiefer gelegene Strukturen sichtbar zu machen.

Die Risiken dieses Eingriffs liegen darin, dass der Tumor nicht komplett entfernt werden kann, eine Blutung oder eine Urinfistel auftreten können.

Die sogenannte Schlüssellochchirurgie (Laparoskopie) wird in der organerhaltenden Nierenchirurgie bei der VHL-Erkrankung fast nicht eingesetzt. Ein Nachteil bei dieser Methode ist z. B., dass der Chirurg die Nieren nicht abtasten kann.

Hingegen kommen sogenannte thermoablative Verfahren wie die Radiofrequenz Ablation auch bei VHL Betroffenen zum Einsatz. Hierbei wird entweder mit Hitze oder Kälte der Tumor zerstört, in dem eine Sonde durch einen kleinen Schnitt unter CT oder MRT zum Tumor geführt und dann dieser zerstört wird. Es können jedoch bei weitem nicht alle Nierentumoren damit behandelt werden, so dass beim Vorliegen von mehreren Tumoren eine offene Operation angezeigt ist, um mit einer Operation die Niere zu „sanieren“.

Vortrag Prof. Dr. Vajkoczy
Klinikdirektor Neurochirurgie Charité Berlin
Thema: ZNS Hämangioblastome
Email: peter.vajkoczy@charite.de

Hämangioblastome (HÄB) des Zentralnervensystems sind eine der zentrale Manifestationen bei VHL Betroffenen. Im klinischen Alltag treten sie hingegen kaum in Erscheinung.



Hämangioblastome in der hinteren Schädelgrube:

Nur 1-2 Prozent aller Raumforderungen in der hinteren Schädelgrube sind Hämangioblastome. Zirka 85 Prozent aller HÄB treten in der hinteren Schädelgrube auf (Kleinhirn und Hirnstamm). Die häufigsten Symptome bei Kleinhirntumoren sind Kopf- und Nackenschmerzen, Schwindel und Übelkeit, sowie seltener Hirnnervenausfälle.

Die Diagnostik erfolgt in der Regel durch die Kernspintomographie (MRT) unter Zugabe von Kontrastmittel sowie gegebenenfalls eine Gefäßdarstellung (Angiographie).

Es können vier verschiedene Manifestationsformen von Kleinhirntumoren unterschieden werden, die unterschiedlich häufig vorkommen

Typ 1: ein solider Tumor (25 %)

Typ 2 ein solider Tumor mit kleiner Zyste (10 %)

Typ 3: eine einfache Zyste (4 %) ohne Tumor, d.h. der Tumor ist so klein, dass man ihn im MR nicht sieht, er ist aber da.

Typ 4: eine große Zyste, die gelblich gefüllt ist (61 %)

Hämangioblastome im Rückenmark

Der Anteil der HÄB aller Tumoren im Rückenmark liegt bei 3 Prozent. Ein Drittel aller HÄB im Rückenmark sind VHL bedingt. Die HÄB verursachen bei ca. 80 Prozent aller Fälle im Alter von 50 Jahren Symptome. Die HÄB sind sehr stark durchblutet und haben oft einen zystischen Anteil, der für die Symptome verantwortlich ist. Die Zyste kann sehr ausgedehnt sein (Syrinx) während der Tumor nicht größer als ein Wirbelkörper wird.

Diagnostisch kann das HÄB mit einem Astrozytom bzw. einem Ependyom verwechselt werden.

Operation

Anders als z.B. bei Nieren- oder Bauchspeicheldrüsentumoren ist die Größe des Tumors kein Kriterium für einen chirurgischen Eingriff. Entscheidend ist die Frage, ob der Tumor Symptome verursacht. HÄB wachsen in der Regel langsam und es gibt auch häufig Phasen, in denen überhaupt kein Wachstum feststellbar ist.

