



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



VHL-RUNDBRIEF

März 2021 | Heft 1 | Jahrgang 22

Verantwortlich für den Verein:

Dagmar Rath
Louisa Merscher

Layout & Druck:

schwarz auf weiss Druck GmbH, Freiburg
www.schwarzaufweiss.de

Titelbild:

Adobe Stock - paulaphoto

Unsere Bankverbindungen:**Mitgliedsbeiträge/Spenden für die Vereinsarbeit**

IBAN: DE24 2664 0049 0579 9788 00
BIC: COBADEFFXXX

Unterstützung der VHL-Forschung

IBAN: DE94 2664 0049 0579 9788 01
BIC: COBADEFFXXX

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf eine geschlechtsneutrale Differenzierung im weiteren Rundbrief verzichtet. Die verwendeten personenbezogenen Bezeichnungen im Maskulinum beziehen sich in gleicher Weise auf Personen aller Geschlechter.

INHALTSVERZEICHNIS

In Kürze vorweg	4
Nachruf Hermann Ruppel	5
Erste Ankündigung zur Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung vom 08. – 10. Oktober 2021	6
Weitere digitale Veranstaltungen - unsere nächsten Themen und Termine	7
Unsere erste digitale Veranstaltung: Offene Runde des Vorstands im Februar 2021	8
Ein neues VHL-Zentrum für den Nord-Osten: Prof. Dr. Freiman etabliert ein Zentrum in Rostock	
Wie es dazu gekommen ist	9
Interview mit Prof. Dr. Thomas Freiman – Leiter des neuen VHL-Zentrums in Rostock.....	11
Rostock – die Stadt der Ja was eigentlich?	16
COVID19 und Impfung	18
Bericht über das 14. Internationale VHL Symposium vom 29.-31.Oktober 2020 in Amsterdam – Teil 2	21
Wir machen VHL Forschung möglich & Gemeinsam erreichen wir noch mehr.....	31
Aufgeben ist keine Option - Denn wer nicht kämpft hat schon verloren!	34
Die BAG SELBSTHILFE wird digital: www.selbsthilfe.app - jetzt online.....	38
Aktuelles aus dem Verein	
WICHTIG!! Der Datenschutz und die Auswirkungen auf Euch und den Vorstand.....	39
Spendenbescheinigungen 2020	40
Mitgliedsbeiträge 2021	41
Nächste Termine	41

Liebe Leserin, lieber Leser,

es ist noch gar nicht so lange her, da saß ich sonntagmorgens beim Frühstück und habe ein Honigbrötchen gegessen. Den Honig hatte mir Hermann Ruppel geschenkt, er stammt von seinen eigenen Bienen. Und ich dachte mir: „Mensch, bei Hermann könntest Du Dich auch mal wieder melden. Seit er nicht mehr im Vorstand ist, hast Du eigentlich gar keinen Kontakt mehr mit ihm.“ Gedacht und: nicht gemacht.

Eineinhalb Wochen später bekomme dafür ich eine WhatsApp: „Hermann ist heute Nacht gestorben.“ Ich war zutiefst erschüttert. Natürlich steht meine unterlassene Kommunikation mit seinem Tod in keinerlei Zusammenhang. Aber es wäre gerade heute, im Zeitalter der elektronischen Kommunikation, so einfach gewesen, ihm eine kurze Nachricht zu schicken. Ihm zu schreiben, dass ich mir gerade seinen Honig schmecken lasse und ihn fragen, wie es ihm geht. Vielleicht hätte ihn das gefreut. Jetzt ist es zu spät.

Heute ist wieder Sonntag und ich hatte mir zum Frühstück ein Brötchen mit Honig geschmiert. Und wenn ich jetzt gleich diesen Text zu Ende geschrieben habe, werde ich ein paar Menschen kontaktieren, mit denen ich länger nichts mehr zu tun hatte. Dieses Mal werde ich es tatsächlich tun und es mir nicht nur vornehmen!

So verbleibe ich mit den besten Wünschen,

*Ihre und Eure
Dagmar Rath*

NACHRUF HERMANN RUPPEL

*verstorben am 13.01.2020
von Melanie Günther*



Hermann Ruppel ist am 13.01.2020 im Alter von 34 Jahren sehr unerwartet verstorben. Am Tag zuvor war er noch in der Uniklinik Münster zur Kontrolluntersuchung. Sein gesundheitlicher Zustand war soweit stabil.

Wir Vorstandsmitglieder haben am selben Tag von Hermanns Tod erfahren

und waren sehr fassungslos. Jeder der selbst betroffen ist, erlebt dann sein eigenes Trauma, seine eigenen Ängste, die unsere Erkrankung mit sich bringt. Die Fragen „Warum Hermann?“ „Warum so früh?“ „Was ist passiert?“ „Was können wir tun?“ sind sofort im Kopf. Antworten darauf haben wir nicht. Dies sind Momente, in denen die Arbeit im Vorstand sehr bedrückend ist und keine Freude macht.

Hermann habe ich kennengelernt, als unser Verein im September 2012 ein Treffen für Junge Erwachsene in Düsseldorf ausgerichtet hat. Wir waren gemeinsam am Freitagabend bowlen, haben uns am Samstag dem Thema Kinderwunsch und Humangenetik mit Dr. Heller gewidmet und abends wurde dann die längste Theke in der Düsseldorfer Altstadt erkundet. Seitdem standen Hermann und ich in einem losen Kontakt miteinander. Im Jahr 2017 hat Hermann sich dann entschieden ehrenamtlich im Vorstand mitzuarbeiten und wurde zum Beisitzer gewählt. Er hat sich insbesondere den Themen soziale Medien gewidmet und uns bei Veranstaltungen der Achse vertreten.

Im letzten Jahr hat sich Hermann aus gesundheitlichen Gründen nicht erneut zur Wahl stellen können.

Ganz besonders beeindruckt war ich von dem Artikel im Stern aus 02/2019 zum Tag der seltenen Erkrankungen. Hermann war zu diesem Zeitpunkt 32 Jahre alt und hatte bereits 30 Operationen hinter sich. Aus diesem Artikel stammt das folgende Zitat von Hermann:
„Wenn ich mal wieder in den OP-Saal geschoben werde und nicht weiß, in welchem Zustand ich nach der Vollnarkose aufwache, dann bereue ich nicht das, was ich erlebt habe. Ich bedaure die Dinge, die ich noch nicht erlebt habe.“

Unsere Gedanken sind bei Hermanns Eltern und Bruder mit Familie, die diese schwere und unfassbare Zeit erdulden müssen.

