



Verein für von der von Hippel – Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.  
VHL-Rundbrief November 2010 Heft 4 Jahrgang 11

## Inhaltsverzeichnis

In Kürze vorneweg

Bericht über die Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung 2010 in Köln

Vortrag Prof. Dr. Mahnken

Thema: Radiofrequenzablation von Nierenzellkarzinomen

Vortrag Dr. Gök

Thema: Therapeutische Möglichkeiten bei Angiomatosis retinae

Vortrag: Prof. Dr. Walz

Thema: Therapie von Phäochromozytomen und Paragangliomen

VHL-Handbuch für Kinder

Das VHL-Handbuch für Kinder - Feedback von einem Mitglied

Bericht aus der Schweiz

Aktuelles aus dem Verein

## In Kürze vorneweg

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

alle Jahre wieder kommt zwar auch das Christuskind, davor aber noch genauso unausweichlich mein Rückblick auf unsere diesjährige Vereinsarbeit und ein Ausblick auf im kommenden Jahr geplante Projekte.

in diesem Jahr waren wir publizistisch schwer aktiv und werden es auch noch weiter sein:

- Das erste große Projekt war die Veröffentlichung der überarbeiteten Version unseres alten Leitfadens, nunmehr „Von Hippel-Lindau (VHL) – Eine patientenorientierte Krankheitsbeschreibung“ genannt, die seit Mitte des Jahres erhältlich ist.
- Auf der Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung im Oktober konnten wir das „VHL-Handbuch für Kinder. Ein Handbuch für Eltern und Kinder mit von Hippel-Lindau“ vorstellen und verteilen.
- Und schließlich werden wir noch in diesem Jahr einen Sonderrundbrief über das alle zwei Jahre stattfindende internationale VHL-Symposium herausgeben, das zeitlich parallel zu unserer Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung in Brasilien veranstaltet worden war.

Umfassende und aktuelle Informationen sind für Menschen mit seltenen Erkrankungen von entscheidender Bedeutung, da sie zu ihrer bestmöglichen Versorgung Experten in eigener Sache sein sollten. Unsere drei Veröffentlichungen tragen auf ganz unterschiedliche Weise ihren Teil dazu bei. Und gerade weil gute Informationen so wichtig sind, wollen wir auch im neuen Jahr eine neue Broschüre herausgeben und unsere Materialsammlung um eine Miniausgabe der Patientenorientierten Krankheitsbeschreibung ergänzen.

Genauso alle Jahre wieder komme ich an dieser Stelle auf das Thema Biomaterialbank zu sprechen. Zum großen Startschuss kam es in diesem Jahr leider nicht, da sich im Testlauf mit unseren Freiwilligen doch noch mehr Probleme aufgetan haben, als wir zuvor gedacht hatten. An der Optimierung arbeiten wir zusammen mit unseren Partnern mit Hochdruck, doch auch Rom wurde nicht an einem Tag erbaut, und die Erstellung einer Datenbank ist eine ziemlich komplexe Angelegenheit. Aber ich bin guter Dinge, dass ich den Start noch vor Erreichen des Renteneintrittsalters erleben werde!

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 2010 in Köln

Unsere diesjährige Informationsveranstaltung und Mitgliederversammlung fand vom 22. bis 24. Oktober in Köln statt. Mit dem Kolping Messehotel hatten wir einen sehr schönen Veranstaltungsort in Köln-Deutz gefunden.

Bereits am Freitagabend trafen viele Teilnehmer ein. Die meisten kannten sich bereits von den Veranstaltungen der vergangenen Jahre, und so verlief der Abend in gewohnter Manier mit einem schönen Abendessen und angeregter Unterhaltung.



Erstmals wurde am Samstagvormittag neben der Mitgliedsversammlung ein Erfahrungsaustausch für Angehörige und ganztags eine Betreuung für Kinder angeboten. Von beiden Angeboten wurde reger Gebrauch gemacht, genauer gesagt nahmen 15 Angehörige am Erfahrungsaustausch teil. 3 Kinder/Jugendliche im Alter zwischen 12 – 14 Jahren machten von der Kinderbetreuung Gebrauch, und zusätzlich waren in diesem Jahr noch ein Baby und ein Kleinkind anwesend. 10 Erwachsene nahmen erstmals an unserer Veranstaltung teil.

Nach dem Mittagessen stand dann ein besonderes Highlight auf dem Programm: Eine Video-Live-Schaltung zum VHL-Symposium nach Rio de Janeiro, Brasilien. Prof. Dr. Decker, PD Dr. Gläsker und unser Vereinsmitglied Christiane Golz nahmen für uns daran teil und standen schon einmal Rede und Antwort. Mit Spannung sehen wir der kompletten Berichterstattung dieses Symposiums entgegen.



Der Nachmittag wurde dann mit den Referenten, Prof. Dr. Mahnken (Klinik für Radiologische Diagnostik, Universitätsklinikum Aachen: Radiofrequenzablation von Nierenzellkarzinomen), Dr.

Gök (Augenheilkunde, Universitätsklinikum Essen: Möglichkeiten der Therapie bei Veränderungen am Auge) und Prof. Dr. Walz (Klinik für Chirurgie und Zentrum für Minimal Invasive Chirurgie, Ev. Huysens-Stiftung: Minimal-Invasive Therapie von Phäochromozytomen und Paraganglien) ausgefüllt. Es waren sehr interessante Vorträge, und die Referenten standen anschließend noch für Fragen zur Verfügung.

Diesen ereignisreichen Tag ließen wir dann abends im Kolping Messehotel ausklingen, und am Sonntagmorgen ging's ausgeruht dann wieder zur obligatorischen Stadtrundfahrt.

