

**Verein VHL (von Hippel-Lindau)  
betroffener Familien e.V.**



**VHL - Rundbrief**

Dezember 2019 | Heft 3 | Jahrgang 20

# Inhaltsverzeichnis

# Seite

In Kürze vorweg .....	3
Das neue Vereinslogo.....	7
Regionale Treffen 2020.....	9
Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung vom 08. bis 10. November 2019 in Freiburg .....	11
Treffen für junge Erwachsene vom 08. bis 10. November 2019 in Freiburg .....	26
Nobelpreis für Medizin geht an den VHL-Forscher Kaelin.....	28
Bewährte Techniken und aktuelle Entwicklungen in der Hämangioblastom-Chirurgie.....	31
35-Minuten VHL-Ganzkörper-MRT .....	35
Stellungnahme zum 35-Minuten VHL-Ganzkörper-MRT .....	37
Stellungnahme zum MRT-Screening.....	40
Teilnehmer für eine Propranolol-Studie gesucht.....	41
Kurzes Update über das Wissenschaftliche Projekt "Molekulare Mechanismen der Tumorentstehung bei VHL" .....	43
Zusammenfassung des VHL-Webinars am 21. September 2019... ..	45
GemeinsamGEN: Befragung zur Belastung von Mutationsträger *Innen und Angehörigen.....	53
Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen vom 26.– 27.09.2019 in Berlin.....	54
Workshop der BAG Selbsthilfe am 20.08.2019 in Frankfurt ...	58
Unterstützungsangebot der ACHSE im Rahmen von Feststellungsverfahren .....	60
YouTube-Launch: Selbsthilfe praktisch, alltagstauglich und hautnah! .....	63
Aktuelles aus dem Verein.....	65

Verantwortlich für den Verein:

Dagmar Rath

Layout:

Irmhild Dudda

Druck:

ilpa Grafischer Betrieb GmbH

Seilfahrt 119-121

44809 Bochum

[www.ilpa.de](http://www.ilpa.de)

Was ist VHL?



## In Kürze vorweg

Liebe Leserinnen, liebe Leser,

wenn ich persönlich auf das vergangene Jahr zurückblicke, dann stellt 2019 eine VHL-Zäsur für mich dar. Ich lebe seit gut 20 Jahren mit der Diagnose, ungefähr so lange bin ich auch VHL-bedingt blind. Ende der Geschichte. Natürlich habe ich auch bereits seit vielen Jahren diverse Tumoren und Zysten, doch haben wir stets in friedlicher Koexistenz zusammengelebt und jedes Jahr, wenn ich zu meiner Kontrolluntersuchung gegangen bin, war mir klar, in diesem Jahr passiert nichts. Und so war es ja auch immer, mal ist hier ein Tumor minimal gewachsen, mal dort ein anderer, nichts Gravierendes, alles gut. Und dieses Jahr: OP-Indikation! Und damit nicht genug: Auch ein weiterer Kandidat hat Wachstumsambitionen und ich habe das starke Gefühl, dass auch er keine weiteren 20 Jahre mehr mit mir verbringen möchte! Willkommen im wahren VHL-Leben! Ich bin tatsächlich nachhaltig erschüttert, auch wenn mir in meinem tiefsten Inneren immer klar war, dass die Hoffnung auf ein OP-freies Leben nur eine Illusion ist. Eine sehr schöne allerdings. Nun muss ich lernen, mich mit den neuen Begebenheiten zu arrangieren und ein neues VHL-Selbstverständnis zu entwickeln.

Aber abgesehen von meinen persönlichen Befindlichkeitsstörungen war 2019 ein wirklich gutes und ereignisreiches VHL-Jahr:

wir haben unser 20-jähriges Vereinsjubiläum gefeiert, anlässlich dieses Ereignisses eine tolle Tombola auf die Beine gestellt, ein neues Vereinslogo entwickelt und: wir haben den Medizinnobelpreis gewonnen! Also gut, nicht wir, aber als einer von Dreien der lang-jährige VHL-Forscher William Kaelin aus den USA.

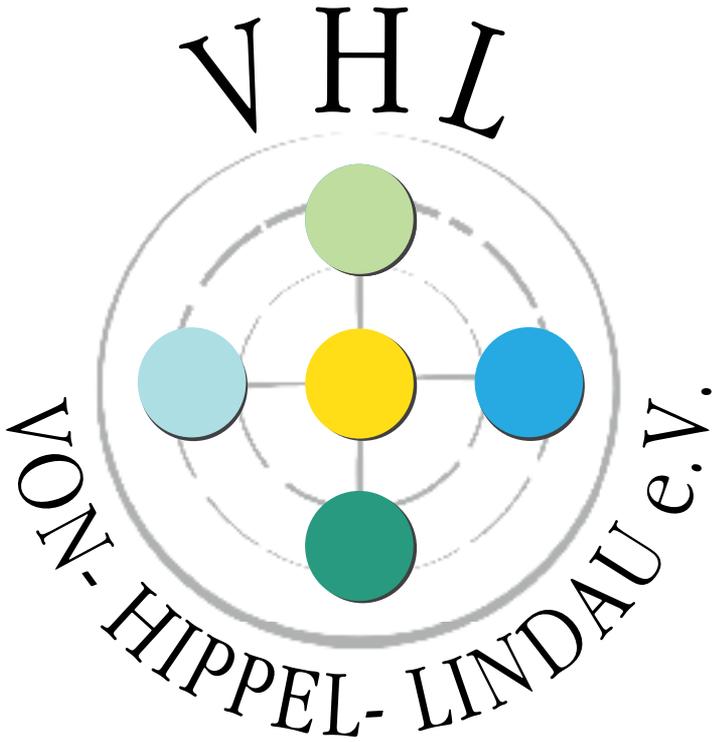
Das ist auch für uns Betroffene großartig, denn so wird die Forschung rund um VHL mehr ins Rampenlicht gerückt. Und das kann für uns nur von Vorteil sein. Jetzt aber wünsche ich erst einmal allen eine schöne Adventszeit und erholsame Weihnachtsfeiertage. Einen guten Start in ein gesundes und zufriedenes Jahr 2020.

So verbleibe ich mit den besten Wünschen,

Ihre und Eure

Dagmar Rath





# Das neue Vereinslogo

von Frauke Krämer

Anlässlich unseres 20-jährigen Vereinsjubiläums haben wir uns gedacht, dass auch wir uns optisch ein wenig moderner aufstellen wollen, genau wie es einige andere nationale VHL-Selbsthilfegruppen vor uns schon getan haben.

Aus diesen Gründen hat sich der Vorstand in diesem Jahr intensiv mit der Neukonzeption des Logos befasst.

Nachstehend einige Erläuterungen und Ideen, die wir bei dieser Neukonzeption zugrunde gelegt haben:

Das alte Logo, das wir seinerzeit von den Amerikanern übernommen hatten, zeigt eine unendliche Menschenkette mit Vater, Sohn, Mutter, Tochter, die sich an den Händen halten. Diese klassische Familie ist nicht mehr zeitgemäß.

Daher legt unser neues Logo den Fokus nicht mehr auf die Betroffenen (Vater, Sohn, Mutter, Tochter), sondern auf den Gendefekt.

Das bedeutet, dass wir mit den 5 farbigen Punkten (hellgrün, dunkelgrün, hellblau, dunkelblau, gelb) einige verschiedene defekte Gene aufzeigen möchten.

Der äußere Kreis ist genau wie die vorherige Menschenkette unendlich und stellt ein in sich geschlossenes System dar.

Die inneren Kreise sind vor und nach dem Gendefekt (also vor den farbigen Punkten) mehrfach unterbrochen. Das soll uns zeigen, dass ein Defekt vorliegt, der den normalen Fluss stört/unterbricht.

Die unterschiedliche Dicke dieser inneren unterbrochenen Kreise zeigt, wie unterschiedlich stark die verschiedenen Mutationen auftreten können.

Alle Punkte/Gendefekte sind wiederum miteinander verbunden, weil sie die eigentliche Erkrankung als Ganzes darstellen sollen.

Die Umstellung all unserer Printmedien und der Homepage auf das neue Logo wird sicherlich noch einige Zeit in Anspruch nehmen.

Das ist kein Prozess, der von heute auf morgen zu bewältigen ist. Aber wir gehen ihn schnellstmöglich und voller Elan an.



*Der wissenschaftliche Beirat und der Vorstand bei der Präsentation des neuen Logos.*

## Regionale Treffen 2020

Zu den regionalen VHL-Treffen im Frühjahr laden wir recht herzlich ein. Der Erfahrungsaustausch steht auch in diesem Jahr im Vordergrund. Die Veranstaltungen beginnen jeweils um 10.<sup>00</sup> Uhr, wenn nicht anders vermerkt, und enden um ca. 15 Uhr. Wir hoffen wieder auf rege Teilnahme.

An den jeweiligen regionalen Treffen können selbstverständlich auch Personen aus anderen Regionen teilnehmen. Herzlich eingeladen sind auch Verwandte, Freunde und Bekannte. Eine vorherige Anmeldung bis spätestens eine Woche vor der Veranstaltung ist erforderlich, diese bitte an die angegebenen Personen richten. Soweit nicht anders vermerkt, finden Sie die jeweiligen Kontaktdaten im hinteren Teil des Rundbriefes.

Eine Teilnahmegebühr wird nicht erhoben.

Das Treffen für den Raum West- und Norddeutschland findet am **07.März** in Essen statt.

Veranstaltungsort ist die HuysSENS-Stiftung, Kliniken Essen Mitte, Henricistrasse 92, 45136 Essen. Wir treffen uns in der Cafeteria. Innerhalb des Klinikums ist der Weg ausgeschildert.

Der Stadtplan ist unter: <http://www.kliniken-essen-mitte.de/patienten/anfahrt.html> zu finden.

Anmeldungen bitte an: **Angela Eilers.**

Das Treffen für den Raum Baden-Württemberg findet am **28.März** in Stuttgart statt.

Veranstaltungsort ist das Robert-Bosch-Krankenhaus, Auerbachstraße 110, 70376 Stuttgart. Die Raumnummer wird bei Anmeldung bekannt gegeben, innerhalb des Klinikums ist der Weg aber auch ausgeschildert.

Als Referent/in haben wir einen Arzt/eine Ärztin am Robert-Bosch-Krankenhaus in der Abteilung Naturheilkunde und integrative Medizin angefragt.

Anmeldungen bitte an: **Dagmar Rath**

Das Treffen für Ostdeutschland findet am **28.März** in Berlin statt. Die näheren Umstände stehen jedoch noch nicht fest. Sobald der Veranstaltungsort bekannt ist, wird dieser auf der Homepage veröffentlicht. Interessierte können sich aber auch gerne jetzt schon melden!

Anmeldungen bitte an: **Jenny Golz**

Das Treffen für den Raum Bayern und Österreich findet am **04.April** in München statt.

Veranstaltungsort ist das Wirtshaus Lindengarten, Soziallindenstraße 50, 81825 München. Das Treffen beginnt um 11.30 Uhr und findet im Krugzimmer statt.

Anmeldungen bitte an: **Dagmar Rath**

# **Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung vom 08.-10.November 2019 im Hotel Schloß Reinach in Freiburg-Munzingen**

*Zusammenfassender Bericht über das gesamte Wochenende*

*von Michael Schrader*

Bei bedecktem Himmel und schon recht kühlen Temperaturen trafen am späten Nachmittag des 8.November 2019 die ersten Mitglieder des Vereins in Freiburg-Munzingen ein.

Die 20-jährige Jubiläumsveranstaltung fand im wunderschön gelegenen Hotel Schloß Reinach statt.

Nach herzlicher Begrüßung fuhren einige Teilnehmer zur Laborführung SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum, Humangenetik Freiburg. Unter der Leitung von Prof. Dr. Jochen Decker fand eine Führung in zwei Gruppen durch das Labor statt mit anschließender Nachbesprechung.

Danach traf sich die Gruppe mit Prof. Dr. Jochen Decker und Frau Prof. Dr. Hiltrud Brauch noch zum geselligen Abendessen in einem Restaurant in unmittelbarer Nähe des Labors.

Die jungen Erwachsenen, diesmal zu sechst, trafen sich ebenfalls in Freiburg zum Essen.

Am nächsten Morgen startete um 10.15 Uhr die diesjährige Mitgliederversammlung, die ganz im Zeichen des 20-jährigen Vereinsbestehens stand.

Nach kurzer Vorstellungsrunde aller Teilnehmer begann der offizielle Teil der Versammlung.