ERSTE ANKÜNDIGUNG ZUR MITGLIEDERVERSAMMLUNG UND INFORMATIONSVANSTALTUNG VOM 08. - 10. OKTOBER 2021

Leider hat Corona uns noch immer fest im Griff. Daher ist es für uns zum jetzigen Zeitpunkt auch noch überhaupt nicht absehbar, ob wir unsere diesjährige Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung wieder als Präsenzveranstaltung durchführen können oder nicht. Wir haben dies trotz allem erstmal so geplant und im „Johanniter Gästehaus“ in Münster wäre alles für uns vorbereitet! Erst mal braucht ihr noch nichts zu tun. Corona verlangt von uns allen eine Spontanität, an die wir uns vielleicht auch erst mal gewöhnen müssen. Geplant ist die Veranstaltung auf jeden Fall in Präsenz stattfinden zu lassen, wenn es die Situation erlaubt.

Endgültige Informationen zu unserer Veranstaltung erhaltet Ihr im kommenden Rundbrief. Aber den Termin könnt Ihr Euch schon jetzt notieren: **08. – 10. Oktober 2021.**

WEITERE DIGITALE VERANSTALTUNGEN - UNSERE NÄCHSTEN THEMEN UND TERMINE

Nach unserer ersten erfolgreichen digitalen Veranstaltung am 06. Februar möchten wir hier nochmal auf die nächsten zwei geplanten Veranstaltungen aufmerksam machen. Auch bei diesen Themen freuen wir uns auf Eure Fragen oder Anregungen. Schreibt sie uns einfach in Eurer Anmeldungs-Mail!

10. April 2021 von 10-12 Uhr - Kinderwunsch: Künstliche Befruchtung / PID – allgemeines Vorgehen und Informationen

Die Erfüllung des eigenen Kinderwunschs ist besonders für junge Erwachsene mit VHL, aber auch zukünftige Großeltern ein wichtiges Thema. Dank der großen medizinischen Fortschritte in den letzten Jahren geht der Wunsch eines gesunden Kindes heutzutage in den meisten Fällen in Erfüllung. Um diesen Weg zu gehen bedarf es jedoch einigen bürokratischen Aufwands, der gemacht werden muss. Auch finanzielle Fragen stellen sich oft. Zwei Mitglieder haben diesen Weg bereits beschritten und sind bereit von ihren Erfahrungen zu berichten.

Anmeldungen an: l.merscher@hippel-lindau.de

05. Juni 2021 von 10-12 Uhr – Schwerbehinderung: Informationen, Hürden und Fragen

Schwerbehinderung – ja oder nein!? Welche Vor- und Nachteile hat man? Und wo stellt man den Antrag überhaupt? Was ist bei einer Antragsstellung konkret zu beachten? Und wer kann mir dabei helfen? Fragen über Fragen... Diese und weitere werden in der online-Veranstaltung von einer Vermittlerin für Schwerbehinderte und Rehabilitanten bei der Agentur für Arbeit beantwortet. Bringt auch Eure Fragen mit und nutzt die Chance Euch ohne großen Aufwand beraten zu lassen!

Anmeldungen an: j.golz@hippel-lindau.de

OFFENE RUNDE DES VORSTANDS IM FEBRUAR 2021

von Angela Eilers

Ungewöhnliche Zeiten erfordern andere Möglichkeiten des Miteinanders und des Austausches. Erstmals digital trafen sich hierzu am Samstag dem 06. Februar 2021 Interessierte zu einer Veranstaltung, die ca. zwei Stunden in Anspruch nahm. Die Teilnehmenden hatten sich per Telefon oder über Bildschirm eingewählt. Insgesamt nahmen 22 Personen teil, davon waren 15 VHL Betroffene.

Die von Melanie Günther erstellte Präsentation leitete die Teilnehmenden durch die Veranstaltung. Zum gegenseitigen Kennenlernen begannen wir mit unserer schon so vertrauten Vorstellungsrunde. Wie üblich nannte jeder seinen Namen und seinen Wohnort sowie VHL Betroffener oder Angehöriger. Außerdem endete diesmal jeder mit dem Satz: „Wenn ich aus dem Fenster schaue sehe ich ...“.

Bevor die eigentliche Gesprächsrunde startete, informierte Dagmar Rath über Aktuelles aus dem Verein. Eine Überarbeitung der Empfehlungen zu den Kontrolluntersuchungen sei geplant. Hierzu wurde bereits Kontakt zum wissenschaftlichen Beirat und den jeweiligen Leitern der VHL-Ambulanzen aufgenommen. Weiterhin haben erste Gespräche über ein neues VHL-Zentrum in Rostock stattgefunden. Genauere Informationen hierzu finden sich in diesem Rundbrief.

Und dann stiegen wir direkt in die Gesprächsrunde ein. Es wurden unterschiedliche Themen erörtert. Einen großen Teil der Zeit nahm das Thema „Vorsorgeuntersuchungen“ in Anspruch. Hier gab es einen regen Austausch und viele Fragen konnten beantwortet werden. Weitere Themen waren: Erfahrungen mit Gliose OPs, Impfstatus für VHL Betroffene und Familienerfahrungen mit Kontrolluntersuchungen im Lockdown. Zum Ende des digitalen Treffens gab es insgesamt ein positives Feedback und man war sich einig, dass es eine gelungene Veranstaltung war. Es wurden Stimmen laut, diese Form von Teilhabe an Veranstaltungen des Vereins beizubehalten. Nach der bereits ebenfalls digital stattgefundenen Mitgliederversammlung im Oktober 2020 schloss sich im Februar 2021 dieser digitale Austausch somit erneut erfolgreich an.

EIN NEUES VHL-ZENTRUM FÜR DEN NORD-OSTEN: PROF. DR. FREIMAN ETABLIERT EIN ZENTRUM IN ROSTOCK

WIE ES DAZU GEKOMMEN IST

von Dagmar Rath

„Lieber eine Kerze anzünden, als über die Finsternis klagen.“ Diesen Spruch habe ich als Kind oft von meiner Urgroßmutter zu hören bekommen und an ihn habe ich mich wieder erinnert, als sich abgezeichnet hat, dass wir unser VHL-Zentrum in Berlin verlieren würden. Aber von Anfang an:

Im Laufe des Jahres 2019 haben wir immer wieder von Betroffenen gehört, dass es an der Charité bei der Durchführung der VHL-Kontrolluntersuchungen zu Problemen kommt. Bis dahin wurden die Untersuchungen im Rahmen eines stationären Aufenthalts durchgeführt, alles wurde für die Betroffenen organisiert und am Ende fand ein Abschlussgespräch statt. Nach einer Umorganisation an der Charité war dies so nicht mehr möglich, die Betroffenen konnten nur noch ambulant betreut werden, eine Terminkoordination gab es nicht mehr, vielmehr bekamen die Betroffenen nur noch Überweisungsträger und mussten sich um alles selber kümmern. Auch ein qualifiziertes Abschlussgespräch fand nicht mehr statt.