Vor der eigentlichen chirurgischen Entfernung kann eine Embolisation erforderlich sein. Dabei werden die Blutgefäße z. B. durch einen flüssigen Kunststoff verschlossen. HÄB wachsen nicht in umliegende Strukturen ein und sind daher grundsätzlich gut entfernbar. Eine ungünstige Lage kann jedoch ein Hindernis sein.

Ziel der Operation sollte es immer sein, den Tumor komplett zu entfernen. Während andere Tumore in der Art operiert werden, dass der Chirurg den Tumor von innen nach außen gehend entfernt, muss auf Grund der starken Durchblutung des HÄB genau umgekehrt vorgegangen werden. Es müssen zunächst alle Gefäße verödet werden, bevor der Tumor dann im Ganzen entfernt werden kann. Die Chirurgie hat in den letzten Jahren große Fortschritte durch die Mikrochirurgie sowie dem Überwachen aller relevanten Funktionen während der Operation gemacht. Während früher erst nach der OP festgestellt werden konnte, ob es Beeinträchtigungen in den Funktionen gibt, werden heutzutage die Funktionen (wie z.B. Bewegung der Arme/Bein, Sensibilität, ggf. Sprechen) während der OP konstant überwacht, so dass Schädigungen der Funktion vermieden werden können.

Bericht aus der Schweiz

Grüezi miteneand,

wieder geht ein Jahr zur Neige und wir können Rückschau auf das Vergangene und Vorschau auf das Zukünftige halten.

Neben den privaten und beruflichen Herausforderungen soll es hier vor allem um diejenigen Aspekte gehen, die den Verein und VHL, vor allem in der Schweiz, betreffen.

Aus der Sicht des Vereines sind die Bemühungen um die Informationsveranstaltungen für Fachpersonal erwähnenswert. Dazu sind mittel- und langfristige Planungen notwendig, da die Termine schon weit im Voraus geplant werden. Prof. Müller hat sich dort sehr stark engagiert und wir hoffen, dass es im nächsten Jahr dann zu konkreten Veranstaltungen oder Referaten kommt. Speziell engagiert hat sich dort auch das Spital in St. Gallen, welches sich schon einige Referenzen im Bereich VHL erarbeitet hat.

Im Juni trafen wir uns zum Familientag auf dem Zugersee. Nach der Schifffahrt von Zug nach Immensee wanderten wir zur Hohlen Gasse. An diesem geschichtsträchtigen Ort konnten wir an einer gedeckten Grillstelle uns mit Köstlichkeiten aus dem Rucksack verwöhnen lassen. Gute Gespräche rundeten den Anlass ab. Den Heimweg unternahmen wir dann wieder per Schiff.

Im Herbst konnten wir dann wieder zur Mitglieder- und Informationsveranstaltung einladen, diesmal nach Solothurn. Der Saal im Hotel Roter Turm war gut gefüllt, als ich die Veranstaltung eröffnen konnte. Es war mir eine Freude, neben den Mitgliedern aus der Schweiz auch Gäste aus Deutschland und Frankreich begrüßen zu dürfen.

Im ersten Teil ging es um die Mitgliederversammlung. Dort wurden, wie üblich, die administrativen Belange des Vereins behandelt.

Im zweiten Teil des Tages folgten drei spannende Fachvorträge. Zuerst befasste sich PD Dr. med. Christoph Henzen vom Kantonsspital Luzern mit dem Thema „Phäochromozytom und VHL“. Anschliessend gaben uns Prof. Dr. Hartmut Neumann und Frau Gabriele Reifsteck noch die neuesten Informationen aus Freiburg weiter. Nach der Mittagspause hörten wir uns die Referate von Dr. Thomas Hundsberger vom Kantonsspital St. Gallen („VHL-Erkrankung aus neurologischer Sicht“) und von Dr. Fabricio Branca von der Augenklinik in Basel („Augenerkrankungen und VHL“) an.