In einer Feierstunde anlässlich des Jubiläums blickte Gerhard Alsmeier auf die Anfänge zurück und konnte den positiven Werdegang des Vereins darstellen. 12 Personen der Gründerveranstaltung waren auch in diesem Jahr dabei.

Ferner referierte Prof. Dr. Gläsker aus Sicht des Arztes auf den Verein.

Unsere Schatzmeisterin Frauke Krämer stellte das neue Logo des Vereins vor, das uns zukünftig begleiten wird.

Eine weitere Besonderheit hatte die diesjährige Versammlung aufzuweisen: es wurde nämlich eine Tombola veranstaltet, deren Erlös den weiteren Bestand und die Pflege des Patientenregisters sichern soll. Es wurden Sachspenden von Gerhard Alsmeier, Irmhild Dudda, Melanie Günther, Dagmar Rath, Marlies Ruwe, Hermann Ruppel und Michael Schrader beigesteuert. Vielen Dank allen dafür!

Irmhild Dudda und Marlies Ruwe gebührt an dieser Stelle ein großes Dankeschön, haben sie doch die eingegangenen Sachspenden in liebevoller und auch mühevoller Kleinarbeit im Tagungssaal des Hotels an verschiedenen Stellen aufgebaut, sämtlich versehen mit den einzelnen Losnummern. Aus diesem Grunde haben die beiden Mädels sogar die Laborführung verpasst. Danke dafür!

Nun noch ein paar Dankesworte an Gründungsmitglied Irmhild Dudda. Mit großer Freude und riesigem Engagement hat sie sich der guten Sache angenommen. Zuerst im Freundes- und Bekanntenkreis hat sie die Werbetrommel für den Verein gerührt und um Geld- bzw. Sachspenden geworben.

Angespornt durch die positive Resonanz hat Irmhild dann auf Grund ihrer beruflichen Kontakte auch diverse Firmen und Betriebe auf Unterstützung in Sach- oder Geldform angesprochen. Sogar ein Artikel über VHL in einer regionalen Stadtteilzeitung ist erschienen, einige Exemplare lagen im Tagungshotel aus. Des Weiteren hat Irmhild an verschiedenen lokalen Stellen Spendenbüchsen aufgestellt, deren Erlös ebenfalls dem Verein zur Verfügung gestellt wurde.

Der Erlös der Tombola sowie der Spenden betrug etwa 2500,- Euro, vielen Dank dafür!

Nach der Mittagspause folgte der 2. Teil der Veranstaltung mit Vorträgen der eingeladenen Referenten.

Es begann Frau PD Dr. Elke Neumann-Haefelin, Leiterin der VHL-Ambulanz der Universitätsklinik Freiburg.

Thema: Diagnostik und Versorgung von VHL-Betroffenen am Universitätsklinikum Freiburg

Danach referierte Herr PD Dr. Jan-Helge Klingler, Schwerpunktleiter „Hämangioblastome und von Hippel-Lindau (VHL) Krankheit“, Klinik für Neurochirurgie, Universitätsklinikum Freiburg

Thema: Bewährte Techniken und aktuelle Entwicklungen in der Hämangioblastom-Chirurgie

Die sehnlich erwartete Kaffeepause wurde entspannt angenommen und bot den Teilnehmern die Gelegenheit, die aufgenommenen Informationen zu verarbeiten und bei Bedarf persönliche Fragen an die Referenten zu stellen.

Nach der Pause folgten wissenschaftliche Vorträge zu den Themen: "Molekulare Grundlagen neuer Therapieansätze für das von Hippel-Lindau-Syndrom",

Referent: Prof. Dr. Jochen Decker, Humangenetik Freiburg sowie „Resilienz und Achtsamkeit“ Hype oder hilfreich? Referent: Bernd Hug, approbierter Psychotherapeut und Psychoonkologe, Freiburg

Den informativen Tag ließen wir bei gemütlichem Beisammensein in verschiedenen Gruppen ausklingen, teils im Tagungshotel, teils in verschiedenen Gastronomien des Ortes.

Den Abschluss der Jubiläums-Mitgliederversammlung bildete am Sonntagvormittag der obligatorische Stadt-

rundgang, alternativ dazu fand ein Praxisorientierter Workshop zum Thema Achtsamkeit unter der Leitung von Bernd Hug statt.

Fazit: ein rundherum gelungenes Wochenende, dem Vereinsjubiläum angemessen, hat stattgefunden. Nicht zuletzt zur angenehmen, positiven Grundstimmung hat sicherlich auch beigetragen, dass der diesjährige Medizin-Nobelpreis u.a. an Prof. Dr. Kaelin (USA) ging, der bereits seit langem u.a. Forschungen im Bereich der genetischen Grundlagen des Morbus Hippel-Lindau vorantreibt. Das kann unserer Sache nur zu Gute kommen. Wir danken allen Teilnehmern und freuen uns bereits auf ein Wiedersehen im nächsten Jahr in Münster.



## **Nachts im Labor...**

*von Jenny Golz*

Ok, es war nicht nachts, sondern Freitagabend: eine Gruppe von gut 20 Personen hatte Interesse an der Führung durch das humangenetische Labor bei Prof. Dr. Jochen Decker (Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats) gezeigt. Nach einer kurzen Einführung von Prof. Decker in die Geschichte des Labors und in die Theorie von humangenetischen Untersuchungen ging es auch schon in die Labore. Bei dieser Führung begleitete uns auch Frau Prof. Dr. Hiltrud Brauch – ein weiteres Mitglied unseres wissenschaftlichen Beirats und ebenfalls Expertin auf dem Gebiet der Humangenetik.

Eine humangenetische Untersuchung besteht aus zwei Phasen: die Analyse eines bestimmten Abschnitts in der DNA und die Interpretation von möglichen Auffälligkeiten. Die erste Phase findet im Labor statt. Es wird zunächst die DNA aus dem Blut extrahiert. Nachdem der gesuchte Abschnitt der DNA identifiziert wurde, kann dieser auf Auffälligkeiten untersucht werden. Diese Prozessschritte wurden uns von zwei Mitarbeitern des Labors laiengerecht erläutert. Dazu führten sie uns in zwei Gruppen durch die verschiedenen Teile des Labors, so dass wir die notwendige Technik bestaunen und auch einen Eindruck in die Arbeit eines Labormitarbeiters bekommen konnten.

In der zweiten Phase werden die Ergebnisse aus der Laboruntersuchung interpretiert. Frau Prof. Brauch, Prof. Decker und sein Team wiesen auf die Wichtigkeit dieser Phase hin, denn nicht jede Abweichung deutet auf eine Erkrankung hin.

Nach der Führung durch die Labore blieb noch viel Zeit für Fragen. Wir hatten hier die tolle Gelegenheit, Frau Brauch und Herrn Decker im Dialog diese Fragen beantworten zu hören. Zu spüren, dass sie ihren Beruf lieben, für das Thema Genetik brennen und doch Respekt vor der Komplexität der Genetik und dem Leben zeigen, machte den Abend besonders.

Beiden war es wichtig zu vermitteln, dass zwar unsere DNA relevante Weichen für unsere Gesundheit legt, aber darüber hinaus viele weitere (teilweise noch unbekanntere) Mechanismen und auch die Lebensweise auf unseren Gesundheitszustand wirken.

Nach dem Abend im Labor teilte sich unsere Gruppe: die jungen Erwachsenen machten sich auf in die Stadt, alle anderen genossen ein leckeres Abendessen in geselliger Runde im nahegelegenen thailändischen Restaurant.

Ich möchte nochmals Herrn Prof. Decker für die tolle Möglichkeit danken, dass wir einen Blick in die Labore werfen konnten. Ein großes Dankeschön auch nochmals an die beiden engagierten Mitarbeiter des Labors, die uns zu so später Stunde durch die Labore geführt und so auf einen frühen Feierabend verzichtet haben. Und ein noch größeres Dankeschön an Frau Brauch und Herrn Decker für ihr Engagement und ihre Bereitschaft, uns als wissenschaftlicher Beirat mit Rat und Tat zur Seite zu stehen.

## Stadtführung am Sonntag

von Angela Eilers

Eine Stadtführung der etwas anderen Art stand in Freiburg in diesem Jahr auf dem Plan. Wir wurden in die Zeit von anno domini 1564 zurückversetzt und erlebten, was sich Schreckliches zugetragen hatte, als die Luft in der Stadt vom Gift und dem Gestank der Pestseuche heimgesucht wurde.

Bei strahlendem Sonnenschein, der so gar nicht zum düsteren Thema der Pestärztin passen wollte, zogen wir mit der Baderin durch die Altstadt von Freiburg. Sie verfügte über allerlei Kräuterwissen und Volksmedizin, und empfahl wenig appetitliche Heiltränke, die aber gegen vielerlei Leiden helfen sollten. Auch vom Aderlass durch studierte Medici war die Rede.

Einige der Schauplätze damaliger Geschehnisse sind noch heute im Stadtbild vorhanden, so führte uns die Baderin unter anderem zum Haus der Beginen, die sich um die Pflege und Betreuung Kranker kümmerten. Und es ging zum damaligen öffentlichen Badehaus, wohl eher ein Ort der Freude, wie sie augenzwinkernd bemerkte. Aus damaliger Zeit sind im Stadtbild auch heute noch Plätze, Brunnen und Teile der Stadtmauer erkennbar und erhalten. Heilfroh, nicht in dieser Zeit gelebt haben zu müssen, machten wir uns schließlich auf den Heimweg. Ein bereitstehender Bus brachte die Zugreisenden zum Bahnhof und alle anderen zurück zum Hotel.



# Workshop zum Thema Achtsamkeit

von *Dietrich Rath*

Am Sonntagmorgen, pünktlich um zehn Uhr, versammelte sich eine stattliche Gruppe interessierter Teilnehmer im Stuhlkreis. Herr Hug leitete den praxisorientierten Workshop mit dem Schwerpunkt "Achtsamkeitsmeditation". Sie ist wahrscheinlich die derzeit populärste Methode zur Resilienzsteigerung.

Im ersten Teil reflektierten wir den Vortrag des Vortages. Es galt noch einige Fragen zur "Resilienz" zu klären.

Die Praxis konnten wir in zwei Übungen zur Achtsamkeitsmeditation eindrucksvoll kennenlernen. Fragen zum individuellen Vorgehen, z.B. bei Tinnitus, wurden erörtert. Zum Schluss gab uns Herr Hug einen Satz zur Dankbarkeit mit auf den Weg, über den man trefflich meditieren kann. Der Satz lautet „Wie würde es mir morgen gehen, wenn ich nur das hätte, wofür ich heute dankbar bin.“

Zum Schluss äußerten sich die Teilnehmer sehr positiv über das erstmals durchgeführte Sonntagsvormittagsprogramm.

## Tombola zum 20-jährigen Vereinsjubiläum

Anlässlich unseres 20-jährigen Vereinsjubiläums haben wir eine Tombola veranstaltet, deren Erlös in Höhe von 1.076 € der VHL-Forschung zugute kommen soll. Insbesondere hat Irmhild Dudda durch ihr großes Engagement ganz wesentlich zum Gelingen beigetragen. Sie hat nicht nur mit Abstand die meisten Preise für uns eingeworben. Darüber hinaus hat sie auch noch eifrig Geldspenden gesammelt, so dass bis zum heutigen Tag 810 € Spendengelder auf unserem Konto eingegangen sind. Weiterhin hat sie bei sich in der Gegend Spendendosen aufgestellt, die sie uns mit 690 € gefüllt übergeben hat. Vielen Dank dafür, Irmhild!