Daher haben Gerhard Alsmeier und ich Ende 2019 Kontakt mit dem Leiter der Klinik für Endokrinologie und Stoffwechselmedizin an der Charité – dort war das VHL-Zentrum angesiedelt – aufgenommen und versucht, eine Lösung für das Problem herbeizuführen. Im Ergebnis leider vergeblich. Auch eine Einbindung der Vorstandsvorsitzenden der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen blieb ohne Erfolg.

Nach diesen durchaus frustrierenden Bemühungen haben wir das Thema erst einmal ein wenig schleifen lassen, haben dann aber Ende 2020 einen neuen Anlauf genommen und unseren Wissenschaftlichen Beirat um Hilfe gebeten. Und tatsächlich: Es hat sich eine neue Tür auf-

getan! Prof. Gläsker hat sich bereit erklärt, einen der Neurochirurgen der Charité anzusprechen, ob unser VHL-Zentrum künftig dort angesiedelt sein könnte. Doch leider nein, auch diese Tür war schneller wieder zu als wir schauen konnten, denn dieser Kollege wird Berlin zeitnah verlassen und auch kein anderer wollte die Aufgabe übernehmen. Glücklicherweise aber ist Prof. Gläsker noch ein weiterer Kollege aus Freiburger Zeiten eingefallen, der mittlerweile Direktor der Klinik für Neurochirurgie in Rostock ist: Prof. Thomas Freiman. Und tatsächlich: Ein paar Telefonate später hatten wir ein neues „Zuhause“! Prof. Freiman möchte gerne ein neues VHL-Zentrum bei sich in Rostock etablieren!

Aber wer ist das jetzt eigentlich, dieser Prof. Freiman? Klar, dass ich gerne mehr wissen wollte, weshalb ich ihn gefragt habe, ob er mir ein paar Fragen für unseren Rundbrief beantworten würde, wozu er sich zu meiner großen Freude auch gleich bereit erklärt hat.

Doch vorher möchte ich mich noch ganz herzlich bei Prof. Gläsker bedanken. Denn ohne ihn und seinen Einsatz für uns, hätten wir diese Kerze nicht angezündet bekommen und säßen wahrscheinlich noch immer in der Finsternis. Dankeschön dafür, Herr Prof. Gläsker!

INTERVIEW MIT PROF. DR. THOMAS FREIMAN – LEITER DES NEUEN VHL-ZENTRUMS IN ROSTOCK

Dagmar Rath: Herr Prof. Freiman, bitte stellen Sie sich folgende Situation vor: An Ihrer Klinik findet ein Treffen von VHL-Betroffenen statt, die Sie alle kennenlernen wollen. Was würden Sie ihnen sagen?

Thomas Freiman: Gerne würde ich drei Dinge sagen: Das erste, ja, VHL ist zwar eine komplizierte und unberechenbare Erkrankung, aber es gibt Hoffnung durch Wissen, das eine umfassende Abklärung und Behandlung möglich macht. Das Zweite, wir können es in Rostock leisten, Rostock hat sich durch die Berufungen der letzten Jahre zu einem nationalen Gesundheitszentrum etabliert, es hat eine nahezu

*Die Universitätsmedizin Rostock stellt sich für das VHL-Screening vor.
Chirurgische Klinik*





HNO-Augenklinik

perfekte Größe, nicht zu groß und nicht zu klein, diese ermöglicht es verzahnt und interdisziplinär zu arbeiten, um den verschiedenen Aspekten der VHL-Erkrankung gerecht zu werden. Und zuletzt, alle beteiligten Klinikleiter waren sofort bereit Patienten mit VHL interdisziplinär zu unterstützen.

Dagmar Rath: Sie sind Neurochirurg. Warum haben Sie sich gerade für diesen Beruf entschieden?

Thomas Freiman: Seit Schulzeiten hat mich die Funktion des Nervensystems und im Speziellen des Gehirns interessiert. Ich fand es faszinierend, dass eigentlich das Gehirn und Rückenmark ein Knäuel voller Stromkabel sind, die dann auch noch zum Teil doppelt gekreuzt verlaufen und doch so mannigfaltige Funktionen erfüllen, wie die einfache Bewegung eines Muskels oder am Ende, durch Zusammenspiel, eine komplexe Funktion wie die Sprache. Und dass man durch die körperliche Untersuchung soviel Rückschlüsse auf zugrundeliegende Erkrankungen machen kann, die am Ende durch eine bildgebende Untersuchung bestätigt werden können.

Dagmar Rath: Wir sind immer noch bei dem VHL-Treffen und Ihrem „Vorstellungsgespräch“. Die Betroffenen wollen gerne mehr über den Menschen im Arztkittel erfahren. Wer sind Sie, was macht Sie aus?

Thomas Freiman: Ich bin in Königstein bei Frankfurt am Main aufgewachsen, habe nach meinem Grundwehrdienst in Frankfurt, Heidelberg und (Boston, USA) Harvard Medizin studiert. Meine Facharzt-ausbildung und Habilitation habe ich in Freiburg gemacht. Dort hatte ich mit Prof. Gläser und Prof. Neumann zum ersten Mal Kontakt zu VHL-Erkrankten. Deren komplexe Erkrankung und zum Teil langer Leidensweg haben mich beeindruckt. Ich sah aber auch wie dieser Leidensweg durch eine interdisziplinäre Abklärung und hochpräzise Operationen gelindert werden konnte. 2013 bin ich als Leitender Oberarzt der Neurochirurgie zurück an das Universitätsklinikum Frankfurt gewechselt und seit Mai letzten Jahres habe ich die Leitung der Neurochirurgie Rostock übernommen, der drittältesten Universität und ältesten medizinischen Fakultät Deutschlands.

Dagmar Rath: Und warum haben Sie sich dafür entschieden, ein VHL-Zentrum bei sich aufbauen zu wollen?

Thomas Freiman: Die Behandlung der VHL-Patienten in Freiburg hat mich geprägt und als mein Freund Prof. Sven Gläser anrief und mir die Situation der Erkrankten in Ostdeutschland schilderte war klar, dass ich helfen werde, ein solches Zentrum in Ostdeutschland mit aufzubauen.

Dagmar Rath: Wie wird das Screening bei Ihnen ablaufen?