Frauke Krämer

**Zusammenfassung Vortrag Prof. Dr. Mahnken, Oberarzt an der Klinik für diagnostische und interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Aachen**  
**Thema: Radiofrequenzablation von Nierenzellkarzinomen**  
mahnken@rad.rwth-aachen.de

Prof. Mahnken ist Oberarzt an der Klinik für Radiologische Diagnostik und zusammen mit der Urologie am Aachener Universitätsklinikum werden dort seit 8 Jahren Patienten mit Nierenzellkarzinomen regelmäßig mit der Radiofrequenzablation behandelt.



In seinem Vortrag ging Prof. Mahnken zunächst auf die Häufigkeit des Nierenzellkarzinoms in der Gesamtbevölkerung ein, um dann die Situation bei VHL-Betroffenen zu betrachten. In der US Krebsstatistik für das Jahr 2009 lag das Nierenzellkarzinom mit 3 Prozent Anteil an allen Krebserkrankungen beim Mann auf dem 10. Platz. Bei den Frauen war die Häufigkeit noch geringer und wurde unter „sonstiges“ mit aufgeführt. Dies zeigt, dass der Nierenzellkarzinom in der Gesamtbevölkerung recht selten vorkommt. Bei VHL-Betroffenen kommen bei 40-60 Prozent aller Betroffenen Nierenzellkarzinome vor, die zu dem oft auch beidseitig und/oder wiederholt auftreten können. Es sind in der Regel zystische Tumoren, die im Laufe der Zeit entarten, d.h. Metastasen (Fremdabsiedlungen) entwickeln können.

Das Nierenzellkarzinom wird in 4 verschiedene Stadien eingeteilt, wobei bei VHL-Betroffenen, die ihre Kontrolluntersuchungen jährlich machen, nur das Stadium 1 relevant ist. Unter Stadium 1 werden Tumoren gefasst, die maximal 7 cm groß sind. Untersuchungen zeigen, dass bei Nierenzellkarzinomen, die kleiner als 4 cm sind (Stadium 1a), die Lymphknoten nicht befallen sind, während über eine Größe von 4 cm bei etwa 2,5 Prozent der Betroffenen die Lymphknoten von Metastasen befallen sind (Stadium 2b).

Es gibt verschiedene Formen der Behandlung. Die teilweise oder komplette Entfernung der Niere, sowohl in offener oder in laparoskopischer Technik ist die am häufigsten eingesetzte Therapieform.

Die Chemo- und Immuntherapie kann beim metastasierenden Nierenzellkarzinom zur Anwendung kommen (siehe PKB, Kapitel 8, Seite 86 ff). Schließlich gibt es neuere Verfahren, bei denen Tumoren durch Hitze bzw. Kälte verödet werden. Zu den sogenannten thermo-ablativen Verfahren gehört die Kryotherapie (siehe auch Vortrag Dr. Gök), bei der Tumoren bei einer Temperatur von – 180 Grad vereist werden. Statt durch Kälte wird bei der Radiofrequenzablation (RFA) der Tumor verkocht. Auf dieses Verfahren wird im Folgenden eingegangen.

**Indikation**

Eine RFA kommt insbesondere in Betracht bei:

- Patienten, die mehrere Tumoren haben bzw. bei denen die Gefahr besteht, dass sie zukünftig auch Nierenzellkarzinome entwickeln (wie bei VHL-Betroffenen)
- nur noch einer Niere
- metastasiertem Nierenzellkarzinom
- Hochrisikopatienten bzw. Patienten, bei denen eine Operation nicht in Betracht kommt, oder die eine Operation ablehnen (Anm. häufig bei Zeugen Jehovas).

### **Kontraindikation**

Grundsätzlich kann die RFA bei Tumoren bis 4 cm fast immer angewandt werden. Gegen eine RFA kann sprechen, wenn das Nierenzellkarzinom so zentral gelegen ist, dass die Gefahr groß ist, dass das Nieren-Hohlsystem mitbetroffen ist bzw. beschädigt werden kann. Aber auch hier gibt es Methoden, um z.B. das Hohlsystem zu schonen bzw. das umliegende gesunde Gewebe wird während der RFA weggehalten, um nicht in Mitleidenschaft gezogen zu werden. Zysten stellen kein Hindernis dar.

### **Klinische Anwendung**

Bei der Radiofrequenztherapie (RFA) handelt es sich um ein Verfahren, bei dem der Tumor oder die Metastase durch Hitze zerstört wird. Die Hitze wird durch eine Sonde eingebracht, die am sichersten unter CT-Kontrolle in den Tumor platziert wird. Grundsätzlich kann auch die Darstellung der Sonde über Ultraschall oder MRT erfolgen. Der Ultraschall hat sich jedoch bei manchen Tumorlokalisationen als wenig praktikabel bzw. unsicher erwiesen und beim MRT gibt es derzeit nur einen Anbieter der entsprechende Sonden anbietet. Hinzu kommen die hohen Kosten für die MRT. Durch einen Radiofrequenzgenerator wird ein hochfrequenter Wechselstrom erzeugt, der über die Sonde zu einem Temperaturanstieg im Gewebe auf 90 bis 105°C führt. Der Tumor wird hierdurch an Ort und Stelle „verköcht“. Der Vorteil der RFA liegt in dem kleinen Durchmesser der Sonden (weniger als 2 Millimeter) und der erzielbaren Tumorgöße (bis 5 cm ohne Sondenverlagerung). Dies ist dadurch möglich, dass in dem Tumor die Sonde wie ein Regenschirm geöffnet werden kann und somit ein großes Volumen erhitzt werden kann. Die Nierenzellkarzinome sind häufig kugelig bzw. eiförmig, so dass mit entsprechend geformten Schirmen der gesamte Tumor abgedeckt werden kann. Bei anderen Tumorformen können entsprechend anders geformte Sonden eingesetzt werden. Die Kontrolle der Tumorerstörung erfolgt je nach verwendetem Gerät über eine direkte Temperaturmessung oder einer Bestimmung der Leitfähigkeit des Gewebes während des Eingriffs. Dies geschieht über die Sonde selbst, zusätzliche Sonden sind nicht erforderlich. Nach erfolgreicher Tumorbehandlung wird der Punktionsweg während der Sondenentfernung koaguliert, d.h. durch die Hitze verschlossen. Eine Tumorzellverschleppung tritt hierbei nicht auf und das Risiko einer Nachblutung ist minimal.