Interessant war für mich, neben den Inhalten der Vorträge, vor allem die Tatsache, dass sich bei uns in der Schweiz das Engagement in Bezug auf VHL, auch bei den jüngeren Ärzten, sehr verstärkt hat. Zwischen den Vorträgen kam es zu angeregten Diskussionen um die weitere Entwicklung von Forschung, Diagnostik und Behandlung von VHL in der Schweiz. Welcher Weg führt uns weiter?

Auf Grund spezieller Gegebenheiten im Bereich des Gesundheitswesens und der Krankenkassen scheint ein eigenständiger Weg, unter Informationsaustausch mit bestehenden Strukturen, vor allem in Deutschland, die gangbare Lösung zu sein. Das bringt Vorteile in Bezug auf Patientennähe, Weiterentwicklung der Kompetenzen im medizinischen Bereich und Akzeptanz bei den Krankenversicherern.

Ob sich in der Schweiz ein Zentrum für VHL etablieren lässt, oder ob verschiedene Fachbereiche dezentral organisiert werden können, muss die weitere Diskussion zeigen.

Sie sehen also, es bleibt viel zu tun. Wir werden die Entwicklung beobachten und versuchen, uns dort wo es möglich ist, mit unseren Anliegen einzubringen.

Neben dem gut gefüllten Programm blieb auch Zeit für Diskussionen und Erfahrungsaustausch im kleineren Rahmen. Gegen Abend verabschiedeten wir uns dann aus Solothurn.

So ist der Rückblick auf das Geschehene immer auch ein Ausblick auf das, was noch kommt.

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

Für den Vorstand
Uwe Graf

ACHSE in der Ärztezeitung: Weiter Defizite bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Berlin (FUH). Das Bundesgesundheitsministerium sieht weiteren Handlungsbedarf, um die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zu verbessern. Dazu gehören Menschen mit der Glasknochenkrankheit.

Dazu müssten nationale und internationale Maßnahmen verstärkt aufeinander abgestimmt werden, sagte Gesundheitsministerin Ulla Schmidt zur Vorstellung einer Studie, in der die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen analysiert wird.

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung (zum Beispiel Morbus Gaucher und die Glasknochenkrankheit) als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind.

"Es gibt etwa 7000 verschiedene Erkrankungen, die als selten bezeichnet werden", erläuterte Schmidt. Oft nähmen sie einen schweren Verlauf und würden erst spät erkannt, weil es Informationen über die richtige Diagnose und Therapie meist nicht gebe.

Erstellt wurde die jetzt vorgestellte Studie von der Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie der Leibniz-Universität Hannover. Die zentralen Schlussfolgerungen: Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen eine umfassende und spezialisierte Versorgung. Entsprechende Versorgungsformen sollen daher eine ganzheitliche und koordinierte Therapie bei spezialisierten Leistungserbringern ermöglichen. Gefordert wird die Implementierung von Spezialambulanzen und Referenzzentren.

Für die Forschung sei darüber hinaus eine bessere Vernetzung von spezialisierten Medizinerinnen und Einrichtungen erforderlich.

Über seltene Erkrankungen sind oft nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt. Hier fordert die Studie krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und internetbasierte Auskunftssysteme.

Die Studie sieht auch Defizite mit Blick auf die ärztliche Vergütung. So wird darauf hingewiesen, "dass die Komplexität und Heterogenität der seltenen Erkrankungen in den derzeitigen ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet wird". Eine Entwicklung und Implementierung neuer Vergütungsinstrumente in diesem Bereich sei daher erforderlich.

"Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. ("Achse"), ein bundesdeutsches Netzwerk von derzeit rund 100 Patientenorganisationen, die Kinder und Erwachsene mit chronischen seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen vertreten, hat die Initiative des BMG zu der aktuellen Studie begrüßt. Die Bundesrepublik sei auf einem guten Weg, die Empfehlung des europäischen Rates vom April 2009 zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Europa umzusetzen, heißt es in einer Mitteilung.

"Achse" fordert ein nationales Forum, in dem alle Akteure des Gesundheitswesens von Bund und Ländern sowie Patientenorganisationen gemeinsam an einem Nationalplan für seltene Erkrankungen arbeiten.