Thomas Freiman: Wir führen das jährliche VHL-Screeningprogramm im Rahmen eines kurzen stationären Aufenthalts nach den Leitlinien (MRT Kopf, Wirbelsäule, Abdomen, Retinoskopie, Audiologie, Laboruntersuchungen zur Phäochromozytomdiagnostik) interdisziplinär durch, die Terminkoordination übernimmt das interdisziplinäre chirurgische Patientenmanagement (ICP). Die Patienten werden in der Chirurgischen Klinik (Abb. 1b) aufgenommen und zu den externen Untersuchungen in der HNO-Augenklinik (Abb. 1c) und Zentrum der Inneren Medizin (Abb. 1 a) begleitet. Die körperli-



Zentrum der Inneren Medizin

chen-, laborchemischen und radiologischen Befunde werden in der abschließenden interdisziplinären Besprechung demonstriert und besprochen. Die gegebenenfalls notwendigen Operationen werden in der Klinik für Allgemeine Chirurgie (Direktor Prof. Dr. Schafmeyer), Urologie (Prof. Dr. Hakenberg), Augenklinik (Prof. Dr. Fuchsluger) und Neurochirurgie (Prof. Dr. Freiman) durchgeführt.

Dagmar Rath: Wie sieht es mit den MRT-Aufnahmen aus? Werden die bei Ihnen nach dem von Prof. Gläsker entwickelten, verkürzten Protokoll durchgeführt, so dass es nur einer Kontrastmittelgabe bedarf?

Thomas Freiman: Ja, wir streben es an, nur eine MRT-Sitzung durchzuführen. Vielleicht brauchen wir bei den ersten etwas länger als 30 Minuten, aber wir bemühen uns die Liegezeit so kurz wie möglich zu halten, ohne dabei zu riskieren etwas zu übersehen.

Dagmar Rath: Und zum Schluss würde ich noch gerne wissen, ob wir schon jetzt zu Ihnen kommen können oder brauchen Sie noch ein wenig Zeit für die Organisation?

Thomas Freiman: Es ist alles vorbereitet und Ihre Patienten können kommen.

Dagmar Rath: Das ist ja toll! Wie können wir denn einen Termin bei Ihnen vereinbaren?

Thomas Freiman: Es gibt zwei Möglichkeiten. Entweder die Patienten melden sich per Telefon im Sekretariat der Neurochirurgie unter der Nummer 0381-494-6439 oder sie schreiben eine E-Mail an neurochirurgie@med.uni-rostock.de.

Und wenn sich die Patienten im Vorfeld schon ein wenig über uns informieren wollen finden sie uns im Internet unter der Adresse <https://neurochirurgie.med.uni-rostock.de>.

Dagmar Rath: Herr Prof. Freiman, ich danke Ihnen ganz herzlich für die Beantwortung meiner Fragen!



Prof. Dr. Thomas Freiman



Priv.-Doz. Dr. Florian Geßler

ROSTOCK – DIE STADT DER ... JA WAS EIGENTLICH?

von Louisa Merscher

Dank Herrn Prof. Gläsker haben wir nun sowohl ganz im Süden Deutschlands (Singen), als auch ganz im Norden (Rostock) zwei neue Zentren, die die jährlichen Kontrolluntersuchungen, die für die VHL-Erkrankung von unschätzbarem Wert sind, anbieten und durchführen. Nachdem die Charité in Berlin dieses Programm in der gewohnten Form nicht mehr anbietet, stellt Rostock eine große Chance für mit VHL betroffene Familien dar, die im Norden Deutschlands wohnen. Sie haben dort nun in Prof. Dr. Freiman einen neuen medizinischen Ansprechpartner, der sich aktiv für unser Vorsorgeprogramm einsetzt. Doch was hat Rostock eigentlich sonst noch zu bieten? Was macht die Stadt attraktiv und lohnt es sich vielleicht sogar einen längeren Anfahrtsweg zu den Untersuchungen in Kauf zu nehmen, um der Stadt einen Besuch in Form eines Kurztrips abzustatten?

Warnemünde / www.pixabay.com



Rostock zählt knapp 210.000 Einwohner und wird geprägt durch seinen großen Hafen sowie durch die bereits im Jahr 1419 gegründete Universität. Der Fluss Warnow mündet im Stadtgebiet in die Ostsee, gar nicht mal schlecht zu wissen für das nächste Stadt-Land-Fluss-Spiel. Der Fluss gibt auch dem Stadtteil Warnemünde seinen Namen, der für sein Seebad und den fast 3km langen Sandstrand grenzübergreifend bekannt ist. Auch Deutschlands größter Kreuzfahrthafen ist sehenswert, wenn die Kreuzfahrten nach der Corona-Pandemie wieder beginnen können.

Als Hansestadt fiel Rostock (deshalb auch das amtliche Kennzeichen HRO) sehr früh eine große Bedeutung in der Schifffahrt zu. Nachdem dort Anfang des 20. Jahrhunderts zwei große Flugzeugbauwerke gegründet wurden, war Rostock während des zweiten Weltkriegs ein bedeutendes Angriffsziel für die Alliierten. Trotzdem ist der historische Stadtkern mit vielen Altbauten, Gebäuden aus der Zeit der Hanse und mehreren (früh-)gotischen Backsteinkirchen sehr gut erhalten. Die Stadt lockt mit vielen Angeboten für Hafenrundfahrten, Erlebnistouren und verschiedenen Stadtführungen.

Ob als Kurzerholung oder Kurztrip in eine neue Stadt – Rostock ist sicherlich eine Reise wert! Durch den gut ausgebauten Tourismus fehlt es auch nicht an ansprechenden Hotels oder anderen Unterkunftsmöglichkeiten und der Weg vom Hauptbahnhof bis zum Universitätsklinikum ist nicht weit. Entweder ein 30-minütiger Fußweg oder auch die regelmäßig fahrende S-Bahn bringt einen in 15 Minuten sicher ans Ziel.

Quellenangaben:

https://de.wikipedia.org/wiki/Rostock#Stadtbild,_Baudenkmale_und_Sehenswuerdigkeiten

<https://www.rostock.de/aktiv/fuehrungen-rundfahrten.html>

*von Dr. Fruzsina Kotsis und PD Dr. Elke Neumann-Haefelin
Innere Medizin IV/Nephrologie, von Hippel-Lindau Ambulanz,
Universitätsklinikum Freiburg. Stand 26.02.2021.*

COVID19 ist eine Erkrankung, die durch die Infektion mit SARS-CoV-2 auftreten kann. Der Krankheitsverlauf ist hinsichtlich Symptomatik und Schwere variabel: es können asymptomatische, symptomarme oder schwere Infektionen mit Lungentzündung und weiteren Organbeteiligungen auftreten, die im schwersten Falle bis zum Tod führen können. Ein Teil der COVID19-Patient*Innen hat sich auch viele Wochen nach der Erkrankung noch nicht wieder erholt und leidet weiterhin unter Allgemeinsymptomen.