Da die Hitzebehandlung von Metastasen oder Tumoren je nach Lage schmerzhaft sein kann, erfolgt der Eingriff entweder unter Schmerzmittelgabe bzw. Narkose. Letzteres ist sowohl für den Patienten als für den Behandler angenehmer, da so sichergestellt wird, dass der Patient gleichmäßig atmet und sich nicht unerwartet bewegt. Die Dauer des Eingriffs beträgt je nach Größe und Anzahl der behandelten Tumoren zwischen einer und drei Stunden. Der Patient kann das Krankenhaus in der Regel am nächsten oder übernächsten Tag verlassen.

Um Tumoren sicher zu behandeln, die größer als 3,5 cm sind, erfolgt vorab eine Angiographie (Gefäßdarstellung) bei der die Gefäße durch eine Embolisation verschlossen werden und die Blutzufuhr des Tumors somit ausgeschaltet wird.

### **Nebenwirkungen**

Das zerstörte Gewebe verbleibt in der Niere und wird vom Körper nach und nach abgebaut bis nur noch eine Narbe überbleibt. Nach der Behandlung kann es zu einer durch das Immunsystem hervorgerufenen Abgeschlagenheit oder einem Grippegefühl kommen. Bei kleinen Tumoren (< 3cm) kommt dies jedoch nur selten vor. Manchmal kann die Narbe an der Niere bis zu einem halben Jahr dem Patienten Probleme machen und die Stelle, wo die Sonde eingeführt wurde, kann bei der Atmung sehr selten hinderlich sein.

### **Verlaufskontrolle**

Unmittelbar nach dem Eingriff sowie nach 3 und 6 Monaten wird durch CT oder MRT-Aufnahmen der Verlauf kontrolliert. Wichtig ist, dass hier Kontrastmittel gegeben wird, um die Durchblutung in der behandelten Region zu analysieren.

### **Ergebnisse**

Im Aachener Klinikum gab es bei mehr als 100 Behandlungen bisher einen einzigen Patienten, der am Folgetag nachbehandelt werden musste. Ein Nierenzellkarzinom an der gleichen Stelle (Lokalrezidiv) trat bei einer Nachbeobachtung bis zu 5 Jahren bei keinem Patienten auf. Es gab einige Patienten, die an anderen Stellen Nierenzellkarzinome entwickelt haben; dies kann jedoch bei allen Therapieformen geschehen. Die Rate an neuen Tumoren ist bei VHL Patienten in der Literatur für RFA und operative Therapie identisch. Auch kann die RFA häufiger durchgeführt werden, als eine offene Nierenoperation.

Die Ergebnisse aus 6 Publikationen aus den Jahren 2005-2009 ergaben, dass es in insgesamt 94 Prozent aller Fälle (708 Tumoren) eine komplette Tumorkontrolle gab. Wurden nur die Publikationen genommen, bei denen die Bildgebung durch CT anstatt Ultraschall erfolgte, lag die Tumorkontrolle noch höher.

### **Komplikationen**

Komplikationen treten in der Literatur bei weniger als 7 Prozent der Patienten auf. Dazu zählen auch geringfügige Komplikationen, die den Krankenhausaufenthalt nicht verlängern, als auch welche, die es erforderlich machten, dass der Patient einen Tag länger im Krankenhaus bleiben musste. Die häufigste Komplikation war, dass der Patient durch den Stich der Sonde Blut im Urin hatte, dies muss normalerweise aber nicht behandelt werden. Selten war Blut in der Harnblase, die eine Spülung der Harnblase durch einen Katheter erforderlich machte. Nachblutungen oder Verletzungen des Hohlsystems sind bei erfahrenen interventionellen Radiologen sehr selten.

## Zusammenfassung Vortrag Dr. Gök, Zentrum für Augenheilkunde, Universitätsklinikum Essen

### Thema: Therapeutische Möglichkeiten bei Angiomatosis retinae

mete.goek@uni-essen.de

Dr. Gök ist Oberarzt an der Universitätsaugenklinik Essen und betreut mit anderen Oberärzten und Fachärzten gemeinsam jeden Mittwoch die Tumorsprechstunde. In die Tumorsprechstunde kommen wöchentlich ca. 70-80 Patienten, die sich mit einem tumorösen Prozeß im Auge entweder erstmalig zur weiteren Beurteilung und Therapie vorstellen oder zu einer Verlaufskontrolle nach einer Therapie kommen. Neben der Universitätsklinik Freiburg und den DRK-Kliniken Berlin Westend (Dr. Kreusel) sieht die Augenklinik Essen die meisten VHL-Betroffenen mit Augenbeteiligung.



Dr. Gök leitete seinen Vortrag mit der Frage ein: „**Warum sind kapilläre retinale Angiome so gefährlich?**“ Nach seinen Ausführungen sind retinale kapilläre Angiome deshalb so gefährlich, weil sie starke „sekundäre Veränderungen“ verursachen können, die die Sehkraft stark beeinträchtigt oder sogar unbehandelt zur Erblindung führen kann.