Und weil sie selbst so überwältigt war von dem großen Interesse, das ihrer Sammelaktion entgegengebracht worden ist, hat sie für die bei ihr erscheinende Regionalzeitung „Dorfpostille“ folgenden Dankesbrief verfasst und abdrucken lassen:

*Liebe Nachbarn aus LA und Werne, vermutlich kommt Ihnen und Euch diese Mitteilung ein bisschen bekannt vor? Ich habe Einige bereits per mail angeschrieben und um Spenden gebeten, und die Resonanz war überwältigend. Und ich zu Tränen gerührt. Herzlichen Dank Euch und Ihnen Allen dafür! Jetzt trete ich auf diesem Wege noch einmal an die Öffentlichkeit, nach reiflicher Überlegung, mit so etwas wirklich Privatem tatsächlich so offensiv umzugehen und mich ja eventuell auch einer Stigmatisierung auszusetzen.... Aber ich habe bis jetzt schon so viel Zuspruch erhalten, dass ich guter Dinge bin, dass DAS nicht passieren wird und Ihr mir so offen begegnen werdet wie bisher.*

*Nun: VHL e.V. wird 20 Jahre alt, und das nehmen wir, der Verein VHL (von-Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. zum Anlass, mehr in die Öffentlichkeit zu gehen, um Spenden zu bitten und uns noch! bekannter zu machen. VHL braucht eine Lobby!*

*Im Rahmen der Feier unseres 20-jährigen Vereinsbestehens bei unserer diesjährigen Mitgliederversammlung vom 8.-10. November 2019 in Freiburg, unserem Gründungsort, veranstalten wir eine Tombola, deren Erlös der VHL-Forschung zu Gute kommt.*

*Wir betreiben ein klinik- und forschunabhängiges Patientenregister, dessen Daten wir Wissenschaftlern nach begründetem Antrag zur Verfügung stellen, die sich mit der VHL-Erkrankung beschäftigen und auf diesem Gebiet forschen. Der Verein informiert u. a. über die Homepage des Vereins über die Biomaterialbank, damit interessierte Forscher auf ihre Existenz aufmerksam gemacht werden. Projektanfragen gehen an die VHL-Selbsthilfegruppe. Nach Prüfung durch den VHL- Vorstand wird der Antrag an Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats der VHL-Selbsthilfegruppe weitergeleitet. Die Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats erstellen ein schriftliches Gutachten über den Projektantrag, in dem sie anhand wissenschaftlicher Kriterien eine Empfehlung für oder gegen die Förderung des Antrags aussprechen. Dabei ist entscheidend, dass sowohl die wissenschaftliche Qualität gewährleistet ist, die angewendeten Methoden innovativ und plausibel sind, und das erwartete Ergebnis den Wissensstand erheblich weiter bringen wird. Die endgültige Entscheidung über die Durchführung des Forschungsprojektes obliegt dem Vorstand des Vereins. Ein verlässlicher Partner zur Etablierung und Verwaltung unserer VHL Gewebebank ist das Dr. Margarete Fischer-Bosch-Institut in Stuttgart, das uns schon über viele Jahre hinweg begleitet.*

*Im Rahmen der Befürwortung eines Projektes wird besonderer Wert darauf gelegt, dass die Verwendung der klinischen Daten und Biomaterialien zunächst von einer zuständigen Ethikkommissionen geprüft und positiv bewertet werden.*

*Auch wenn die Patientinnen und Patienten, die ihre Daten und Biomaterialien zur Verfügung gestellt haben, keinen direkten Nutzen von diesen Forschungsprojekten haben werden, ist ihr Beitrag von unschätzbarem Wert, denn sie leisten durch ihre Bereitschaft, Biomaterial für wissenschaftliche Zwecke zur Verfügung zu stellen, ei-*

*nen wichtigen Grundbeitrag zum besseren Verständnis der Erkrankung und zukünftigen Verbesserung der Behandlung. Somit können die Ergebnisse dieser Forschungsarbeiten in Zukunft durchaus für andere Betroffene von Bedeutung sein.*

*Für die Sammlung der Biomaterialien (Frischgewebe, Paraffingewebe und Blut) stellt die VHL-Selbsthilfegruppe die Probensammelgefäße mit dem Verschlüsselungscode sowie Informationsmaterialien für den behandelnden Arzt zur Verfügung. Die erforderlichen Versandtaschen oder Rückumschläge werden den teilnehmenden Betroffenen ebenso bereits frankiert zur Verfügung gestellt.*

*Mit dem Erlös der Tombola kann der Betrieb und die Weiterentwicklung unserer Datenbank für etwa ein 1/2 Jahr durch den Verein sichergestellt werden. Wir sind in diesem Fall ausschließlich auf Spenden angewiesen, da die Krankenkassen hierfür keine Gelder zur Verfügung stellen.*

*Die Vorstellung, dass für nachfolgende Generationen eine Verbesserung der Lebensqualität entwickelt werden könnte, sollte es tatsächlich möglich sein, das Tumorstadium durch Medikamente zu unterdrücken, treibt unser Engagement immer wieder auf ein Neues an.*



*VHL ist ein seltener erblicher Gendefekt, eine Tumorerkrankung, bei der die Betroffenen Tumore in unterschiedlichen Organen, wie u. A. Augen, ZNS, Pankreas, Nieren und Nebennieren entwickeln, die zwar chirurgisch entfernt werden können, aber für die es leider keine medikamentöse Therapie gibt. VHL ist nicht heilbar und begleitet die Betroffenen ein Leben lang in ganz unterschiedlichem Ausmaß. Beginnend mit den jährlichen Kontrolluntersuchungen, gepaart mit der Sorge vor neuen Hiobsbotschaften, müssen sich die Betroffenen mit den Wirkungen und Nebenwirkungen der stets anstehenden Operationen auseinandersetzen. Zudem erfolgt auf Grund dieser OPen oft eine Berufsunfähigkeit und der Einstieg ins Rentendasein, auch bereits in jungen Jahren. Die Betroffenen müssen sich nicht nur mit der Erkrankung an sich auseinandersetzen, sondern auch mit den finanziellen, psychischen und sozialen Belastungen.*

*Und wie komme ich gerade auf Sie und Dich?*

*Zum einen, weil ich vermutlich die einzige derartige „Mutation“ in Ihrem und Deinem Umfeld bin und ein bisschen Solidarität mir ganz persönlich einfach tut.*

*Zum anderen, weil wir versuchen, möglichst sinnvolle und / oder sachbezogene Preise einzuwerben (z.B. Tassen mit unserem neuen Vereinslogo, Honig des Hobbyimkers aus dem Vereinsvorstand, Übernachtungsgutscheine des Veranstaltungshotels unserer Info- und Mitgliederversammlung, Leinwanddrucke der Druckerei, die den Druck unseres Rundbriefes gestaltet...).*

*Sie / Du sehen / siehst also, die Möglichkeit der Spenden war vielfältig und Ihnen / Dir ist tatsächlich eine Menge eingefallen, um unsere Tombola kreativ zu unterstützen, dafür danke ich Ihnen und Dir von Herzen. Ich habe Sachspenden im Wert von über 2300,- gesammelt und zwischengeparkt in meinem Wohnzimmer...*

*Von der bisherigen finanziellen Unterstützung ganz zu schweigen: „Ach, was ich Dir noch geben wollte....“ Ich habe gelacht und geheult! Und mich sooooo gefreut!!!!*

*Leider ist die Zeit der Sachspenden bei Erscheinen dieser Ausgabe bereits vorbei, der LKW mit den Sachspenden ist schon unterwegs*

*zum Tagungsort, ab jetzt bitten wir tatsächlich um Geldspenden:*

*Spendenkonto:*

*Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V.*

*DE94 2664 0049 0579 9788 01*

*Stichwort: VHL-Tombola*

*Spendenquittungen können natürlich und gerne !!! ausgestellt werden!*

*Bei Interesse finden Sie / findest Du weitere Infos auf unserer Homepage **[www.hippel-lindau.de](http://www.hippel-lindau.de)**.*

*Über eine Unterstützung Ihrerseits / Deinerseits freue ich mich sehr und verbleibe mit den herzlichsten Grüßen aus der unmittelbaren Nachbarschaft,*

*Irmhild Dudda*



## Herzlicher Dank mit Rück- und Ausblick

*von Dirk und Marlies Ruwe*

Wieder einmal liegt ein schönes VHL-Wochenende hinter uns.

Mein Dank gilt allen fleißigen Helfern, die zum guten Gelingen beigetragen und sehr viel bewegt haben, um uns allen, die wir die Tage in Freiburg einrichten konnten, interessante Gespräche, Vorträge und Aktionen sowie eine spannende Tombola zu bieten!

Ein ganz besonders herzlicher Dank gilt dabei unserer Freundin und persönlichen Heldin dieses VHL-Treffens Irmhild Dudda, die sich schon im Vorfeld des 20-jährigen Vereinsjubiläums mit einem sehr persönlichen "Bettelbrief" in ihrem persönlichen (privaten und dienstlichen) Umfeld an das Einwerben von Sachpreisen für die von ihr auf die Beine gestellte Tombola gemacht hatte. Der Erfolg ihres Einsatzes übertraf ihre Erwartungen bei Weitem und führte dazu, dass nicht nur alle Beteiligten einen Riesenspaß beim Kauf der vorbereiteten 500 Lose und Eintauch der Sachpreise hatten, sondern sie neben dem Erlös aus dem Losverkauf von über 1.000 Euro auch noch durch Aufstellen von Sammeldosen einen weiteren Betrag von fast 700 Euro für den Verein eingeworben hat.



Mit großer Freude haben wir die Daten zum nächsten VHL-Jahrestreffen vom 9. bis 11. Oktober 2020 in Münster zur Kenntnis genommen und inzwischen schon die jährlichen Kontrolluntersuchungen im Uniklinikum Münster abgestimmt. Anlässlich unserer persönlichen 20-jährigen Vereinszugehörigkeit in 2020 (Dirk und ich waren nämlich beim Jahrestreffen in Koblenz im Jahr 2000 das erste Mal dabei) werden wir dann auch mal wieder als Familie anreisen.

Zu guter Letzt möchten wir uns bei Euch Allen bedanken, die Ihr uns den Umgang mit der Erkrankung erträglicher macht; Ihr seid wie eine zweite Familie für uns! In diesem Sinne bis zu unserem nächsten "Familientreffen".



## **Treffen für junge Erwachsene vom 08. - 10.11.19 in Freiburg**

*von Louisa Merscher*

Das Treffen der jungen Erwachsenen fand in diesem Jahr im schönen Freiburg statt. Begonnen hat es mit einer sehr interessanten Laborführung durch das SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH - Labor. Zu sehen, welche Fortschritte die Wissenschaft hinsichtlich der genetischen Erforschung von Krankheiten in den letzten Jahren gemacht hat, war erstaunlich. Herr Prof. Dr. med. Decker hat uns dies in einem kurzen Vortrag näher gebracht.

Danach ging es in gemütlicher Runde in ein studentisches Lokal im Zentrum von Freiburg weiter, wo wir uns bei einem leckeren Essen besser kennenlernten.

Am nächsten Tag war unser Treffen den ganzen Tag an das der restlichen Gruppe angegliedert. Nach dem Mitgliedertreffen und der Mittagspause hörten wir vier kurzweilige und in vielerlei Hinsicht bereichernde Vorträge. Gestartet hat Frau PD Dr. Neumann-Haefelin, die allen Mitgliedern die Versorgung im VHL-Zentrum an der Uniklinik in Freiburg transparent aufzeigte und die verschiedenen medizinischen Teilzentren, die an den Untersuchungen beteiligt sind, vorstellte. Herr PD Dr. Klingler berichtete über die Techniken und aktuelle Entwicklungen der Hämangiom-Chirurgie und wie diese auch unter seiner Leitung an der Uniklinik in Freiburg angewendet werden. Herr Prof. Dr. med. Decker erklärte uns die molekularen Grundlagen zur Erforschung genetischer Dispositionen. Damit einhergehend gibt es mehrere neue Therapieansätze, die bei VHL je nach betroffenem Organ angewendet werden können, jedoch zunächst noch weiterer Forschung bedürfen. Herr Bernd Hug gab uns zum Abschluss die Möglichkeit, den Begriff „Resilienz“ kennenzulernen, der in der psychologischen Unterstüt-

zung von erkrankten Patienten eine große Rolle eingenommen hat.

Am Sonntagmorgen hatten wir dann nochmal die Möglichkeit, „unter uns“ zu sein und unsere Anliegen in kleinerer Runde hervorzubringen. Informativ und für uns alle sehr wertschätzend war, dass Frau Prof. Dr. Brauch, Herr Prof. Dr. Decker und auch unsere Vorsitzende Dagmar Rath dieser Runde beisaßen und sich für unsere Anliegen interessierten. Dabei wurden uns Möglichkeiten aufgezeigt, sich aktiv an der Organisation und der Mitgestaltung des Vereins zu beteiligen.

Herr Prof. Dr. med. Decker betonte die Wichtigkeit dieser Vereinsarbeit. Die medizinische Forschung kann solch weitere Erfolge und Fortschritte nur mit der Unterstützung durch uns Betroffene machen. Ein großer Dank gebührt jedoch auch in besonderem Maße denjenigen, die sich mit der Erforschung dieser Erkrankungen beschäftigen und sie dadurch weiterbringen.

# Nobelpreis für Medizin geht an den VHL-Forscher Kaelin

von Gerhard Alsmeyer

Den Nobelpreis für Medizin teilen sich in diesem Jahr drei Forscher. William Kaelin jr. vom Cancer Institute Boston, Sir Peter Ratcliffe von der Oxford University und Gregg Semenza von der Johns Hopkins University Baltimore wurden ausgezeichnet, weil sie molekulare Mechanismen entdeckt haben, mit denen Zellen den Sauerstoffgehalt wahrnehmen und sich daran anpassen.