Schwere Krankheitsverläufe wurden vor allem bei älteren Personen beobachtet (mit steigendem Risiko für einen schweren Verlauf, besonders ab 80 Jahre), Rauchern sowie stark übergewichtigen Personen. Risikofaktoren für schwere Krankheitsverläufe sind Erkrankungen des Herzkreislaufsystems (zum Beispiel Koronare Herzerkrankung, Bluthochdruck), Chronische Lungenerkrankungen, Diabetes mellitus, Patienten mit geschwächtem Immunsystem (zum Beispiel bei Behandlung mit Medikamenten nach Organtransplantationen, die die Immunabwehr beeinflussen und herabsetzen). Für jüngere Menschen (< 60 Jahre) ist auch bei Vorliegen einer Vorerkrankung die Wahrscheinlichkeit, an COVID19 schwer zu erkranken oder zu sterben, deutlich niedriger als bei älteren Menschen.

Bisher liegen jedoch noch keine spezifischen Informationen über Tumor-Patient*Innen vor, die sich mit SARS-CoV-2 infiziert haben. Die Vielfalt der Risikofaktoren, ihr Schweregrad und die Vielzahl anderer Einflussfaktoren erhöhen die Komplexität der Einschätzung. Bei VHL-Patient*Innen mit stabilem Krankheitsverlauf ist von einem moderaten Risiko auszugehen.

Eine Impfung gegen SARS-Cov2 trägt zum Schutz vor schwerer COVID19-Erkrankung sowie auch zur Eindämmung der Pandemie bei.
Wir möchten nachdrücklich für alle Patient*Innen eine Impfung gegen SARS-CoV2 empfehlen.

Nach aktueller wissenschaftlicher Datenlage bieten alle in Deutschland verfügbaren Impfstoffe eine sehr hohe Wirksamkeit (> 95 % bei mRNA-Impfstoffen bzw > 70 % bei Vektor-basiertem Impfstoff). Über die Dauer des Impfschutzes und die Reduktion der Transmission (Erregerübertragung) kann derzeit noch keine Aussage getroffen werden. Dies ist Gegenstand weiterer Studien.

Wie bei jeder Impfung können auch nach einer COVID19-Impfung Impfreaktionen auftreten. Ein Impfstoff wird erst nach ausreichender Überprüfung auf den Markt gebracht. Insgesamt ist die Verträglichkeit der bisher zugelassenen Impfstoffe (mRNA- und Vektorimpfstoffe) sehr gut.

Da der Impfschutz nicht hundertprozentig ist müssen weiterhin die empfohlenen Schutzmaßnahmen beachtet werden.

Zur Beratung zum Thema Impfen unter Berücksichtigung individueller medizinischer Aspekte nehmen sie bitte Kontakt mit ihrer/m Hausarzt*In auf.

Informationen zur COVID-19 für Krebspatienten finden Sie hier:

- Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie) <https://www.dgho.de/covid-19>

Für allgemeine Informationen empfehlen wir:

- die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
<https://www.infektionsschutz.de/>
- das Robert Koch-Institut
https://www.rki.de/DE/Content/InfAZ/N/Neuartiges_Coronavirus/nCoV.html
- das Bundesgesundheitsministerium
<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/coronavirus.html>
- <https://www.zusammengeencorona.de/>

Übersicht über die aktuell verfügbaren Impfstoffe (Quelle: RKI)

mRNA-Impfstoffe (BioNTech, Moderna) beruhen auf einem modernen Konzept, welches erst in den letzten Jahren entwickelt wurde. Die zentrale Rolle dabei spielt die sogenannte „Boten“- oder „Messenger-

RNA“, kurz mRNA. mRNA-Impfstoffe enthalten Genabschnitte des SARS-CoV-2-Virus in Form von mRNA oder auch Boten-RNA bezeichnet. Ausgehend von der mRNA werden nach Verimpfung in Körperzellen Proteine hergestellt, die dann das Immunsystem zu einer gezielten Antikörperbildung (humorale Immunantwort) gegen SARS-CoV-2 und einer zellulären Abwehr (zelluläre Immunantwort: T-Zell-Antwort (CD4, CD8)) gegen SARS-CoV-2-infizierte Zellen anregen und so eine Immunreaktion und Schutz vor Infektion erzeugen. Bei einigen COVID-19-mRNA-Impfstoffen handelt es sich um Nucleosid-modifizierte mRNA (modRNA), die das SARS-CoV-2-Oberflächenprotein (Spikeprotein) kodiert. Diese Impfstoffe sind in der Verträglichkeit verbessert. Die mRNA der RNA-Impfstoffe wird nach kurzer Zeit von den Zellen abgebaut, wird nicht in DNA umgebaut und hat keinen Einfluss auf die menschliche DNA. mRNA-basierte Impfstoffe haben den Vorteil, dass sie schnell hergestellt werden können. Diese Impfstoffe müssen derzeit bei niedrigen Temperaturen transportiert und gelagert werden (-20 bis -80 Grad Celsius).

Vektorbasierte Impfstoffe (AstraZeneca) bestehen aus für den Menschen harmlosen Viren, die gentechnisch so verändert sind, dass sie in ihrem Genom die genetische Sequenz mit dem Bauplan für einen oder mehrere Bestandteile des Erregers enthalten, gegen den der Impfstoff gerichtet ist. Die COVID-19-Vektorimpfstoffkandidaten enthalten ungefährliche, gut untersuchte Trägerviren, in deren Genom ein Gen eingebaut wurde, das den Bauplan für das SARS-CoV-2-Oberflächenprotein, das Spikeprotein, enthält. Bei dem AstraZeneca-Impfstoff basiert es auf einem Adenovirus (das modifizierte Virus ChAdOx1, das bei Schimpansen Atemwegsinfekte auslösen kann, für Menschen aber harmlos ist). In den Zellen wird die Erbinformation auf dem Gen ausgelesen, in (Spike)proteine übersetzt (translatiert) und regt das Immunsystem zur humoralen Immunantwort und zellulären Immunantwort an (s.o.). Das Virus vermehrt sich im menschlichen Körper nicht, löst somit keine Infektion aus und dringt nicht in den Zellkern ein. Weitere Vektorimpfstoffe, die bereits zugelassen wurden, sind z.B. Ebola-Impfstoffe.

BERICHT ÜBER DAS 14. INTERNATIONALE VHL-SYMPOSIUM VOM 29. – 31. OKTOBER 2020 – TEIL 2

In diesem Rundbrief setzen wir den Bericht über das 14. Internationale VHL-Symposium vom 29. – 31. Oktober 2020 fort. Unsere Berichterstatter fassen für uns heute die Themen des dritten Tages zusammen. Den ersten Teil mit den Berichten über die ersten beiden Tage finden Sie im Rundbrief Dezember 2020 auf den Seiten 9 bis 29.

TAG 3: SAMSTAG, 31. OKTOBER 2020 VERANSTALTUNGEN AM VORMITTAG

*von PD Dr. Markus Holling, Klinik für Neurochirurgie,
Universitätsklinikum Münster*

„VHL UND ENDOKRINE MANIFESTATIONEN“

Die Diagnostik und Therapie von endokrinen VHL-Manifestationen sind sowohl technisch als auch im Hinblick auf die erforderliche Expertise eine regelmäßige Herausforderung. In der besagten Sitzung wurden daher aktuelle Standards und neue Aspekte in Diagnostik und Therapie diskutiert.