Aus den krankhaften Angiomen bei von Hippel-Lindau Patienten kommt es zum Flüssigkeitsaustritt, die sich unter der Netzhaut sammelt (Netzhautödem) und zu einer Netzhautablösung führen kann. Diese Flüssigkeitsansammlungen können auch in Kombination mit Fettablagerungen (Lipidexsudate) vorkommen, die sich dann oftmals an der Stelle des schärften Sehens (Makula) ansammeln und dadurch die Sehkraft reduzieren können. Daneben kann es zur Ausbildung von bindegewebigen Strängen (Membranen) auf der Netzhautoberfläche und im Glaskörperraum kommen, die auch nach Therapien der Gefäßtumore entstehen können. Bei Zunahme dieser Membranen kommt es zu einer starken Zugwirkung auf die Netzhaut, die schließlich zu einer „traktiven“ Netzhautablösung führt, und ebenfalls zu einer Sehverschlechterung bis hin zu einer Erblindung beitragen kann.

#### **Aufbau der retinalen Angiome**

Bei einem retinalen Angiom handelt es sich um eine Gefäßwucherung mit dünnen Gefäßwänden, die von Stützzellen dicht umgeben ist. Diese Gefäßwucherungen sind quasi kompakt umhüllt und können gegenüber Therapien das retinale Angiom sehr widerstandsfähig machen.

**Ziel** einer jeden **Therapie** von retinalen Angiomen ist neben der Beseitigung des Gefäßtumors die Verdrängung und Reduzierung der sekundären Veränderungen wie z. B. Membranen.

Im Folgenden werden die seit längerem bekannten und bewährten Therapieformen beschrieben. Darüber hinaus werden neuere Therapieformen kurz vorgestellt.

### **Laserkoagulation (Laserbehandlung)**

Das Veröden des Angioms durch einen Argonlaser ist die am häufigsten eingesetzte Therapie. Ziel der Laserung ist es den Tumor komplett zu zerstören ohne jedoch die zu- und abgehenden Blutgefäße zu lasern, da dies zu Komplikationen führen kann.

Für eine Laserbehandlung sind Angiome mit einer Größe bis ca. 1 mm ( $\frac{1}{2}$  - 1 Papillendurchmesser) geeignet. Größere Angiome zu lasern kann riskant sein, da in ca. 20% der Fälle die Angiome erneut auftreten. Außerdem kann ein mehrmaliges Lasern des Angioms erforderlich sein. Auch wenn die Laserkoagulation in der Regel ambulant durchgeführt wird, besteht in seltenen Fällen die Gefahr, dass es zu Blutungen kommen kann. Auch kann eine sekundär entstandene laserbedingte Narbenbildung einen Zug auf der Netzhaut ausüben, die zu einer Netzhautablösung führen kann.

### **Kryobehandlung (Kältebehandlung)**

Die Kryo- oder Kältebehandlung ist eine Therapieform, die es seit den 60er Jahren gibt. Sie ist geeignet für Angiome bis zu einem zweifachen Papillendurchmesser. Aufgrund der besseren Erreichbarkeit mit der Kältesonde liegen die zu behandelnden Angiome meist am äußersten Rand der Netzhaut. Dabei wird mit einer Kältesonde der Tumor von außen vereist. Bei der Kryotherapie können die gleichen Komplikationen wie beim Lasern auftreten, das Risiko der Entstehung sekundärer Komplikationen (z. B. Membranbildung oder Zunahme einer Exsudation) ist jedoch größer.

### **Strahlentherapie mittels Applikatoren (Brachytherapie)**

Die Brachytherapie ist eine Therapieform, mit der Angiome von bis zu 5 mm behandelt werden können. Die Ergebnisse sind besonders gut, wenn sich die Angiome an der Peripherie der Netzhaut befinden. Bei der Brachytherapie wird dem zu behandelnden Auge ein strahlendes Plättchen (Applikator) mit der Größe eines ca. 5-Cent Stücks hinten auf die Lederhaut im Bereich des Angioms von außen aufgenäht und verbleibt dort für einen genau berechneten Zeitraum, die notwendig ist um das Angiom zu zerstören. In einer zweiten Sitzung wird der Strahlenträger anschließend wieder entfernt. Die Innenseite des Applikators besteht aus einem radioaktiven Material wie z. B. Ruthenium. Während der Anliegezeit des Applikators wird der Patient stationär isoliert. Durch den Applikator wird ein größeres Angiom, das weder mit Laser noch mit der Kältebehandlung erfolgreich behandelt werden kann, zerstört.

Durch die Verödung der Angiome mittels Brachytherapie können sekundär Narbenstränge entstehen, die bis zum Sehnervenkopf und Sehzentrum gehen und an der Netzhaut ziehen. Auch hier droht dann die Gefahr einer Sehverschlechterung oder im fortgeschrittenen Stadium eine Erblindung.

### **Vitrektomie (Glaskörperchirurgischer Eingriff)**

Die Vitrektomie ist eine Therapieform, die meist bei fortgeschrittenen Stadien zum Einsatz kommt. Insbesondere wenn sekundäre Veränderungen, wie z.B. eine traktiv bedingte Netzhautablösung vorliegen, kann die Vitrektomie diese bessern oder sogar beseitigen. Sie kann aber auch in Kombination mit anderen Behandlungsmöglichkeiten, wie der Laserkoagulation zum Einsatz kommen. Bei der Vitrektomie wird dem Patienten der Glaskörper entfernt und der Chirurg kann direkt auf der Netzhaut arbeiten. Der Glaskörper wird nach einer Vitrektomie durch einen künstlichen Glaskörperersatz z. B. Silikonöl ersetzt. Auch andere Glaskörpertamponaden wie BSS (balanced salt solution), Luft oder Gas kommen abhängig von der Notwendigkeit in Frage. Im Falle des Silikonöls wird das behandelnde Auge stabilisiert und drückt die Netzhaut an. Im Gegensatz zu Luft oder Gas, ist es mit einem Silikonöl gefüllten Glaskörper, möglich zu fliegen oder in die Berge zu gehen. Auch kann eine zusätzliche Brachytherapie nach der Vitrektomie durchgeführt werden.