Der Körper braucht Sauerstoff, um Nahrung in brauchbare Energie umzuwandeln. Das ist seit Jahrhunderten bekannt. Doch wie Zellen auf Veränderungen des Sauerstofflevels reagieren, wusste lange niemand – bis die drei Wissenschaftler es erforschten.

Im Zentrum dieses molekularen Apparates steht ein Protein, das immer dann in Zellen gehäuft auftritt, wenn der Sauerstoff knapp wird. Sauerstoffmangel im Gewebe wird als Hypoxie bezeichnet, das Protein trägt daher den Namen Hypoxia-Inducible Factor, kurz HIF. Semenza hatte es Mitte der 1990er-Jahre entdeckt, als er untersuchte, wie das Gen des Hormons Erythropoetin (EPO) reguliert wird. Erythropoetin treibt die Produktion von roten Blutkörperchen an, deren Farbstoff Sauerstoff bindet und über das Blut im Körper verteilt. Semenza zeigte, dass HIF reguliert, wie oft der genetische Bauplan des Erythropoetins abgelesen wird - und so direkten Einfluss auf die Sauerstoffkapazität von Blut und die Versorgung der Zellen nimmt.

Rätselhaft blieb jedoch, wie die Zelle über HIF zwischen Sauerstoffmangel und der sogenannten Normoxie, der ausreichenden Versorgung, unterscheidet. HIF selbst wird permanent von der Zelle hergestellt, verschwindet

unter Normbedingungen allerdings sofort wieder. Warum? Hier kam nun Kaelin ins Spiel. Er war in der Krebsforschung auf ein zweites Gen gestoßen, dem Von-Hippel-Lindau Gen, kurz VHL. Es zeigte sich, dass dieses zweite Protein im normalen Zellbetrieb für einen steten Abbau von HIF sorgt. Es bindet in Anwesenheit von Sauerstoff und markiert HIF für die Abfallbeseitigung.



Noch immer war jedoch unklar, wie reichlich vorhandener Sauerstoff diesen Abbau einleitet. Erst zeitgleiche Forschungen von Ratcliffe und Kaelin führten zu einem dritten Mitspieler im Sensorsystem der Zelle: einem Enzym, das in Anwesenheit von Sauerstoff zwei Sauerstoffatome an die Eiweißstruktur von HIF hängt. Erst diese chemische Veränderung führt zur Bindung des zweiten Proteins, VHL, und schließlich zum Abbau von HIF - welches, wie man inzwischen weiß, nicht nur an der Regulation des Erythropoetins, sondern an der Umsetzung von mehr als 300 Genen beteiligt ist. Es ist das zentrale Steuerelement der zellulären Reaktion auf Sauerstoffmangel.

Bei dem von Hippel-Lindau-Syndrom ist das VHL-Gen verändert, wodurch der Abbau von HIF-1alpha gestört wird. Die Zelle empfindet einen Sauerstoffmangel, obwohl keiner vorliegt. Die daraufhin eingeleiteten Gegenmaßnahmen, etwa das Wachstum neuer Gefäße für eine bessere Sauerstoffversorgung, führen zu den typischen Kennzeichen der Krebserkrankung.

# **Bewährte Techniken und aktuelle Entwicklungen in der Hämangioblastom-Chirurgie**

*von PD Dr. Jan-Helge Klingler, Schwerpunktleiter „Hämangioblastome und von Hippel-Lindau (VHL) Krankheit“, Klinik für Neurochirurgie, Universitätsklinikum Freiburg*

## *Hämangioblastome des Zentralen Nervensystems*

Hämangioblastome des Zentralen Nervensystems (ZNS) treten überwiegend im Kleinhirn und Rückenmark auf. Diese stark vaskularisierten (durchbluteten) Tumoren werden histologisch als gutartig eingestuft (WHO Grad I). Dennoch können sie durch zunehmendes Wachstum und Druck auf das umliegende Nervengewebe zu klinischen Beschwerden und Funktionsstörungen führen. Bildet ein Hämangioblastom eine für ihn typische tumorassoziierte Zyste aus, so kann der Tumor rasch an Größe zunehmen und voranschreitende Symptome oder neurologische Störungen verursachen. Spätestens dann ist die operative Entfernung anzuraten. Allerdings sind diese eingetretenen Symptome dann nicht immer rückgängig zu machen. Aus diesem Grund kann auch eine frühzeitige chirurgische Entfernung von wachsenden Hämangioblastomen sinnvoll sein, selbst wenn (noch) keine Beschwerden aufgetreten sind.

Die routinemäßige neurochirurgische Entfernung von Hämangioblastomen schließt etablierte Verfahren wie das Operationsmikroskop, mikrochirurgische Techniken, bewährte intraoperative Neuromonitoring-Techniken sowie die intraoperative Navigation mittels MRT-Neuronavigation und Ultraschall ein.



### *Neue Entwicklungen in der Hämangioblastom-Chirurgie*

Durch fortwährende medizinische Fortschritte kommen zu den bereits etablierten Operationsverfahren neue Erkenntnisse und innovative Ansätze hinzu. Die nachfolgend genannten neuen Entwicklungen und unterstützenden Verfahren haben zum Ziel,

die neurochirurgische Entfernung von ZNS-Hämangioblastomen so sicher und schonend wie möglich zu gestalten.

### *1) Präoperative Embolisation*

Die soliden Tumoranteile von ZNS-Hämangioblastomen sind stark vaskularisiert (durchblutet). Im Falle von größeren soliden Tumoranteilen (ab 2,5 cm Durchmesser) kann vor der chirurgischen Entfernung eine Embolisation des Tumors von Vorteil sein. Dabei stellt der Neuroradiologe im Rahmen einer Angiografie zunächst die tumorassoziierten Blutgefäße dar und kann diese präzise verschließen (embolisieren). Durch diese Maßnahme kann die Blutversorgung des Tumors und somit der intraoperative Blutverlust reduziert werden.

### *2) Spezielles intraoperatives Neuromonitoring*

Hämangioblastome können insbesondere im Rückenmark in sehr empfindlichen Bereichen lokalisiert sein. Anhand eines innovativen Ansatzes kann die Aussagefähigkeit des bewährten intraoperativen Neuromonitorings um das sog. Mapping erweitert werden. Hiermit können Bereiche des Rückenmarks während der Operation wichtigen Nervenbahnen zugeordnet und somit geschont werden.

### *3) Minimal-invasive Operationstechniken*

Bei ausgewählten Hämangioblastomen können minimal-invasive Operationsverfahren eingesetzt werden. Hierdurch können kleinere Operationsnarben, ein geringerer intraoperativer Blutverlust und ein minimiertes zugangsbedingtes Gewebetrauma resultieren. Bei Hämangioblastomen im Rückenmark z.B. kann so die Rückenmuskulatur geschont werden.

#### *4) Intraoperative Gefäßdarstellung (ICG-Angiografie)*

Vor allem bei der neurochirurgischen Entfernung von Hämangioblastomen im Rückenmark ist die Identifizierung und Unterscheidung tumorzuführender Blutgefäße von blutableitenden Blutgefäßen entscheidend. Diese Unterscheidung ist über die alleinige mikroskopische Sicht oftmals nicht eindeutig möglich. Insbesondere bei Hämangioblastomen im Rückenmark setzen wir daher routinemäßig die intraoperative ICG (Indocyaningrün)-Video-Fluoreszenz-Angiografie (Gefäßdarstellung) ein. Hierdurch erhält der Operateur zusätzliche Informationen über die Blutversorgung des Hämangioblastoms und kann die tumorzuführenden Blutgefäße von den blutableitenden Blutgefäßen besser unterscheiden.

Die genannten Operationstechniken werden in der Klinik für Neurochirurgie des Universitätsklinikums Freiburg routinemäßig in der Hämangioblastom-Chirurgie eingesetzt und wissenschaftlich publiziert.

## **35-Minuten VHL-Ganzkörper-MRT**

Zusammenfassung des Artikels „A focused 35-minute whole body MRI screening protocol for patients with von Hippel-Lindau disease“.

*von Prof. Dr. Sven Gläsker, Praxis für Neurochirurgie Dr. Bani & Kollegen in Singen und Universitätsklinik UZ Brüssel*

Frühzeitiges Entdecken und rechtzeitige vorsorgliche Behandlung von VHL-Tumoren ist entscheidend für Patienten mit der von-Hippel-Lindau Krankheit. Zentraler Bestandteil der Vorsorgeuntersuchungen bei VHL-Patienten sind Kernspintomographien von Kopf, Wirbelsäule und Bauch. Diese drei MRTs sind mit Terminen, Kosten, Zeitaufwand und gegebenenfalls mehreren Kontrastmittel-Injektionen verbunden.

Kernspintomographien werden in mehreren aufeinander folgenden Sequenzen durchgeführt. Die unterschiedlichen Sequenzen können verschiedene krankhafte Veränderungen im Gewebe darstellen. Beim Gehirn beispielsweise gehört zur MRT-Routine die „Diffusions-Sequenz“ zum Aufspüren von Schlaganfällen, eine „Hämo-Sequenz“ zum Aufspüren von kleinsten Blutungen sowie viele andere Sequenzen. Diese Standardsequenzen sind in der allgemeinen MRT-Diagnostik im allgemeinen auch wichtig, dienen sie doch der Differenzierung verschiedener Krankheitsbilder. Für das VHL-Screening sind die meisten Routine-Sequenzen jedoch nicht notwendig. Hier benötigen wir im Nervensystem meist lediglich Informationen über das Wachstum der Hämangioblastome (T1-Kontrast-Sequenz) und der Zysten (T2-Sequenz).

Am Universitätsklinikum UZ Brüssel haben wir entsprechend ein Ganzkörper-MRT-Programm zusammengesetzt, in dem speziell nur die MRT-Sequenzen enthalten sind, die für die VHL-Vorsorge essentiell sind.

Alle nicht unbedingt benötigten Routine-Sequenzen wurden herausgenommen. So konnten die üblichen drei MRTs zu einer Untersuchung zusammengefasst werden und die Untersuchungsdauer erheblich verkürzt werden. Diese Methode haben wir in Brüssel inzwischen über vier Jahre angewendet. Die Patienten sind damit sehr zufrieden und es wurde kein Tumor übersehen. Die ersten Ergebnisse dieser Methode sowie auch das MRT-Protokoll mit allen Einstellungen für die Geräte haben wir aktuell veröffentlicht (<https://rdcu.be/bMnoC>).

Im Zeitraum von Januar 2016 bis November 2018 haben wir 38 Ganzkörper-MRT-Untersuchungen bei 18 VHL-Patienten durchgeführt. Hierbei wurden mehrere VHL-Tumoren entdeckt und dann in der Folge entsprechend behandelt. Es wurden im Vergleich mit extern durchgeführten Standard-MRTs mit allen üblichen Sequenzen keine Tumoren übersehen.

*Was bedeuten diese Ergebnisse für die VHL-Patienten?*

Mit der vorliegenden Arbeit ist nun gezeigt, dass eine solche Abkürzung des MRT-Screenings für VHL-Patienten möglich ist. Allerdings ist es für die Radiologie ein extra Aufwand, diese Untersuchungen zu programmieren und durchzuführen. Es wird sich zeigen, ob neben Brüssel andere größere VHL-Zentren ein solches MRT-Protokoll übernehmen möchten.

# Stellungnahme zum 35-Minuten VHL-Ganzkörper-MRT

von Prof. Dr. Walter Stummer, Neurochirurgische Klinik, Universitätsklinikum Münster

Betroffene der von-Hippel-Lindau-Erkrankung müssen zahlreiche Belastungen ertragen, bedingt nicht nur durch die gesundheitlichen Auswirkungen der Erkrankung, den Bürden und Risiken notwendiger Operationen, sondern auch durch die unklare Zukunft und die schwierige Lebensplanung. Hinzu kommt die Notwendigkeit regelmäßiger Kontrolluntersuchungen, um rechtzeitig Auswirkungen der Erkrankung zu erfassen, die Therapien erforderlich machen. Alles das wird sich in nächster Zukunft leider nicht ändern lassen.