Screening nach Phäochromocytomen

Anouk van der Horst-Schrivers (Innere Medizin Groningen) führte in ihren Vortrag mit der Aussage ein, dass ein Kernelement der Diagnose von Phäochromozytomen im Nachweis einer deutlich erhöhten Katecholaminkonzentration liegt. Hiermit sind die sog. Plasmaspiegel der Hormone Metanephrin, Normetanephrin und 3-Methoxytyramin gemeint. Diese stellen Stoffwechselprodukte der bekannteren Hormone Adrenalin, Noradrenalin und Dopamin dar. Frau van der Horst-Schrivers stellte dabei als roten Faden folgende Fragen in den Mittelpunkt: a) Wer ist der Patient, b) wo liegt der Referenzbereich und c) wie erfolgt die Blutgewinnung?

Die relevanten Aspekte zu den Unterpunkten a) & b) finden sich hauptsächlich in statistischen Zusammenhängen, die von den Testeigenschaften, dem Erkrankungsstatus des Patienten und dem Patientenalter abhängen. Sehr interessant waren darüber hinaus die Ausführungen über die Bedingungen der Blutentnahme. Hierbei wurden folgende – studienbasierte – Empfehlungen abgegeben: Vor der Blutentnahme sollten kein Kaffee getrunken und keine Sportübungen durchgeführt werden. Eine Nüchternabnahme ist nur bei Kontrolle von 3-Methoxytyramin angeraten. Medikamente und Substanzen, die auf das vegetative System oder die Katecholamine (Koffein, verschiedene Antidepressiva) Auswirkungen haben können, sollten vermieden werden. Die Blutentnahme sollte beim liegenden Patienten über eine Venenverweilkanüle entnommen werden, die ca. 30 Minuten zuvor angelegt wurde. Insbesondere für die beiden letzten Faktoren präsentierte Frau van der Horst-Schrivers teilweise sehr aktuelle Daten. Als eine Option der nahen Zukunft stellte sie abschließend erste Daten über die Katecholamin-Bestimmung im Speichel vor, die bei gleicher Präzision weniger invasiv und deutlich günstiger wäre.

Behandlung von neuroendokrinen Tumoren der Bauchspeicheldrüse (pNETs)

Thera Links (Innere Medizin Groningen) unterteilte Ihren Vortrag zu neuroendokrinen Pankreastumoren (pNETs) in einen klinisch / epidemiologisch / diagnostischen und einen zugehörigen Therapie-Teil. Zunächst wurde dargestellt, dass neben einem medianen Alter bei Diagnose von ca. 34 Jahren die Mehrzahl der Tumoren (60%) binnen der nächsten 4 Jahre wachsen, weitere 20% größenkonstant bleiben und 20% sich verkleinern. Im Bereich der VHL-bedingten Sterblichkeit kommt den pNETs noch vor ZNS-Hämangioblastomen und Nierenzellkarzinomen die größte Bedeutung zu.

Absehbar kommt der genetischen Untersuchung (Genotypisierung) der Tumoren eine größere Rolle zu. Im Hinblick auf die weitere Diagnostik oder Therapie muss immer zwischen einer „wait and see“ – Strategie und einer aggressiven chirurgischen Therapie zwischen den Patienten und einem multidisziplinären Team entschieden werden.

Im zweiten Teil wird zunächst auf die pNET – „Graduierung“ eingegangen. Diese wird bestimmt durch einen immunhistologischen Marker (Ki-67). Die Schritte liegen jeweils unter 3% positive Zellen (G1),

zwischen 3-20% (G2), mehr als 20% und einer ausgeprägten Zelldifferenzierung (G3) und mehr als 20% und einer geringen Differenzierung (neuroendokrines Karzinom).

Jenseits einer chirurgischen Therapie bestehen therapeutische Optionen bei G1 / G2 – Tumoren zunächst in Somatostatin – Analoga (ggf. mit Dosisescalation). Für die sog. 2nd-line-Therapie existieren bisher keine vergleichenden Studien – jedoch wird hier bereits eine weitere Option mit der sog. PRRT (Peptid-Radio-Rezeptor-Therapie) mit Lu177-DOTATATE genannt. Bei dieser Therapie besteht initial eine ca. 50%-ige Ansprechrate (bei Wiederholungstherapie sinkt diese auf unter 20%) bei einer mit der Somatostatin – Analoga vergleichbaren Toxizität. Diese PRRT erscheint auch eine Option für G3 – Tumoren, welche in der aktuellen NETTER-2-Studie gegen Somatostatin – Analoga verglichen wird.

Darüber hinaus wird abschließend noch über die Leber-Therapie berichtet, die bei einer Ausdehnung des Tumors von <5cm und insgesamt geringer Metastasierung durch Radiofrequenzablation erfolgen kann. Ebenso erscheint eine Embolisierung von großen Metastasen zusätzlich zur PRRT möglich, und eine operative Volumenreduktion von bis zu 90% der Tumormasse. Die Zukunft wird hauptsächlich in einer Optimierung der PRRT gesehen.

Neue Entwicklungen der Pankreaschirurgie bei VHL

Menno Vriens (Onkologische Chirurgie Utrecht, Niederlande) geht zunächst auf die Indikationen für eine chirurgische Intervention bei pNETs ein. Diese beschreibt er mit einer Größe > 2cm, Vorhandensein von (Lymphknoten-) Metastasen, symptomatische Tumoren (Hormon-aktiv) oder einem jährlichen Größenwachstum von > 0,5cm. Dabei muss dem vergleichsweise jungen Alter der Patienten Rechnung getragen werden. Liegt der Tumor im Pankreaskopf erfolgt eine sog. „Pankreatoduodenektomie“, bei einer Lokalisation im Körper oder Schwanz der Bauchspeicheldrüse eine „distale Pankreatektomie“ +/- Entfernung der Milz. Darüber hinaus lassen sich atypisch / typische, radikale oder kombinierte Resektionen unterscheiden.

In Abhängigkeit vom Lymphknoten-Metastasen-Status (in 38% Metastasen) reicht eine alleinige Pankreasentfernung nicht aus – prognostische ungünstige Faktoren für einen positiven Lymphknotenstatus

sind das männliche Geschlecht, die Lage des Tumors im Pankreaskopf und eine Tumorgröße $> 2\text{cm}$.