### **Neue Methoden:**

#### **Strahlentherapie mit Protonen**

Über die Bestrahlung mit Protonen bei retinalen kapillären Gefäßtumoren ist relativ wenig bekannt. Die bisherigen Literaturangaben haben sich auf therapeutisch schwer zugängliche Ge-

fäßtumore, insbesondere am hinteren Augenpol beschränkt und zeigen einen stabilisierenden Effekt.

Es ist ein sehr aufwendiges und teures Verfahren, dass nur in wenigen Zentren durchgeführt werden kann. Die Bestrahlung mit Protonen hat im Vergleich zu anderen Bestrahlungsformen den Vorteil, dass die Strahlendosis steil abfällt, so dass benachbarte Strukturen in der Regel nicht beschädigt werden (Bragg-Peak). Bevor die Protonenbestrahlung zum Einsatz kommen kann, müssen dem Patienten zur Markierung Clips (Tantalumclips) auf die Lederhaut genäht werden, damit das zu bestrahlende Gebiet, in dem sich das Angiom befindet, genau definiert werden kann. Anschließend wird eine Gesichtsmaske angefertigt, damit der Patient bei der Bestrahlung seinen Kopf nicht bewegen kann. Die Vorbereitungen für eine Protonenbestrahlung dauern wenige Tage. Die eigentliche Bestrahlung dauert täglich nur wenige Sekunden.

### **Photodynamische Therapie (PDT)**

Die PDT stellt eine weitere therapeutische Möglichkeit in der Behandlung von retinalen kapillären Angiomen dar. Dieses Verfahren wird meist bei zentral gelegenen Tumoren eingesetzt, die schwer therapeutisch zugänglich sind und auf die bisher herkömmlichen Methoden unzureichend reagiert haben oder gar nicht damit behandelt werden können. Zudem kommt die PDT auch bei Angiomen zum Einsatz, die in der Nähe zum Sehen wichtiger Strukturen lokalisiert sind (z. B. Sehnerv). Bei der PDT wird dem Patienten ein photosensitivierendes Medikament (Visudyne®) in die Vene, seinem Körpergewicht entsprechend, gespritzt. Es reichert sich in den krankhaften Gefäßen des Angioms an und erst durch ein Laserlicht reagiert das Medikament und führt zu einem Verschluss des krankhaften Gefäßes (Photothrombose) und damit zur Zerstörung des Gefäßtumors mit anschließender Narbenbildung. Die PDT kann und muss manchmal mehrfach eingesetzt werden, um den erwünschten Erfolg zu erzielen. Die PDT kann bei vorbehandelten Augen zu unerwünschten Reaktionen (z. B. Exsudationen) führen.

Bisherige „Pilot-Studien“ und Fallberichte zeigen, dass die PDT einen positiven Effekt neben der Inaktivierung des retinalen Angioms auf die Sehstärke und auf die Rückbildung von Exsudationen hat. Allerdings liegen bisher keine prospektiven Studien vor. Der Einsatz der PDT wird meist individuell abhängig vom Augenbefund des Patienten entschieden und muss bei der Krankenkasse beantragt werden.

### **Anti-VEGF Therapie**

Die Anwendung von anti-VEGF Medikamenten (Lucentis®, Avastin® oder Mucagen®) in der Behandlung von retinalen Gefäßtumoren ist relativ neu. In der Annahme, dass durch eine Blockade von Gefäßzellrezeptoren ein Stillstand des Gefäßwachstums dieser Tumore und Rückgang sekundärer Komplikationen herbeigeführt werden kann, hat sich nicht eindeutig bestätigt. Bisher wurden diese Medikamente in der Behandlung der altersbedingten feuchten Makuladegeneration (AMD) erfolgreich angewandt und sind für diese auch zugelassen.

Diese Medikamente können sowohl intravitreal (in den Glaskörper) oder systemisch verabreicht werden. Die bisherigen Veröffentlichungen zeigen ermutigende Resultate insbesondere bei systemischer Behandlung mit anti-VEGF Medikamenten. Eine systematische prospektive Studie existiert derzeit nicht. Bis zur Zulassung des Medikamentes in der Behandlung von kapillären retinalen Angiomen wird das anti-VEGF Medikament „off-label“ angewandt und darf nur mit eindeutiger Zustimmung des Patienten gegeben werden.

**Zusammenfassung Vortrag Prof. Dr. Walz, Klinik für Chirurgie und Zentrum für Minimal Invasive Chirurgie, Kliniken Essen-Mitte, Ev. Huysens-Stiftung**  
**Thema Minimal-Invasive Therapie von Phäochromozytomen und Paragangliomen**  
chirurgie@kliniken-essen-mitte.de

Prof. Walz ist Direktor der Klinik für Chirurgie und Zentrum für Minimal Invasive Chirurgie an den Kliniken Essen-Mitte. Seit vielen Jahren operiert er erfolgreich VHL-Betroffene und hielt nach 2000 und 2005 auch in diesem Jahr einen Vortrag über die minimal-invasive Chirurgie der Nebennieren.



Zunächst erklärte Prof. Walz die Lage und Funktion der Nebennieren, um anschließend auf die operative Behandlung einzugehen. Die Nebennieren sind Drüsen, die sich oberhalb der Niere befinden und jeweils nur 10 Gramm schwer sind. Obwohl sie so klein sind, kann ein Mensch ohne Nebennieren nicht leben.