Auch das Bundesgesundheitsministerium hat sich für die Entwicklung eines Aktionsplans ausgesprochen.

(Quelle: Ärzte Zeitung online, 21. August 2009 13:18)

Antrittsvorlesung von Herrn PD Dr. med. Sven Gläsker

Am 11. Dezember 2009 hält Herr Privatdozent (PD) Dr. Sven Gläsker aus der Universitätsneurochirurgie seine Antrittsvorlesung. Herr PD Dr. Gläsker hat sich viele Jahre sehr intensiv mit der VHL Erkrankung beschäftigt. Schon als Student hat er 2 Jahre im Labor von Prof. Dr. Hartmut Neumann gearbeitet und seine Dissertationsarbeit zur molekulargenetischen Diagnostik bei Hämangioblastomen des Zentralnervensystems verfasst. In dieser Zeit hat er an der Stanford Universität in Californien, der Mayo Klinik in Rochester/Minnesota für ihn wegweisende Praktika in führenden neurochirurgischen Kliniken der USA mit großem Gewinn absolviert. Herr PD Dr. Gläsker hat 2 Jahre an den National Institutes of Health (NIH) in Bethesda bei Washington, den weltweit führenden medizinischen Forschungsinstituten, verbracht und dort eine Reihe wichtiger Arbeiten zur VHL Erkrankung verfasst. Zurückgekehrt an die Universitätsklinik in Freiburg ist er nach Frau Prof. Dr. van Velthoven inzwischen eine feste Größe in der Versorgung der Patienten mit der von Hippel-Lindau Krankheit geworden.

Antrittsvorlesungen sind der feierliche öffentliche Abschluss des Habilitationsverfahrens, für das eine große wissenschaftliche Arbeit vorgelegt werden muss, in der Herr PD Dr. Gläsker sich ebenfalls schwerpunktmäßig mit der VHL Erkrankung beschäftigt hat. Es ist sozusagen die Professorarbeit. Man erhält den Titel eines Privatdozenten, der nach ein paar Jahren in den Professorentitel umgewandelt werden kann.

Die Antrittsvorlesung von Herrn PD Dr. Sven Gläsker findet am Freitag, dem 11. Dezember 2009 um 12:15 Uhr im Hörsaal der HNO Klinik (direkt neben dem Neurozentrum), Kilianstr. 5, Klinikum der Universität Freiburg, statt. Das Thema lautet: „Die von Hippel-Lindau Krankheit: Von der Grundlagenforschung zur Präventivmedizin“.

Anschließend wird es einen Sektempfang und Snacks geben.

Alle Interessierten sind hierzu herzlich eingeladen. Für die internen Planungen wäre es wichtig, wenn sich Teilnehmer zuvor beim VHL-Verein anmelden würden.

Prof. Dr. Neumann / Andreas Beisel

Aktuelles aus dem Verein

Mitgliedsbeiträge 2010 – neue Bankverbindung?

In der 2. Januarwoche 2010 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 30.12.09 zu überprüfen, ob sich die Bankverbindung in den Jahren 2008 oder 2009 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 2009 noch nicht überwiesen haben, werden gebeten, dies umgehend nachzuholen.

Bankverbindung für Spenden zur Forschungsförderung

Auf unserer Homepage ist der „**Online-Spenden-Button**“ weiterhin aktiviert. 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 der Schatzmeisterin und Beisitzerin

Auf der Mitgliederversammlung 2009 in Berlin wurden unsere Schatzmeisterin Frauke Krämer und unsere Beisitzerin Dagmar Rath in ihren Ämtern bestätigt und für drei Jahre wieder gewählt.

Mitgliederversammlung 2010

Die nächste Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung ist vom 22. bis 24. Oktober 2009 in Köln geplant. Ausführlichere Informationen im nächsten Rundbrief.



© Patrizier-Design - Fotolia.com

Der Vorstand wünscht allen gesegnete Weihnachten
und für das kommende Jahr 2010 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)

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