Die relevante Verbesserung in der chirurgischen Versorgung wird in der Einführung der laparoskopisch, Roboter-assistierten Chirurgie dargestellt. Die Komplikationsrate ist deutlich niedriger, postoperative Schmerzen geringer, kosmetische Resultate besser und die stationäre Verweildauer niedriger. Diese „da Vinci“-Operationen vermeiden einen Tremor (Muskelzittern), sind präziser und das Innehalten einer Bewegung ist möglich. Typische Komplikationen sind Pankreasfisteln (ca. 40%), Magenentleerungsstörungen (ca. 10%), Nachblutungen (5%) und Tod (3%) – jeweils abhängig von der OP-Methodik.

Auch wenn die Chirurgie einen Eckstein der Therapie von pNETs darstellt, ist sie mit relevanten Risiken verbunden und sollte minimal-invasiv und auf den jeweiligen Patienten zugeschnitten sein.

Einsatz von Kontrast-verstärktem Ultraschall bei der Diagnostik von Nieren- und Bauchspeicheldrüsenveränderungen

Emily Chang (Nephrologie, Chapel Hill, USA) hatte schon im Rahmen des VHL-Symposiums in Houston 2018 über den Kontrast-verstärkten Ultraschall berichtet. Jetzt führt sie aus, dass hinsichtlich des MRT-Kontrastmittels Gadolinium bei Nierenerkrankungen Nebenwirkungen beschrieben worden seien. Darüber hinaus wurde seit 2015 bekannt, dass sich Gadolinium im Körpergewebe ablagert, wobei die klinische Bedeutung hier noch vollständig unklar ist. Darüber hinaus ist die Untersuchung langwierig, häufig unangenehm (Lautstärke und Enge) und kostspielig. Im Gegensatz dazu ist der Ultraschall fast überall zugänglich, kostengünstig und wird vom Patienten gut angenommen. Die Nachteile sind dabei die Abhängigkeit von der Erfahrung des Untersuchers, eine fehlende Kontrast(-mittel)darstellung und eine für Kliniker nicht immer intuitive Befundung.

Seit einiger Zeit gibt es die Möglichkeit eines „Contrast-enhanced Ultrasound“ (CEUS), der mittels kleiner Mikrobäschen („Mikrosphären“) den Blutfluss und die Gewebedurchblutung darstellen kann. Diese treten dabei nicht in das Gewebe über und werden auch vom Ultraschall direkt inaktiviert – eine Nierentoxizität besteht nicht.

Zusammenfassend scheint diese Ultraschalluntersuchung sehr gut für

die VHL-Verlaufskontrollen der Niere geeignet zu sein und könnte die Patientenzufriedenheit maßgeblich steigern. Unabhängig davon scheint auch eine Anwendung für die Pankreasuntersuchung möglich zu sein.

VERANSTALTUNGEN AM NACHMITTAG

von Prof. Dr. Jochen Decker, Humangenetik Freiburg

Eamonn Maher: Erbliche Tumörprädisposition beim Nierenzellkarzinom (eNZK)

Bis zu 8% aller Nierenzellkarzinome sind tatsächlich erblicher Natur (2014, JCO, Shuch et al.). Die Daten von Herrn Maher aus Cambridge zeigen eine geringere Häufigkeit als die US-amerikanischen Daten. Wichtig ist, dass unterschieden wird zwischen **syndromalen und nicht-syndromalen Formen**. Eine typische syndromale Form ist das Auftreten von NZK im Rahmen des VHL-Syndroms, wenn also weitere Erkrankungsmerkmale, wie Tumoren in anderen Organen / Organsystemen vorliegen. Nicht-syndromale Formen stellen insofern eine besondere Herausforderung dar, als keine zusätzlichen wegweisenden Symptome vorliegen. Hier kann das junge Erkrankungsalter beim erstmaligen Auftreten des NZK ein wertvoller Hinweis sein. Es ist sinnvoll, bei einem Erkrankungsalter von 46 Jahren oder jünger an eine erbliche Bedingung zu denken. Weitere Hinweise können das gehäufte Auftreten von NZK innerhalb einer Familie sein. Hierbei sollte eine gemeinsame berufliche Exposition (zum Beispiel: bestimmte Lösungsmittel in der Stahlindustrie) ausgeschlossen sein.

Die Identifizierung einer Mutation in einem Gen, welche ein erhöhtes Risiko mit Sicherheit anzeigt, kann für noch nicht erkrankte Mitglieder in der Familie sehr bedeutsam sein: wenn nämlich in solch einem Fall ein NZK im präsymptomatischen Stadium identifiziert werden kann, ist dies lebensrettend.

Liegen also ausreichende Hinweise auf eine Erbllichkeit vor, sollte die tatsächlich erkrankte Person molekulargenetisch und gegebenenfalls auch zytogenetisch untersucht werden. In Cambridge werden bei solch einer Fragestellung in der Routine diese fünf Gene untersucht: **VHL**,

FH, FLCN, MET und SDHB. Sind diese Analysen nicht zielführend, werden auch Chromosomen-Analysen durchgeführt, da es gelegentlich Familien gibt, bei denen das Risiko einer NZK-Erkrankung mit einer konstitutionellen Translokation, oft unter Beteiligung des kurzen Arms des Chromosoms 3, in der Familie vererbt wird.

Am Häufigsten werden pathogene Genvarianten (krankheitsrisikoanzeigende Mutationen) bei nicht-syndromal erblichen NZK in den Genen FLCN und SDHB gefunden. Bei den syndromalen Erkrankungen sind es die Gene VHL und FN.

Das Team um Herrn Maher hat die molekulargenetische Diagnostik bei verdächtigen Familien, die in diesem ersten Ansatz keine eindeutigen genetischen Veränderungen aufwiesen, um aufwändige Verfahren **erweitert (Panel-Diagnostik mit NGS, Exom-Diagnostik und vieles mehr)**. Hierbei ergaben sich zwei Probleme:

(1) Die Zahl der Familien, bei denen eine erbliche Ursache über die oben genannten fünf Standard-Gene hinaus sicher identifiziert werden konnte, ist recht klein. Es fanden sich Mutationen in den Genen CHEK2, MAX, TMEM127, TP53. In solchen Fällen ist es nicht einfach, die Konsequenzen für ein angemessenes Vorgehen bei den Vorsorgeuntersuchungen festzulegen. Dies bedeutet, dass es hier um Einzelfall-Entscheidungen geht. Eine Betreuung durch spezialisierte Zentren sollte angestrebt werden.