Die Nebennieren bestehen aus der äußeren Nebennierenrinde und im Innern aus dem Nebennierenmark. Die Nebennierenrinde produziert unter anderem das lebensnotwendige Cortisol, ohne das ein Mensch innerhalb weniger Tage stirbt. Die häufigsten Tumoren, die sich in der Nebennierenrinde befinden, verursachen das Conn-Syndrom und das Cushing-Syndrom.

Im Nebennierenmark werden die Stresshormone Adrenalin und Noradrenalin produziert. Befindet sich dort ein Tumor, kann dieser Stresshormone produzieren, auch wenn der Körper sie gar nicht benötigt. Die Symptome, die ausgelöst werden, sind anfallsweise hoher Blutdruck mit Kopfschmerzen, aber auch kontinuierlich erhöhter Blutdruck. Weitere häufig beobachtete Symptome sind Herzklopfen und Herzrasen sowie starkes Schwitzen. Die Tumoren im Mark der Nebennieren heißen Phäochromozytome.

Die Phäochromozytome werden bei den jährlichen Untersuchungen entweder durch die Magnetresonanztomographie (MRT) des Bauchraumes entdeckt oder durch die Bestimmung der Abbauprodukte von Adrenalin und Noradrenalin im 24-Stunden-Sammelurin oder im Blut. Um sicherzugehen, dass nur ein Phäochromozytom vorliegt bzw. um weitere zu finden muss eine MIBG-Szintigraphie oder DOPA-PET Untersuchung durchgeführt werden.

Seit 1994 führt Prof. Walz die chirurgische Entfernung der Tumoren minimal-invasiv durch. Mittlerweile hat er über 1.100 Patienten mit der so genannten Schlüsselloch-Operation erfolgreich operiert. Es gibt verschiedene Möglichkeiten einen Nebennierentumor endoskopisch zu operieren. Prof. Walz operiert den Patienten in der Bauchlage und nähert sich der Nebenniere vom Rücken her.

Bevor ein Patient operiert werden kann, muss er über einen Zeitraum von 7 – 14 Tagen Alpha-Blocker in steigender Dosierung zu sich nehmen, damit die Phäochromozytome während der Operation keine Stresshormone ausstoßen können und somit u. a. Blutdruckkrisen auslösen. Neueste Untersuchungen am Klinikum Essen-Mitte haben ergeben, dass Patienten, die nur das Stresshormon Noradrenalin im Überschuss produzieren, diese medikamentöse Vorbehandlung nicht unbedingt nötig haben und somit keine Nebenwirkungen des Medikaments ertragen müssen.

### **Operation von Phäochromozytomen**

Vor über 10 Jahren gab es eventuell noch eine Wahl, ob offen oder endoskopisch operiert werden sollte. Heutzutage kann gesagt werden, dass (fast) alle Phäochromozytome endoskopisch operiert werden können und auch sollten.

Bei der Operation werden im Rückenbereich in der Regel drei kleine, jeweils etwa 1 cm lange, Schnitte gemacht. Das Operationsgebiet wird mit Kohlendioxid aufgeblasen, so dass ein Hohlraum entsteht, durch den der Chirurg seine Instrumente einführt. Durch den einen Schnitt wird eine kleine Lichtquelle mit einer Kamera eingeführt. Diese leuchtet dem Operateur das Operationsgebiet aus, durch die Kamera kann er über einen Monitor alles sehen. Die Kamera kann bis zum 20-fachen vergrößern, so dass der Chirurg auch kleinste Strukturen erkennen kann. Kleinste Blutgefäße kann er somit veröden, so dass keine Blutung entsteht. Mit einem nur wenige Millimeter messenden „Messer“ kann er den Tumor frei präparieren und den Tumor aus dem gesunden Gewebe herausschälen. Der Tumor fällt schließlich in ein kleines Beutelchen, der verschlossen und dann aus dem Körper herausgezogen wird. Dadurch wird sichergestellt, dass keine Tumorzellen an andere Stellen im Körper verschleppt werden können. Die gesamte Operation dauert im Schnitt nur 50 Minuten.

Die Vorteile dieser Operationstechnik sind vielfacher Art:

- Der Patient braucht im Vergleich zur offenen Operationen nach der Operation nur sehr wenig und für einen kurzen Zeitraum Schmerzmittel.
- Die verbleibenden Hautnarben stellen ein kosmetisch sehr akzeptables Ergebnis langfristig dar.
- Der Patient kann nach 2-4 Tagen das Krankenhaus wieder verlassen.
- Der durchschnittliche Blutverlust ist mit 20 ml sehr gering, So war es nur in einem Fall von über 1.000 Patienten erforderlich, eine Bluttransfusion zu geben.

In den Anfangsjahren kam es noch vor, dass von einer endoskopischen Operation auf eine offene Operation gewechselt werden musste, dies kommt heute praktisch nicht mehr vor. Bei 1,6 Prozent aller Operierten kamen Blutdruckkrisen vor. Die Erfahrung sowohl des Operateurs als auch des Anästhesisten helfen sehr, diese Krisen zu meistern.

Bei 59 Patienten wurde Phäochromozytome in beiden Nebennieren gleichzeitig operiert. Bei fast allen – bis auf 4 – konnte vermieden werden, dass die Patienten Cortisol-pflichtig wurden. Dies geschieht dann, wenn dem Patient nach der OP weniger als ein Drittel einer Nebenniere bleibt.

Die endoskopische Operation ist auch dann möglich, wenn der Patient bereits vorher an den Nebennieren operiert wurde. Bei 17 Patienten konnten neu auftretende Tumore erfolgreich entfernt werden, obwohl es durch die Voroperation zu starken Verwachsungen in dem Bereich gekommen war. Die neuen Tumoren entstanden über einen Zeitraum von 1 bis zu 30 Jahren.