Es gibt allerdings einen Aspekt, der sich sehr wohl ändern lassen sollte und das ist die Belastung durch Dauer und Art der Durchführung der jährlichen MRT-Kontrollen. Üblicherweise werden 3 verschiedene MRTs durchgeführt, vom Bauchraum, vom Kopf und von der Wirbelsäule, jede mit Injektion von gadoliniumhaltigen Kontrastmitteln, neben den üblichen übrigen Kontrolluntersuchungen des Augenhintergrunds, des Urins und des Gehörs. Insbesondere die MRTs sind kostenintensiv und zeitaufwendig. Darüber hinaus ist nicht auszuschließen, dass sich die wiederholte Gabe von gadoliniumhaltigen Kontrastmitteln auf die Nierenfunktion auswirkt und das Gadolinium im zentralen Nervensystem abgelagert wird. Ob sich solche Ablagerungen gesundheitlich auswirken, ist noch unsicher. Es ist allerdings nachvollziehbar, dass Gaben von Kontrastmitteln minimiert werden sollten, solange das Ausmaß der gesundheitlichen Belastung ungeklärt ist.

Nun ist es so, dass Radiologen über viele Jahrzehnte Standards zur allgemeinen Untersuchung von Patienten mit Tumoren entwickelt haben, die sich für eine möglichst breite Auswahl unterschiedlicher Patienten be-

währt haben. Alle Patienten erhalten die gleiche Abfolge von Sequenzen ohne und im Anschluss mit Kontrastmittel. Dadurch soll sichergestellt werden, dass wirklich möglichst alle Informationen erfasst werden und keine wichtigen Sequenzen ausgelassen werden.

Nun ist aber ein VHL-Betroffener kein Alltagspatient. Ein VHL-Betroffener muss jährlich 2 bis 3 Kernspintomographien durchführen lassen, möglicherweise zusätzliche prä- und postoperative Kontrollen. Es stellt sich daher die Frage, ob man nicht zumindest bei der jährlich notwendigen Kontrolluntersuchung die Bedürfnisse von VHL-Betroffenen stärker berücksichtigen und die Belastungen minimieren kann, d. h., die Untersuchungen auf die speziellen Bedürfnisse der Betroffenen beschränken kann.

Frau Dr. Anne-Marie Vabinst und Mitarbeiter in Brüssel haben sich dieser wichtigen Frage gewidmet. Sie zeigen an einer Gruppe von VHL-Betroffenen, dass ein straffes, genau auf die Erfordernisse von VHL-Betroffenen zugeschnittenes MR-Protokoll ausreichende Informationen gibt, um alle notwendigen therapeutischen Entscheidungen zu fällen. Gleichzeitig werden Zeitdauer der Untersuchungen, aber – wichtiger noch - auch die notwendige Dosis von Gadolinium deutlich reduziert. Hierzu erhalten Patienten zunächst ein MRT des Bauches ohne Kontrastmittel, gefolgt von einem MRT des Bauches mit Kontrastmittel, gefolgt von MRTs der Wirbelsäule und des Gehirns unter Nutzung des bereits für die Bauchuntersuchung applizierten Kontrastmittels. Die Anzahl der gesammelten Bildsequenzen wird auf das wesentliche Minimum reduziert. Die Zeitdauer der gesamten Untersuchung beträgt lediglich 35 Minuten.

Aus Sicht eines seit über 30 Jahren tätigen Neurochirurgen ist die Auswahl der von Frau Dr. Vabinst und

Mitarbeitern vorgeschlagenen Sequenzen völlig ausreichend, um im Gehirn und Rückenmark Hämangioblastome, Ödeme und Zysten zu beurteilen und Behandlungsempfehlungen zu geben.

Der Vorschlag ist somit ein wesentlicher Beitrag, um die Untersuchungslast von VHL-Betroffenen zu verringern. Frau Dr. Verbinst und Mitarbeiter müssen zu ihrer fortschrittlichen Denkweise im Umgang mit VHL-Betroffenen beglückwünscht werden.

Es ist nun an uns, den übrigen Klinikern, die im stetigen Kontakt mit VHL-Betroffenen stehen, uns auf Radiologen und Neuroradiologen zuzubewegen, um gemeinsam auf die besonderen Bedürfnisse von VHL-Patienten zu reagieren und die MRT-Protokolle entsprechend der Empfehlungen von Frau Dr. Vabinst anzupassen.

Ich werde mich jedenfalls nach Lektüre dieser Publikation daran machen, auch in unserem Zentrum das MRT-Untersuchungsprotokoll anzupassen!

## **Stellungnahme zum MRT-Screening**

*von PD Dr. Neumann-Haefelin, Geschäftsführende Oberärztin, Innere Medizin IV, Abteilung für Nephrologie, Universitätsklinik Freiburg*

Die VHL-Erkrankung ist mit Tumoren im Bauchraum (Nierenzellkarzinome, Inselzelltumore und Zysten des Pankreas, Phäochromozytome, Paragangliome und andere) sowie des zentralen Nervensystems (Hämangioblastome) assoziiert. Für die Diagnostik und Verlaufsbeurteilung von abdominellen Tumoren sowie Tumoren des zentralen Nervensystems ist die Kernspintomographie des Bauches und des zentralen Nervensystems die Standarduntersuchung.

Zur detaillierten Beurteilung der Anatomie und zur Differenzierung von krankhaften Veränderungen ist die Gabe von Kontrastmittel (Gadolinium) erforderlich.

Entsprechend den aktuellen Leitlinien (VHL Alliance) sollten diese Untersuchungen ab dem 15. Lebensjahr jährlich erfolgen. Die Untersuchungen sind sehr zeitaufwändig und für die Betroffenen belastend. Zudem wurde die Anreicherung von gadoliniumhaltigem Kontrastmittel im zentralen Nervensystem beschrieben, wobei die langfristigen Auswirkungen bisher nicht bekannt sind.

Die Abteilung für Radiologie (Dr. Voss) und Neuroradiologie (Prof. Urbach) am Uniklinikum Freiburg haben extensive Erfahrungen in der modernen Bildgebung und Auswertung MR-gestützter Verfahren. Zielsetzung des interdisziplinären Teams der VHL-Ambulanz ist es, die Untersuchungsabläufe zu optimieren. Aufgrund der Vielzahl an Untersuchungen wird insbesondere evaluiert, die Untersuchungszeiten zu verkürzen und den Einsatz von Kontrastmittel zu minimieren.

## **Teilnehmer für eine Propranolol-Studie gesucht**

*Liebe VHL-Betroffene,*

seit einiger Zeit setzt sich eine spanische Arbeitsgruppe für die Anwendung eines Betablockers mit dem Wirkstoff Propranolol (Präparatenamen: u.a. Propranolol, Beta-Tablinen, Dociton, Obsidan, Prophylux) zur Behandlung von VHL-Hämangioblastomen ein. Der Effekt soll hauptsächlich in einer Verlangsamung des Wachstums, ggf. auch in einer Verkleinerung der Tumoren liegen.

Da dies bisher wissenschaftlich nur mit einer sehr begrenzten Aussagekraft untersucht wurde, planen wir am Universitätsklinikum Münster eine eigene Studie zur Wirksamkeit von Propranolol. Hierfür sind wir nachhaltig auf Ihre Unterstützung angewiesen!

*Was wir untersuchen wollen*

Untersuchen wollen wir vor allem, wie sich Anzahl und Größe der Hämangioblastome im Kleinhirn und Rückenmark unter der Einnahme von Propranolol entwickeln – sofern Hämangioblastome des Auges vorhanden sind, streben wir an, auch das Verhalten dieser Tumoren mit zu erfassen.

Von Interesse sind für uns hierfür zum einen die Dosierung des Propranolols und zum anderen die MRT-Bildgebung der Tumoren. Sie müssen für die Teilnahme an der Studie also nicht extra zu uns nach Münster kommen. Alle benötigten Daten und Informationen können Sie uns per Post zusenden oder Datenschutz-konform via Internet bei uns hochladen – ggf. können wir auch telemedizinisch (Webcam erforderlich) kommunizieren.

*Wer mitmachen kann*

Angesprochen sind alle VHL-Patienten, die einen oder mehrere Tumoren im Kleinhirn und / oder

Rückenmark haben und bereits heute Propranolol einnehmen. Interessant für uns sind auch Betroffene, die zwischenzeitlich Propranolol eingenommen haben, dies aber nun nicht mehr tun.

Sollten Sie die Möglichkeit sehen und Interesse an einer Teilnahme haben, würde ich mich freuen, wenn Sie sich bei mir via e-Mail unter **hollingm@ukmuenster.de** mit dem Betreff „VHL-Propranolol-Studie“ melden würden. Dann können wir alles Weitere besprechen.

Mit herzlichem Dank für Ihre Zeit und Mühen vorab und besten Grüßen aus Münster verbleibt,

## **Markus Holling**

Priv.-Doz. Dr. med. Markus Holling

Stellv. Direktor

Klinik für Neurochirurgie

Universitätsklinikum Münster

Albert-Schweitzer-Campus A1

48149 Münster

e-Mail: [hollingm@ukmuenster.de](mailto:hollingm@ukmuenster.de)

Tel.: +49 251 / 83 -47482 o -47472

Fax: +49 251 / 83 -45646

## **Kurzes Update über das Wissenschaftliche Projekt “Molekulare Mechanismen der Tumorentstehung bei VHL”**

*von Prof. Dr. Sven Gläsker, Praxis für Neurochirurgie Dr. Bani & Kollegen in Singen und Universitätsklinik UZ Brüssel*

Ich hatte im Rundbrief 03/2019 über den Stand der Dinge bezüglich unseres Projekts zur molekularen Tumorentstehung berichtet. Inzwischen haben sich wieder kleine Neuerungen ergeben, über die ich in Kürze erneut berichten möchte.

Aber zunächst nochmal einmal ein Überblick: Ziel unserer Forschungsarbeiten ist es, die molekularen Wachstumsmechanismen der VHL-Tumoren, insbesondere der Hämangioblastome, besser zu verstehen. Wir vermuten, dass die Tumoren dieselben Wachstumsmechanismen benutzen, wie eine bestimmte Gruppe embryonaler Zellen. Wir haben in der Arbeitsgruppe in Brüssel nun Gemeinsamkeiten zwischen diesen embryonalen Zellen und verschiedenen VHL-Tumoren nachgewiesen. Die Ergebnisse werden zur Veröffentlichung vorbereitet. Diese Untersuchungen wurden mit finanzieller Unterstützung durch den Verein VHL betroffener Familien e.V. sowie der Spendenwanderung „Leben mit VHL? Lläuft!“ durchgeführt. Ein großer Anteil der in Brüssel untersuchten Tumoren stammte aus der Deutschen VHL-Biomaterialbank.

In den letzten Monaten haben wir vornehmlich an der Entwicklung des Modells für die verschiedenen Wachstumsstadien von Hämangioblastomen gearbeitet. Dieses Modell wird Grundlage sein, um die Entwicklung der Hämangioblastome von „unreif“ nach „reif“ zu kategorisieren, um die verschiedenen Entwicklungsstadien der Tumoren dann mit der Entwicklung der embryonalen Zellen vergleichen zu können.

Wir teilen nun also alle unsere untersuchten Hämangioblastome nach der Reihenfolge ihrer „Reifestadien“ ein. Dies erfordert viel Beobachtung und Arbeit, da es bislang keine pathologische Einteilung von Reifestadien bei Hämangioblastomen gibt. Wir müssen diese also quasi neu erstellen.

Hierfür arbeiten wir auch zusammen mit Prof. Alexander Vortmeyer in den USA. Er ist einer der international führenden Pathologen auf dem Gebiet und hat vermutlich weltweit die meisten Hämangioblastome unter dem Mikroskop gehabt.

Die sorgfältige Einteilung der Tumoren nach „Reifestadien“ ist dann Voraussetzung, um die molekularen Veränderungen im Rahmen der „Reifung“ verstehen zu können.

# Zusammenfassung des VHL-Webinars am 21. September 2019

von Martin Herker

*Titel des Webinars:*

*"Diagnose und Behandlung retinaler Angiome bei VHL-Patienten"*

Organisiert von Rare Connect und VHL Europa.

Aufzeichnung verfügbar unter

**<https://youtu.be/5tNaSfYMVG4>**

Referenten:

**Nikolaos E. Bechrakis**, MD FEBO, Professor und Vorsitzender der Augenklinik der Universitätsklinik Essen  
Dr. med. **Valérie Krivosic**, Hôpital Lariboisière, AP-HP, Universität Paris-Diderot, Sorbonne Paris Cité (Frankreich)

*Gliederung:*

1. Diagnose und Vorsorgeuntersuchungen (Prof. Bechrakis)
2. Behandlung (Dr. Krivosic)
3. Beantwortung der Fragen (beide Referenten)

## *1. Diagnose und Vorsorgeuntersuchungen*

Die VHL-Erkrankung gehört zur Gruppe der Phakomatosen.