Seit 2008 operiert Prof. Walz etwa jeden dritten Patienten durch nur noch einen kleinen Schnitt. Dadurch werden die Instrumente eingeführt und der Tumor entfernt. Die OP-Dauer ist ca. 15 Minuten länger, dafür benötigen aber über 50 Prozent der Patienten überhaupt keine Schmerzmittel mehr. Für diese neue Operationsmethode sind besonders schlanke Patienten geeignet.

Als Paragangliome werden Phäochromozytome bezeichnet, die sich nicht in den Nebennieren befinden, sondern entlang des so genannten sympathischen Grenzstranges liegen. Da dieser sich in der Nähe großer Blutgefäße befindet, bilden sich die Paragangliome auch in Nachbar-

schaft dieser Blutgefäße, z.B. der Aorta oder Vena cava. Paragangliome kommen viel seltener als Phäochromozytome vor. Am Klinikum Essen-Mitte beträgt das Verhältnis Phäochromozytom zu Paragangliom in etwa 1/6. Auch Paragangliome lassen sich sehr häufig endoskopisch operieren.

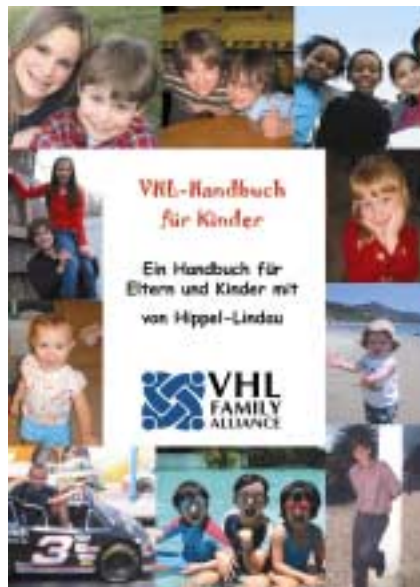
Fazit: Heutzutage sollten alle Nebennierentumoren endoskopisch - und soweit möglich - organerhaltend operiert werden. Phäochromozytome in beiden Nebennieren lassen sich ebenfalls gut entfernen, sogar bei Rückfall-Phäochromozytomen kann wiederholt endoskopisch operiert werden. Paragangliome können in der Regel auch minimal-invasiv operiert werden.

## VHL-Handbuch für Kinder

wie auf der Infoveranstaltung in Köln bereits bekannt gegeben, hat der Verein ein „VHL-Handbuch für Kinder“ erarbeitet. Inhaltlich entspricht es dem „VHL-Handbook for Kids“ der us-amerikanischen Selbsthilfe, das dieses letztes Jahr verfasst hat.

Durch eine professionellen Übersetzung und eine medizinische Anpassung an deutsche Gegebenheiten strebt es an, VHL mit seinen nicht immer ganz einfachen Mechanismen eben doch verständlich und kindgerecht zu erklären. Wo der Text als Erklärung womöglich an Grenzen stößt, wird er durch sinnige und eingängige Illustrationen ergänzt. Zudem steht ein Glossar zur Verfügung, was die Lesbarkeit erleichtert.

Besonders gelungen ist die konsequent wertfreie Darstellung dieses Krankheitsbildes, so wird z. B. nicht von „Gendefekt“ gesprochen, sondern von „genetischer Veränderung“. Das Handbuch für Kinder taugt somit als Mittel, Isolierung und Diskriminierung in Kindergarten und Schule zu verhindern und als wertvolle Erklärungshilfe zu Hause.



Zu beziehen ist das VHL-Handbuch für Kinder über den Verein.  
Florian Hofmann

## **Das VHL-Handbuch für Kinder - Feedback von einem Mitglied**

Hallo Gerhard,

... Als ich das VHL Handbuch für Kinder bekommen habe, war ich sofort hellauf begeistert!

Auch wenn ich selbst (noch) keine Kinder habe, ist es auch für mich hilfreich, Außenstehenden einfacher zu erklären, was ich für eine Krankheit habe. Menschen, die selbst nicht von einer Krankheit betroffen sind, können sich selten etwas darunter vorstellen, wenn ich versuche, Ihnen mit Fachbegriffen zu erklären, was "von Hippel-Lindau" überhaupt ist. Auch wenn das Handbuch dafür gedacht ist, Kindern zu erklären, was es bedeutet, das "von Hippel Lindau Syndrom" zu haben, ist es auch hilfreich für Erwachsene.

Ich denke, dass das ein Schritt in die richtige Richtung ist, um das Wissen über eine seltene Krankheit zu erweitern, so dass sie eine größere Akzeptanz erfährt und mehr Interesse bei Außenstehenden weckt, weil es Ihnen leichter gemacht wird, sie zu verstehen und vielleicht auch ein Stück weit, um das Verständnis für die Betroffenen zu fördern. Vielleicht hilft es ja sogar auch zu verstehen, wo und wie als Außenstehender geholfen werden kann - dem Betroffenen individuell oder auch dem Verein im Ganzen!

Ich finde es gut, dass so etwas Sinnvolles entstanden ist und kann es nur allen empfehlen, die diese Krankheit haben- ob sie Kinder haben oder nicht! Außerdem würde ich mir auch für Menschen mit anderen Krankheiten wünschen, dass auch für sie ein solch einfach zu lesendes Handbuch verfasst wird, damit auch sie sowohl selbst leichter verstehen, aber auch anderen leichter verständlich machen können, was ihre Krankheit bedeutet.

Richte bitte allen, die es ermöglicht haben, dass dieses Handbuch entstehen konnte, ein großes Lob und meinen ganz herzlichen Dank aus!

Viele Grüße aus dem leider sehr verregneten Rheinland!