Geschichte: VHL wurde durch folgende Ärzte entdeckt:

1911 Eugen von Hippel / deutscher Augenarzt

1926 Arvid Vilhelm Lindau / schwedischer Pathologe

1929 Hans Ulrik Møller / Dänemark erkannte VHL als autosomal dominante Erkrankung.

## *Manifestationen:*

- Retinale Angiome bei  $56 \pm 7$  % im Alter von  $25 \pm 12$
- Kleinhirn-Hämangioblastome bei  $39 \pm 21$  % im Alter von  $29 \pm 11$
- Rückenmark-Hämangioblastome bei  $26 \pm 18$  % im Alter von  $33 \pm 13$
- Phäochromozytome bei  $29 \pm 29$  % im Alter von  $28 \pm 13$
- Pankreaszysten bei  $21 \pm 16$  %
- Nierenzysten bei  $32 \pm 14$  %
- Nierenzellkarzinome bei  $27 \pm 19$  % im Alter von  $39 \pm 11$

Diese Läsionen können in frühem Stadium erkannt und behandelt werden.

Die VHL-Erkrankung wurde 1988 und 1993 der Mutation des VHL-Gens auf Chromosom 3 p25/p26 zugeordnet. Dieses Gen unterdrückt die Tumorbildung, nach dem Zweittreffer-Modell müssen zwei Allele mit Mutation dieses Chromosoms zusammentreffen, damit die Erkrankung ausbricht.

Das Produkt des VHL-Gens ist das Protein pVHL, welches den Zellstoffwechsel reguliert. Die Funktion ist die Unterdrückung von HIF (Hypoxia inducible factor) und begrenzt somit u.a. Gefäßneubildungen und Zellwucherungen. Es besteht Interaktion mit verschiedenen Zytokinen, welche im Gewebe Sauerstoffmangel anzeigen und vaskuläre Tumoren, Zysten und Nierenzellkarzinome erzeugen.

VHL ist eine seltene Erkrankung und betrifft durchschnittlich ca. 1:50.000 Menschen, die Rate der Neuerkrankungen liegt bei ca. 1:40.000 Geburten. In Deutschland sind ca. 1.500 Menschen von der VHL-Erkrankung betroffen.

*Internationale Kriterien für eine VHL-Erkrankung ohne familiäre Vorgeschichte:*

Zwei Hämangioblastome (Netzhaut oder zentrales Nervensystem) oder ein Hämangioblastom (Netzhaut oder zentrales Nervensystem) und eine Läsion an den Bauchorganen.

*Dänische Definition ohne familiäre Vorgeschichte:*

Zwei VHL-typische Hämangioblastome

*Dänische und internationale Kriterien bei Vorliegen familiärer Vorgeschichte:*

Eine VHL-typische Manifestation

Patienten mit mehr als einem retinalen Angiom sind per Definition von VHL betroffen, bei einzelnen Angiomen sind dies lediglich ca. 38%. Aufgrund dieser Wahrscheinlichkeit ist es sehr wichtig, in diesen Fällen das Vorliegen von VHL nachzuprüfen.

Das VHL-Gen befindet sich auf Chromosom 3, hier gibt es mehrere Möglichkeiten, Mutationen zu erkennen. Die Trefferquote beträgt ca. 95-100% bei Patienten mit typischen Symptomen, ansonsten lediglich 24%. Ca. 5% der VHL-Patienten zeigen ein Gen-Mosaik, weshalb die bereits sehr guten Testergebnisse noch nicht perfekt ausfallen.

*Dänische Vorsorge Routine:*

**0 bis 4 Jahre:**

jährliche pädiatrische Untersuchung und Augenuntersuchung mit Pupillenerweiterung

## **5 bis 14 Jahre:**

jährliche pädiatrische Untersuchung und Hörtest, Suche nach Phäochromozytomen sowie Augenuntersuchung mit Pupillenerweiterung; nur einmal in dieser Zeit

## **Ab 15 Jahren:**

wie von 5 bis 14 Jahre, pädiatrische Untersuchungen werden durch neurologische ersetzt, Kernspinuntersuchung des zentralen Nervensystems alle zwei Jahre.

Erste Netzhautangiome werden ab einem Alter von 5 Jahren gefunden, Kleinhirnhämangioblastome ca. 5 bis 10 Jahre später. Nierenzellkarzinome werden ab ca. 25 Jahren entdeckt.

Es zeigt sich eine Häufung von Netzhautangiomen im Alter von 12 bis 25 Jahren, während hingegen das Risiko eines Kleinhirnhämangioblastoms ab 15 Jahren konstant ansteigt.

## *Durchschnittliche Häufigkeit der unterschiedlichen Tumoren bei VHL-Patienten:*

- 45% Hämangioblastom im Rückenmark
- 42% Hämangioblastom im Kleinhirn
- 25% Nierenzellkarzinom
- 25% Phäochromozytom

Eine frühzeitige Entdeckung der Läsionen ist sehr wichtig, die Gesundheitsrisiken steigen mit zunehmender Tumorgroße.

Netzhautangiome zeigen in sehr frühem Stadium eine zystische Schwellung der Netzhaut, umgeben von Blutungen. Netzhautangiome können auch Zugkräfte und Wucherungen in den Glaskörper hinein verursachen.

Die Verteilung der Angiome erstreckt sich über die gesamte Netzhaut, eine Lage nahe dem Sehnerv erhöht die Anforderungen an die Behandlung.

Eine möglichst frühe Entdeckung erleichtert die Behand-

lung, jedoch sind kleine Angiome schwieriger zu erkennen, mittels Fluoreszein-Angiografie lassen sich jedoch bereits Mikroangiome der Größe 1 (kleiner als 0,3 mm) erkennen.

Es gibt international unterschiedliche Empfehlungen für den Beginn der Augenuntersuchungen im Rahmen der VHL-Vorsorge zwischen 0 und 5 Jahre, jedoch immer mit einer jährlichen Häufigkeit.

Die Analyse von VHL-Patienten in Dänemark zeigt eine Verlängerung der Lebenserwartung von mehr als 15 Jahren innerhalb der letzten 100 Jahre mit einer etwas günstigeren Prognose für Männer. Der direkte Vergleich mit den nicht an VHL erkrankten Geschwistern zeigt für VHL-Patienten eine eindeutig kürzere Lebensdauer.

Die Frage, ob Vorsorgeuntersuchungen ab einem gewissen Alter reduziert oder beendet werden sollten, wurde verneint, jährliche Untersuchungen werden empfohlen.

## *2. Behandlung*

Die Diagnose vor dem Auftreten von Symptomen ist für die Netzhautangiome wie für sonstige VHL-Manifestationen sehr wichtig. Die Behandlung zielt auf die Zerstörung der stark durchbluteten Tumoren. Je nach Größe und Lage werden unterschiedliche Behandlungen angewendet:

Aggressive Behandlung mit Laser, Kryotherapie oder Augen Chirurgie sind in den Randbereichen der Netzhaut anwendbar, jedoch nicht direkt am Sehnerv, um dessen Fasern vor Verletzung zu schützen. Die Behandlungsart hängt auch von der Flüssigkeitsmenge und vorhandener Netzhautablösung ab.

In Frankreich gibt es das Medizinische Zentrum PREDI-RE, in welchem alle VHL-Patienten registriert und von

Experten betreut werden.

Verödung mit Laser ist die bevorzugte Behandlung für Angiome, die Einwirkdauer von 0,2 bis 1 Sekunde mit hoher Intensität zerstört das Angiom durch die eingebrachte Energie. Im Fall von Schmerzen kann diese Behandlung auch unter Narkose durchgeführt werden.

Ein Beispiel einer erfolgreichen Verödung wird aufgezeigt: zwei Läsionen zeigten nach einer einzigen Laserbehandlung sechs Monate später weißes Narbengewebe, die ursprünglich stark erweiterten Blutgefäße hatten sich zu normaler Stärke zurückgebildet.

Neun Veröffentlichungen über Laserkoagulation von Netzhautangiomen von 1977 – 2016 zeigen einen Erfolg bei 91-100% der Läsionen von maximal 1,5 mm Größe. Größere Angiome von ca. 3 - 4,5 mm können ebenso mit Laser behandelt werden, müssen jedoch innerhalb der folgenden beiden Tage überwacht werden. Im Falle von Netzhautablösung durch Flüssigkeitsbildung muss die Laserbehandlung evtl. wiederholt werden, um die Situation zu stabilisieren.

Läsionen ab 4,5 mm erfordern eine Kryotherapie, um einen dauerhaften Verschluss des Angioms zu erreichen. Die Behandlung mit Laser allein hat nur eine begrenzte Tiefenwirkung, so dass hier u.U. nach einigen Wochen die kurzzeitig unterbundene Durchblutung wieder stattfindet. Kryotherapie wird bei ca. 25 % der Angiome größer 1,5 mm nach mehreren vorausgegangenen Laserbehandlungen angewendet.

Im Fall von durchbluteten Wucherungen von Narbengewebe nach Laserbehandlung kann ein chirurgischer Eingriff erforderlich sein:

Der Glaskörper wird aufgeschnitten, um an der Netzhaut Membranen und Wucherungen von deren Oberfläche zu

entfernen. Falls das Angiom nicht vollständig verschlossen ist, können Blutungen während des Eingriffs auftreten, welche durch Verödung während der Operation gestoppt werden müssen. Die zu entfernende Membran kann für eine eindeutige Identifikation blau eingefärbt werden. Zum Abschluss wird das Auge mit Silikonöl gefüllt, um die Lage der Netzhaut zu stützen.

Kleine Angiome nahe dem Sehnerv verursachen, falls kein Wachstum auftritt, unter günstigen Umständen keine Beeinträchtigung des Sehvermögens. Große Angiome, welche zystische Schwellungen verursachen, sind aufgrund der Gefahr von visuellen Defiziten nur schwierig zu behandeln. Bei erheblich reduziertem Sehvermögen kann die Kombination von anti-VEGF-Injektion und fotodynamischer Therapie hilfreich sein. Falls die Schwellung nach der ersten kombinierten Behandlung nicht zurückgeht, kann eine zusätzliche Laserbehandlung dies unterstützen. Falls eine Membran entfernt werden muss, kann eine nachfolgende Operation angebracht sein, nach vollständigem Verschluss des Angioms zur Vorbeugung von Blutungen.

Eine Behandlung mit Sunitinib hat nur einen begrenzten Nutzen bei geringer Sicherheit und Verträglichkeit.

### *Schlussfolgerungen:*

Die Zerstörung der Angiome ist das Behandlungsziel, die Prognose ist bei kleinen Läsionen gut.

Da Laserkoagulation die bevorzugte Therapie bei kleinen Angiomen in der Peripherie darstellt, ist eine Diagnose vor dem Eintreten erster Symptome sehr wichtig. Die Behandlung größerer Angiome ist komplexer und muss aufwändig nachverfolgt werden.

### *3. Antworten auf Fragen zum Ende des Webinars:*

Die Injektion von anti-VEGF zur Vorbereitung von chirurgischen Eingriffen reduziert die Gefahr von Blutungen, kann auch zusätzlich nach der Operation injiziert werden.

Die Erfahrung mit Propranolol ist in Paris auf einen einzigen Patienten begrenzt, bei welchem damit jedoch keine Verbesserung erzielt werden konnte. In Spanien wurden mehrere Patienten damit behandelt, wobei zwar die Größe der Angiome nicht reduziert, jedoch das Entstehen zusätzlicher Läsionen vermutlich unterdrückt werden konnte. Hier besteht noch weiterer Forschungsbedarf.

Erblindete Augen sollten nur bei Auftreten von Schmerzen oder aus ästhetischen Gründen entfernt werden, wenn der Patient darunter leidet.

Bei Kryoablation tritt starker Flüssigkeitsaustritt auf, bei Vorbehandlung mit kleinen Ruthenium-Applikatoren mit geringer Strahlendosis kann dies reduziert werden.

## **GemeinsamGEN: Befragung zur Belastung von Mutationsträger\*innen und Angehörigen**

*von Anna Kastner, Wissenschaftliche Mitarbeiterin, Professur für Psychosomatik und Psychotherapie mit Schwerpunkt Transplantationsmedizin und Onkologie, Medizinische Hochschule Hannover*

In Kooperation mit dem BRCA-Netzwerk e.V. (Hilfe bei familiären Krebserkrankungen) hat das Institut für Psychosomatik und Psychotherapie der Medizinischen Hochschule Hannover eine Studie entwickelt, um herauszufinden, wie es sowohl Mutationsträger\*innen für familiäre Krebserkrankungen, wie z.B. dem von-Hippel-Lindau-Syndrom, als auch insbesondere ihren Angehörigen geht.

Ziel der Studie ist es, bestehende Versorgungsdefizite aufzeigen und in Zukunft eine bessere Begleitung und Unterstützung für Betroffene, Angehörige und Familien anbieten zu können. Die Ergebnisse können uns dabei helfen, Versorgungsangebote mit dem Ziel der Verbesserung der psychischen Belastung und Lebensqualität der Betroffenen zu entwickeln.

Wir würden uns freuen, wenn Sie Ihre Meinung und Erfahrung mit uns teilen würden.

Sie können uns weiterhelfen, indem Sie sich ca. 20 Minuten Zeit nehmen und an unserer anonymen Online-Befragung teilnehmen.

Hier geht's zur Umfrage:

Link für Mutationsträger\*innen:

**[bit.ly/GemeinsamGEN](https://bit.ly/GemeinsamGEN)**

Link für Angehörige:

**[bit.ly/GemeinsamGENAngehoerige](https://bit.ly/GemeinsamGENAngehoerige)**

Ihre Mitarbeit bedeutet uns viel.

## **Bericht von der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE) vom 26.–27. September 2019 in Berlin**

*von Gerhard Alsmeier*

Unter dem Motto „gemeinsam besser versorgen“ fand die Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen vom 26.–27. September 2019 in Berlin statt. Anlass war das 15-jährige Bestehen der ACHSE. Expertinnen und Experten aus der Patientenselbsthilfe, Medizin, Wissenschaft, Forschung, Selbstverwaltung und Politik beleuchteten die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und diskutierten Strategien, um die Lage der betroffenen Menschen in Deutschland langfristig zu verbessern.

Die ca. 350 Teilnehmer wurden zunächst vom Vorsitzenden der ACHSE, Dr. Jörg Richstein, und der Schirmherrin, Frau Eva-Luise Köhler, begrüßt. Frau Köhler betonte, dass die ACHSE ein etablierter Partner im Gesundheitswesen geworden ist und dass eine Gemeinschaft der "Seltenen" entstanden sei.

Sehr berührend war ein Video der Selbsthilfe „Tay-Sachs und Sandhoff betroffene Familie - Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V.“

Am Donnerstagnachmittag und den ganzen Freitag wurden drei Themenblöcke diskutiert. Jeder Redner hatte nur ca. 10 Minuten für seine Präsentation, musste sich also auf das Wesentliche konzentrieren und am Ende das Gesagte in drei Thesen zusammenfassen. Von Seiten der Moderatoren wurde sehr auf die zeitlichen Vorgaben geachtet, so dass in einer Stunde inklusive 1-2 Fragen vier Redner vortragen konnten. Dem schloss sich eine halbstündige Diskussionsrunde an.

## *Donnerstagnachmittag Themenblock 1 – Diagnose*

Die diagnostischen Möglichkeiten haben sich in den letzten Jahren rasant entwickelt. Dennoch deutet bisher wenig darauf hin, dass Seltene Erkrankungen in Deutschland schneller und besser diagnostiziert werden als bislang. Noch immer warten betroffene Menschen im Schnitt bis zu sieben Jahre auf eine richtige Diagnose. Die Wege dahin sind leidvoll und weit. Selbst wenn noch keine Behandlung möglich ist, ist es für die meisten Betroffenen und ihre Krankheitsbewältigung enorm wichtig zu erfahren, woran sie leiden.

Die vom Innovationsfonds geförderten Projekte TRANS-LATE-NAMSE und ZSE-DUO setzen hier an. Sie haben den Anspruch, innovative diagnostische Versorgungspfade zu validieren, die in die Regelversorgung überführt werden können. Es wurde erörtert, welche enormen Möglichkeiten dieser diagnostische Ansatz mittlerweile bietet und welche Herausforderungen bestehen.

### *15-jähriges Bestehen der ACHSE*

Bei leiser Jazzmusik und einem leckeren Buffet wurde am Donnerstagabend das 15-jährige Bestehen der ACHSE gefeiert. An Stehtischen bestand die Möglichkeit, sich mit den anderen Teilnehmern auszutauschen. Der Ehrenvorsitzende der ACHSE, Herr Nachtigäller, berichtete über die Anfänge der ACHSE und wie sie sich entwickelt hat. Gegen 21.15 Uhr wurde der Geburtstagskuchen von der Schirmherrin, Frau Eva-Luise Köhler, angeschnitten. Der gemütliche und anregende Abend endete gegen 23 Uhr.



*Gerhard Alsmeyer, besonderer Vertreter für VHL, und Eva-Luise Köhler*

### *Freitagvormittag Themenblock 2 – Zugang zu guten Arzneimitteln*

Die europäische Orphan-Drug-Verordnung hat dazu geführt, dass deutlich mehr Medikamente für Seltene Erkrankungen entwickelt und zugelassen wurden als in der Vergangenheit. Neue genetische Therapieansätze und der zunehmende Fokus der pharmazeutischen Industrie auf Seltene Krankheiten versprechen Hoffnung auf eine therapeutische Versorgung.

Der – gewünschte – Erfolg ruft allerdings bei Krankenkassen europaweit Sorgen vor einer ungezügelten Kostenzunahme hervor.

Fakt ist: den etwa 8.000 Seltenen Erkrankungen stehen derzeit lediglich rund ca. 140 Medikamente mit Orphan-Drug-Status gegenüber. Es wurde der Sachstand aus Perspektive von Patientenseite, Gesundheitswesen und Industrie beleuchtet. Gemeinsam wurde diskutiert, wie sichergestellt werden kann, dass in Zukunft mehr Medikamente für die zahlreichen Betroffenen der unzähligen Erkrankungen verfügbar gemacht werden können und gleichzeitig die Kosten volkswirtschaftlich vertretbar bleiben.

### *Freitagnachmittag Themenblock 3 – Zentren*

35 Zentren für Seltene Erkrankungen haben sich mittlerweile in Deutschland etabliert oder neu gegründet. Sie beherbergen Spezialisten vieler Fachrichtungen und haben es sich zur Aufgabe gemacht, Seltene Erkrankungen adäquat zu behandeln, sie zu erforschen, sich zu vernetzen, Wissen zu bündeln und es zugänglich zu machen. Parallel dazu haben die Kriterien für die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) zu einer offiziellen Anerkennung von mehr als 120 ERN-Zentren in Deutschland geführt, denen damit die Expertise für eine spezifische Krankheitsgruppe bescheinigt wird.

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) hat sich für die Etablierung von kompetenten, qualitätsgeprüften und finanziell sichergestellten Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland ausgesprochen. Dieses Ziel ist bislang nicht erreicht.

Die ersten Krankenhäuser erhalten zwar einen Zuschlag für die besonderen Aufgaben ihrer Zentren. Aber die deutschen ERN-Zentren werden weder finanziert, noch an die nationalen Strukturen angebunden. Aktuell werden die Kriterien für die Zuschläge der Zentren erneut definiert – jetzt vom Gemeinsamen Bundesausschuss,

dem G-BA. Dieser legt dazu Qualitätsanforderungen und besondere Aufgaben für Zentren fest. Der G-BA will die Kriterien bis zum Ende des Jahres definiert haben.

Es war eine hochkarätig besetzte Konferenz. Die Themenblöcke wurden von den unterschiedlichsten Seiten beleuchtet. Es war schön, einige langjährige Weggefährten aus dem ACHSE-Vorstand wieder zu treffen.



*Alte und aktuelle Vorstandsmitglieder der ACHSE e.V.*

**Workshop der Bundesarbeitsgemeinschaft  
(BAG) Selbsthilfe am 20.08.2019 in Frankfurt am  
Main zum Thema:  
Geschäftsführung in Selbsthilfeorganisationen  
mit ehrenamtlichen Geschäftsführenden**

*von Melanie Günther*

Der o.g. Workshop wurde durch die BAG Selbsthilfe organisiert und von Frau Christine Kirchner (Organisationsentwicklung und Coaching) moderiert. An dem Workshop haben 7 Selbsthilfeorganisationen mit insgesamt 8 Personen teilgenommen. Im Vorfeld wurden die Interessenschwerpunkte abgefragt, die dann bei den Themen Entscheidungen, Kommunikation / Konflikte sowie Veränderung liegen sollte.

Zu Beginn sollte jeder Teilnehmende eine Art Landkarte über die eigene Selbsthilfegruppe anfertigen und Bereiche markieren, in denen Ressourcen oder Energiezonen, Klippen oder Gefahrenzonen, Lichtblicke, das Herz / die Seele des Vereines, Grenzen, Schlechtwetterzonen sowie die eigene Rolle zu finden sind. Die eigene Landkarte wurde dann von einem anderen Teilnehmenden erklärt. Das war wirklich spannend, wie die eigene Landkarte interpretiert wurde.

In der nächsten Übung konnten wir uns eine Postkarte aussuchen und zerschnitten diese in 10 Teile. Dieses Bild sollte mit nur 8 dieser Teile wieder anders zusammengesetzt werden. Es durften auch mit anderen Teilnehmenden Bildteile getauscht und diese anderen Bildteile in das eigene Bild mit eingesetzt werden. Diese Übung hat uns gezeigt, wie schwierig es ist, sich auf Veränderungen einzustellen. Wir hatten uns natürlich alle Motive aus den Postkarten ausgesucht, mit denen wir uns identifizieren konnten. So hatte ein Teilnehmer ein Katzenmotiv ausgesucht, welches er dann zerschneiden musste,

was ihm sichtlich schwerfiel. Und die Katze dann mit nur 8 Stücken zusammzusetzen, in dem Wissen, es fehlt etwas... Das machte uns allen aber nochmals deutlich, wie schwer es für uns ist, andere Wege zu gehen, als die, die wir kennen.

Für den Nachmittag wurde das ursprüngliche Programm aus folgendem Grunde abgeändert: Eine der Selbsthilfegruppen steht vor der Auflösung, weil die zunehmenden Verwaltungsarbeiten wie Umsetzung des Datenschutzes, Mitgliederverwaltung, Bürokratie, Vorgaben der Gemeinnützigkeit nicht mehr zu schaffen sind. Für die wichtigen Tätigkeiten wie Beratung etc. bleibt keine Zeit mehr. Diese Selbsthilfegruppe ist ähnlich strukturiert wie wir (recht kleine Anzahl der Mitglieder, die über das Bundesgebiet verstreut sind, keine Regionalbüros, ehrenamtlicher Vorstand). Die überwiegende Zahl der anderen Selbsthilfegruppen besteht aus Geschäftsstellen oder Regionalbüros, hauptamtlichen Mitarbeitern und einer viel größeren Anzahl von Mitgliedern.

Es wurde die Frage diskutiert, inwieweit es eine Art gemeinsame Dach-Geschäftsstelle für mehrere Selbsthilfe-Vereine geben und die o.g. Aufgaben bündeln kann. Dieses Thema soll auf der anstehenden Tagung der „Seltenen“ in Berlin im September 2019 erneut diskutiert werden.

Für mich war es ein spannender Tag, da ich erstmals Einblick in die Struktur anderer Selbsthilfe-Vereine erhalten habe und mir so die Vor- und Nachteile nochmals bewusst wurden.

## **Die Allianz chronisch seltener Erkrankungen (ACHSE) macht auf folgendes Angebot aufmerksam: Seltene Erkrankungen im Rahmen von Feststellungsverfahren (GdB / GdS)-Hintergrundinformationen und Unterstützungsangebote der ACHSE**

ACHSE als Verband von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen weiß, dass die Einschätzung von körperlichen Beeinträchtigungen, die mit Seltenen Erkrankungen einhergehen, eine große Herausforderung darstellt. In der Versorgungsmedizinischen Grundsätzen (VersMedV) wird leider nicht auf die Schwierigkeiten bei der Feststellung des GdB bei Seltenen Erkrankungen hingewiesen. Als Dachverband von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen möchten wir Sie gerne in Ihrer Arbeit unterstützen und stehen gemeinsam mit unseren Mitgliedsorganisationen bei Fragen zur Verfügung. Vieles an Wissen und Erfahrungen, auf das Sie beim Umgang mit häufigen Erkrankungen zurückgreifen können, existiert so nicht bei Seltenen Erkrankungen.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Erforschung und damit den Erkenntnisgewinn zu den einzelnen Erkrankungen. Dies wirkt sich auch auf die Einschätzung hinsichtlich Gesundheit, Funktionalität und Behinderung aus:

Seltene Erkrankungen sind wenig bis gar nicht erforscht. Informationen, Experten, Therapien sind rar. Es fehlen Erfahrungen, Studien, Vergleichswerte. Somit lässt sich noch schwerer als bei häufigen Erkrankungen einschätzen, ob oder unter welchen Bedingungen eine Beeinträchtigung stagnieren oder fortschreitend sein könnte.