Janine

## Bericht aus der Schweiz

Grüezi mitenand

Vor wenigen Wochen hielten wir unsere jährliche Mitglieder- und Informationsveranstaltung in Niederuzwil bei St. Gallen ab. Da die Mitgliederversammlung letztes Jahr beschlossen hat, das Vereinsjahr mit dem Kalenderjahr in Deckung zu bringen, kam dem administrativen Teil der Veranstaltung nur geringe Bedeutung bei. Das laufende Vereinsjahr geht noch bis zum 31. Dezember. Deshalb entfielen auch die Kassen- + Revisorenberichte. Diese werden dann an der nächsten Mitgliederversammlung im April behandelt.

Die Informationsveranstaltung bot Referate von Dr. med. F. von Toggenburg (Urologie), von Frau Dr. S. Gillessen Sommer (Onkologie) und von Frau Dr. S. Binet (Nephrologie). Alle Referenten sind am Kantonsspital in St. Gallen tätig. Neben den fachlich hoch interessanten Vorträgen beeindruckte vor allem die interdisziplinäre Zusammenarbeit an diesem Spital. Die Disziplinen pflegen einen intensiven Erfahrungs- und Meinungs austausch, auch bei Untersuchungen der Patienten. So können manche Befunde viel umfassender und genauer erstellt werden. Auch die Terminkoordination funktioniert, nach Aussagen von Vereinsmitgliedern, sehr gut. Viele Patienten, von denen wir Meinungen gehört haben, fühlen sich in diesem Spital sehr wohl. Auch die fachliche Kompetenz bewegt sich auf einem sehr hohen Niveau, was auch Prof. Müller, der regelmässig in St. Gallen ist, bestätigen kann.

Dieses Beispiel zeigt, dass nicht nur die grössten Spitalzentren gute Leistungen erbringen können, sondern dass sich auch an anderen Orten durchaus Fachkompetenzen entwickeln lassen; oftmals sogar in einer, für die Patienten angenehmeren, Art.

Falls Sie an anderen Orten ähnliche Erfahrungen gemacht haben, dann teilen sie uns doch das mit. Gerne weisen wir unsere Mitglieder auf positive Beispiele hin.

Nun noch etwas in eigener Sache. Seit der Gründung des Vereins bin ich nun im Vorstand und dort im Präsidentenamt. An der nächsten Versammlung, am 9. April 2011 werde ich von diesem Amt und aus dem Vorstand zurücktreten. Verschiedene Gründe haben mich zu diesem Schritt bewogen. Erstens wird die Arbeitsbelastung als Geschäftsleitungsmitglied eines KMU-Betriebes eher grösser als kleiner, und ausserdem kommen meine Töchter nun langsam in eine Phase ihrer Entwicklung, wo sie meine Unterstützung vermehrt benötigen. Daher kann ich mich der Arbeit im Verein nicht mehr in der erforderlichen Masse widmen. Ausserdem stehen neue Weichenstellungen für die Zukunft an, welche neuen Schwung und neue Ideen gut gebrauchen können. In diesem Sinne bitte ich Sie alle, sich doch einmal zu überlegen, ob und in welcher Form für Sie eine aktive Mitarbeit im Verein möglich wäre. Für Fragen stehen Ihnen alle Vorstandsmitglieder jederzeit gerne zur Verfügung.

Für die bevorstehenden Festtage wünscht der Vorstand allen eine schöne und besinnliche Zeit.

Für den Vorstand  
Uwe Graf

## **Aktuelles aus dem Verein**

### **Mitgliedsbeitrag 2011 - neue Bankverbindung?**

In der 2. Januarwoche 2011 wird von allen Mitgliedern, die dem Lastschriftverfahren zugestimmt haben, der Mitgliedsbeitrag für 2011 eingezogen. Wir möchten daher nochmals darauf hinweisen, uns geänderte Bankverbindungen rechtzeitig mitzuteilen, da bei Rücklastschriften sehr hohe Kosten anfallen. Mitglieder, die den Beitrag überweisen, werden gebeten, dies bis Ende März zu machen. Sollte jemand zukünftig dem Lastschriftverfahren zustimmen, melde er/sie sich bei Frauke Krämer (Anschrift siehe Umschlagdeckel hinten).

### **Spendenbescheinigung für Spenden und Mitgliedsbeiträge 2010**

Spenden und der jährliche Mitgliedsbeitrag werden bis zu einer Höhe von 200,- Euro vom Finanzamt durch Vorlage eines Kontoauszuges anerkannt. Ab einer Spende von über 200,- Euro wird dem Spender bis Ende Januar / Anfang Februar eine Spendenbescheinigung zugesandt. Sollte jemand trotzdem eine Spendenbescheinigung benötigen, melde er/sie sich ebenfalls bei Frauke Krämer (Anschrift siehe Umschlagdeckel hinten).

### **Änderungen im Vorstand**

Auf der Mitgliederversammlung 2010 in Köln wurde dem Vorschlag des Vorstands zugestimmt und einstimmig beschlossen, dass Dagmar Rath und Florian Hofmann ihre Ämter tauschen. Dagmar Rath ist nun zweite Vorsitzende und Florian Hofmann bleibt als Beisitzer im Vorstand. Außerdem wurden Gerhard Alsmeier und Erika Trutmann in ihren Ämtern als Vorsitzender bzw. Beisitzerin bestätigt und für weitere drei Jahre gewählt. Ebenfalls wurden die Mitglieder des wissenschaftlichen Beirates einstimmig wieder gewählt.

### **Mitgliederversammlung 2011**

Die nächste Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung ist im Oktober 2011 in Stuttgart geplant. Ausführlichere Informationen im nächsten Rundbrief.

### **Termine 2011**

- 9. April 2011 VHL Generalversammlung Schweiz



Der Vorstand wünscht allen gesegnete Weihnachten  
und für das kommende Jahr 2011 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