Häufig sind Seltene Erkrankungen jedoch fortschreitend und die Behandlung besteht dann darin, das Fortschreiten zu verzögern und, wenn möglich, Schmerzen, Beschwerden und Einschränkungen zu mindern. Der festgestellte Grad der Behinderung muss dazu auch immer wieder (nach oben) angepasst werden.

Kennzeichnend für Seltene Erkrankungen ist zudem, dass meist mehrere Organe und Systeme gleichzeitig betroffen sind – sie sich also systemisch ausprägen. Es fällt schwer, hier Haupt- und Nebensymptome sowie Funktionseinschränkungen eindeutig zu bestimmen.

Bei medizinischen und versorgungsrelevanten Gutachten sind die „Grundlagen“, die bei häufigen Erkrankungen genutzt werden können, wie eine eindeutige ICD und damit Identifizierung der Erkrankung, leicht zugängliche und verständliche Krankheitsbeschreibungen oder Leitlinien etc., nicht vorhanden oder oft wenig bis gar nicht hilfreich. Zu Seltenen Erkrankungen gibt es wenig Versorgungsforschung und somit auch wenig epidemiologische Datenerhebungen, an denen Sie sich orientieren können.

Betroffene von Seltenen Erkrankungen sind daher – unfreiwillig - gefordert, sich aktiv in ihre Versorgung einzubringen. Sie geben ihren Ansprechpartnern in der Medizin, in der Pflege, in Ämtern und anderen Institutionen im Gesundheitswesen wichtige Informationen und Hinweise zum Umgang mit der jeweiligen Erkrankung. Sie wissen in der Regel, wer für die unterschiedlichen Fragestellungen im Versorgungsalltag der richtige Experte ist.

Dies bezieht sich im Zusammenhang mit der Feststellung des Grads einer Behinderung besonders auf die Einbindung von Gutachtern. Wenn es Experten zu einer Seltenen Erkrankung gibt, sollten diese bei Unklarhei-

ten, offenen Fragen und insbesondere in Widerspruchsfällen oder gar Rechtsstreiten dann auch zu Rate gezogen werden.

Patientenorganisationen wissen, wo die medizinischen Experten Ihrer Seltenen Erkrankung oder Erkrankungsgruppe zu finden sind.

Als Netzwerk und Dachverband von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland haben wir vielfältige Aufgaben. Wir beraten Betroffene und ihre Angehörigen, unterstützen Ärzte und andere Fachkräfte, sammeln und verfassen Informationen rund um Seltene Erkrankungen und sind an Forschungsprojekten beteiligt. Wir sind mit den relevanten Akteuren rund um Seltene Erkrankungen eng vernetzt. Mit unserem Wissen und Netzwerk möchten wir Ihnen gerne unsere Unterstützung anbieten.

Wir würden uns sehr freuen, Ihnen bei Fragen behilflich sein zu können und stehen jederzeit für ein Gespräch zur Verfügung.

## **YouTube-Launch: Selbsthilfe praktisch, alltags-tauglich und hautnah!**

BAG SELBSTHILFE bietet mit neuem YouTube-Kanal eine moderne Plattform für eine starke, facettenreiche und gut vernetzte Selbsthilfe-Community. Mitmachen erwünscht!

*Quelle: Pressemitteilung der BAG Selbsthilfe vom 27.08.2019*

Selbsthilfe ist Stuhlkreis, verstaubt und nicht zeitgemäß? Falsch! Denn was Selbsthilfe kann und in welchen zahlreichen Lebenslagen Selbsthilfe Jung und Alt wertvolle Erfahrung und praktische Unterstützung bieten kann, das zeigt der neue YouTube-Kanal der BAG SELBSTHILFE ab heute unter:

**https:**

**[//www.youtube.com/channel/UCkxBN1MrLc35rwX\\_kSqq2qQ](https://www.youtube.com/channel/UCkxBN1MrLc35rwX_kSqq2qQ)**

„Wir wollen Menschen mit allen notwendigen Informationen ausstatten, die dabei helfen, die Vorteile und Hilfsangebote der Selbsthilfe zu entdecken. Dazu stellen wir zahlreiche Best-Practice-Beispiele von und mit Menschen mit Behinderung oder chronischen Erkrankung vor, geben Einblick in die Arbeit und die Projekte der BAG SELBSTHILFE und liefern Statements rund um die aktuellen, auch politischen Geschehnisse, die die Selbsthilfe betreffen“, erklärt Dr. Martin Danner, Bundesgeschäftsführer der BAG SELBSTHILFE.

Darüber hinaus soll der YouTube-Kanal der BAG SELBSTHILFE eine Plattform bieten für zentrale Themen und gelungene Projekte rund um die Selbsthilfe.

„Wir wollen Menschen ein Forum bieten und ihnen die Gelegenheit geben, ihre persönlichen Erfahrungen, gelungenen Projekte, anstehenden Aktionen oder Anlie-

gen in Form eines Filmes auf unserem Kanal hochzuladen. Ziel ist es, eine starke, facettenreiche und gut vernetzte Selbsthilfe-Community auf YouTube entstehen zu lassen. Da die digitale Kommunikation gerade auch bei jungen Menschen besonders prägend für deren Reflektionsprozesse und zugleich maßgebliche Informationsquelle ist, ist der YouTube-Kanal hierfür der optimale Kommunikationsweg“, macht Dr. Danner deutlich.

Das Vorhaben wird vom AOK-Bundesverband mit Mitteln aus der Selbsthilfeförderung unterstützt. Der YouTube-Kanal zeigt unter anderem die Filmreihe „Selbsthilfe ist gut, weil...“, Interviewreihen mit Akteuren aus der Selbsthilfe, den Film „50 Jahre BAG SELBSTHILFE“ und viele weitere Infofilme zu Selbsthilfearbeit.

Wer Interesse hat, Videos auf dem Kanal der BAG SELBSTHILFE hochzuladen oder in die Playlists einzuspeisen, oder direkt an einem der Videoprojekte mitwirken möchte, sollte Kontakt zur BAG SELBSTHILFE aufnehmen unter:

E-MAIL: **[marius.schlichting@bag-selbsthilfe.de](mailto:marius.schlichting@bag-selbsthilfe.de)** oder  
TEL.: 0211 – 31006 – 35

Weitere Informationen zum YouTube Kanal der BAG unter:

**<https://www.facebook.com/BAGSELBSTHILFE/>**

**<https://www.bag-selbsthilfe.de/>**

## Aktuelles aus dem Verein

### *Mitgliedsbeiträge 2020*

Anfang Januar 2020 wird von allen Mitgliedern, die dem Lastschriftverfahren zugestimmt haben, der Mitgliedsbeitrag für das Jahr 2020 eingezogen. Wir möchten daher nochmals darauf hinweisen, uns geänderte Bankverbindungen bis zum **15.12.2019** mitzuteilen (bitte nur noch IBAN und BIC). Anfallende Kosten für Rücklastschriften (bisher 8,11 €) sind vom Kontoinhaber zu tragen.

Mitglieder, die den Beitrag überweisen, werden gebeten, dies ebenfalls Anfang Januar, spätestens jedoch bis zum **31. März 2020** zu erledigen. Für alle Beiträge, die bis zu diesem Datum nicht eingegangen sind, werden wir eine entsprechende Mahngebühr in Höhe von 5,-€ erheben, wenn während zwei aufeinanderfolgender Jahre der Mitgliedsbeitrag angemahnt werden musste.

Sollte jemand zukünftig dem Lastschriftverfahren zustimmen wollen, melde er/sie sich bei **Frauke Krämer** (Anschrift siehe Liste der Vorstandsmitglieder im hinteren Teil).

## **Termine 2020**

### **26. Februar:**

Verleihung des Eva-Luise-Köhler-Forschungspreises, Berlin

**07. März:** Regionales Treffen in Essen

**20./21.März:** Vorstandssitzung in Frankfurt / Main

**28. März:** Regionale Treffen in Berlin und Stuttgart

**04. April:** Regionales Treffen in München

### **14. – 17. Mai:**

Mitgliederversammlung EURORDIS und VHL-Europa/  
European Conference on Rare Diseases, Stockholm

### **09. – 11. Oktober:**

Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung,  
Münster

### **29. – 31. Oktober:**

14. Internationales VHL-Symposium, Amsterdam

## **Vorstandsmitglieder und ihre Zuständigkeiten**

### *Vorsitzende Dagmar Rath*

insbesondere zust. für den Rundbrief und die Veranstaltungen

Cincinnatistraße 59 • 81549 München

Telefon: 089 69797558

Email: [d.rath@hippel-lindau.de](mailto:d.rath@hippel-lindau.de)

### *Stellv. Vorsitzender Martin Herker*

insbesondere zust. für die Mitgliederverwaltung

Bischof-Engilmar-Str. 5 • 84347 Pfarrkirchen

Telefon: 08561 9888867

Email: [m.herker@hippel-lindau.de](mailto:m.herker@hippel-lindau.de)

### *Schatzmeisterin Frauke Krämer*

insbesondere zust. für die Finanzen

Auf Steinert 45 • 66679 Losheim am See

Telefon: 06872 9214450

Email: [f.kraemer@hippel-lindau.de](mailto:f.kraemer@hippel-lindau.de)

### *Schriftführerin Angela Eilers*

insbesondere zust. für die Mitgliederbetreuung

Friedhofstr.2 • 31787 Hameln

Telefon: 0176 95639106

Email: [a.eilers@hippel-lindau.de](mailto:a.eilers@hippel-lindau.de)

### *Beisitzerin Jenny Golz*

insbesondere zust. für die Homepage

Email: [j.golz@hippel-lindau.de](mailto:j.golz@hippel-lindau.de)

### *Beisitzerin Melanie Günther*

insbesondere zust. für die jungen Erwachsenen

Email: [m.guenther@hippel-lindau.de](mailto:m.guenther@hippel-lindau.de)

### *Beisitzer Hermann Ruppel*

insbesondere zust. für die sozialen Medien

Email: [h.ruppel@hippel-lindau.de](mailto:h.ruppel@hippel-lindau.de)

## **Mitglieder des wissenschaftlichen Beirates**

*Prof. Dr. Hiltrud Brauch*

Dr. Margarete Fischer-Bosch  
Institut für Klinische Pharmakologie  
Auerbachstraße 112 • D-70376 Stuttgart  
Telefon: 0711 81013705 • Fax: 0711 859295  
Email: hiltrud.brauch@ikp-stuttgart.de

*Prof. Dr. H. Jochen Decker*

Humangenetik Freiburg  
Heinrich-von-Stephan-Straße 5 • D-79100 Freiburg  
Telefon: 0761 8964540  
Email: JDecker@humangenetik-freiburg.de

*Prof. Dr. Sven Gläser*

Praxis für Neurochirurgie  
Dr. Bani und Kollegen  
Virchowstr. 10 • 78224 Singen(Hohentwiel)  
Telefon: 07733 822680  
Fax: 07731 8226822  
Email: s.glaesker@neurochirurgie-bodenseeland.de

*Prof. Dr. Dr. h.c. mult. Hartmut P.H. Neumann*

Universitätsklinik Freiburg, Medizinische Universitätsklinik  
Hugstetter Straße 55 • D-79106 Freiburg  
Privat: Sonnhalde 76 • D-79104 Freiburg  
Tel.: 0173 3050398  
Email: hartmut.neumann@uniklinik-freiburg.de

*Prof. Dr. Walter Stummer*

Universitätsklinik Münster, Direktor der Klinik für Neurochirurgie  
Albert-Schweitzer-Campus 1 • 48149 Münster  
Telefon: 0251 – 83 47472 – Fax: 0251 – 83 47479  
E-Mail: walter.stummer@ukmuenster.de

## Vereinsmitgliedschaft

Wollen auch Sie Mitglied in unserem Verein werden?  
Dann laden Sie sich hier



oder unter dem Link

**<http://www.hippel-lindau.de/downloads/Mitgliedsantrag.pdf>** unseren Mitgliedsantrag herunter. Schnell ausfüllen und an die im Antrag genannte Adresse schicken.

Sobald wir Ihren Antrag angenommen haben, erhalten Sie unseren Rundbrief, sowie die Einladungen zu unseren regionalen Treffen und zur jährlich stattfindenden Informationsveranstaltung mit vielen interessanten Vorträgen und Möglichkeiten zum Austausch mit anderen Mitgliedern.

**Wir freuen uns auf Sie!**

Wir sind Mitglied:



Wir wünschen Euch allen  
„Frohe Weihnachten“  
und ein gesundes und glückliches  
Jahr 2020!