(2) Oft fanden sich so genannte **Varianten unklarer klinischer Signifikanz (VUS)**. Das sind Genvarianten (Polymorphismen), bei denen hier und heute noch nicht entschieden werden kann, ob es sich um eine harmlose Normvariante handelt, oder ob diese Variante tatsächlich ein erhöhtes Krebsrisiko darstellt. Der Hintergrund dazu ist die große Zahl von Normvarianten in unseren Genomen. In der kaukasischen Bevölkerung (Zentraleuropa) sind dies über 3 Millionen winzige Sequenzunterschiede zwischen den einzelnen nicht-verwandten Mitgliedern. Diese Varianten stellen in der Evolution keinen Selektionsunterschied dar, so dass ihre Zahlen weiter anwachsen, je weiter eine Ethnizität von einer anderen räumlich und zeitlich entfernt ist. **Die angemessene Interpretation der Ergebnisse genetischer Analysen ist**

– bei allem technischen Fortschritt bei der Erzeugung dieser Ergebnisse - unverändert eine der Haupttherausforderungen. Um für diese Herausforderungen neue und effektive Techniken zu entwickeln, arbeitet die Arbeitsgruppe um Herrn Maher in Cambridge. Hierfür zeigte er einige Beispiele.

Fulvio Della Ragione: Metabolische Wirkung von VHL-Defizienz

Die dritte eigenständige VHL-Erkrankung. Es ist beeindruckend, wie wertvoll die Beobachtung und sorgfältige Analyse eines einzelnen klinischen Falles sein kann, um bedeutsame Schlussfolgerungen für die Grundlagen einer Erkrankung, bzw. für die Bedeutung eines Gens zu erlangen. Dies belegt Herr Della Ragione aus Neapel zusammen mit seinen Kollegen (2020, NEJM, Perrotta et al.) sehr eindrucksvoll!

Vor einigen Jahren wurde in Italien ein Baby wegen Herzproblemen und ernsthafter Stoffwechsellentgleisung (Hypoglykämie = Unterzuckerung) als Notfall per Kaiserschnitt zur Welt gebracht. Die Eltern waren miteinander verwandt und Träger der gleichen VHL-Mutation: einer so genannten synonymen Mutation. Synonyme Mutationen sind Veränderungen in der Sequenz eines Gens (z.B. wie hier VHL c.222C>A), die in der Struktur des von dieser Sequenz abgeleiteten Proteins keine Veränderung entstehen lassen (VHL p.V74V). In dem Fall dieses Kindes mit einer homozygoten synonymen Mutation kam es aber trotz der qualitativ unveränderten Struktur des VHL-Proteins zu einer signifikanten Verringerung des VHL-Proteins in allen untersuchten Geweben. Das bedeutet, dass die auf das Protein bezogene qualitativ neutrale Veränderung zu einer quantitativen Veränderung geführt hat; in diesem Fall zu einer Verringerung der Gesamtmenge des VHL-Proteins.

Vergleicht man diese Art der mit einer VHL-Sequenzveränderung einhergehenden Erkrankungen, ergibt sich eine dritte Verlaufsform der VHL-Erkrankung:

	Klassisch	Chuvashi	Neapel
Keimbahn betroffen	heterozygot	Homozygot	
Somatisch	„Zweischritt“	kein zweiter Schritt notwendig	
Proteinveränderung	qualitativ (quantitativ?)		quantitativ
Krankheitsbild	Tumoren in verschiedenen Organen	Polyzythämie	Polyzythämie Wachstumsstörung

Für die Wissenschaft sind solche unterschiedlichen medizinischen Formen einer Erkrankung, die auf verschiedenen Wirkmechanismen eines einzelnen Gens beruhen, sehr hilfreich, um einzelne Aspekte im Detail erforschen zu können. Herr Ragione hat dies – zusammen mit den vielen mit ihm kooperierenden Arbeitsgruppen – exemplarisch belegen können. Er beschreibt substantielle Änderungen des Kohlenhydrat- und des Fettstoffwechsels in diesem Patienten, die für den Minderwuchs und für die Stoffwechselanomalien verantwortlich gemacht werden können. Zudem findet er als Konsequenz dieser und anderer Störungen ausgeprägte Veränderungen der Zellmembranen und bei den Mitochondrien. Es wird deutlich, dass das VHL-Protein auch völlig andere, bisher noch wenig erforschte Funktionen, z. B. beim Stoffwechsel aufweisen mag.

Bernhard Schermer: Weniger bekannte Funktionen des VHL-Proteins (pVHL) für die Zilien der Zelle

Zilien sind Zellstrukturen, die sich auf der Oberfläche und im Zytoskelett nahezu jeder Körperzelle finden lassen. Waren sie bisher eher unbeachtet, sind sie im letzten Jahrzehnt in den Mittelpunkt bedeutender Forschung gerückt. Es konnte gezeigt werden, dass ihre normale und gestörte Funktion u.a. bei der Krebsentstehung eine Bedeutung hat. Das pVHL ist ein essentieller Bestandteil aller Zilien.

Das JADE1-Gen gehört zu einer ganzen Familie von Genen, die eine Bedeutung für den gesteuerten Zelltod (Apoptose) und für das Gegenteil: die Ausdifferenzierung der Zellfunktion in Epithelzellen haben. Daher leitet sich auch der Name ab: “Gene for Apoptosis and Differentiation in Epithelia 1 = JADE1“.

Durch umfangreiche morphologische und aufwändige funktionale Studien in Zelllinien und Tiermodellen (Maus und *C. elegans*-Fadenwurm) konnte Herr Schermer mit seiner Arbeitsgruppe zeigen, dass pVHL und das JADE1-Protein zusammenarbeiten in der Weise, dass pVHL das JADE1-Protein stabilisiert.

Es wird immer mehr deutlich, dass pVHL neben dem heute stark beforschten Gebiet der VHL-HIF Interaktion auch noch einige andere bedeutsame Funktionen besitzt, was nicht verwundert, wenn man sich die starke evolutionäre Konservierung – und damit die fundamentale Bedeutung von pVHL für die Geschichte des Lebens – vor Augen hält.

Rob Collin: Gentherapie von erblichen, zu Blindheit führenden Erkrankungen

Antisense-Oligonukleotide (AON) sind Nukleinsäuren (DNA/RNA), die zur gezielten Synthesehemmung krankheitsfördernder Proteine eingesetzt werden können. Diese Form der Gentherapie wurde von Herrn Collin zur Modulation der krankheitstypischen Schleißung (s. im Rundbrief Dezember 2020 den Vortrag von Betty Gardie am Tag1) bei der Leberschen kongenitalen Amaurose entwickelt und erfolgreich eingesetzt. Die Leberschen kongenitalen Amaurose ist eine angeborene Funktionsstörung des Pigmentepithels der Netzhaut mit degenerativen Erscheinungsformen der Aderhaut. Die Betroffenen kommen bereits erheblich sehbehindert oder blind zur Welt. Es gibt eine Vielzahl von Genen (>15), die für diese Erbkrankheit verantwortlich zeichnen. Herr Collin fokussiert sich auf eine Unterform, auf die so genannte Stargardt Makuladegeneration, eine sehr seltene juvenile Netzhauterkrankung. Leider ist dieser Therapieansatz sehr aufwändig und auch nur für eine kleine Zahl der krankheitsverantwortlichen Speiß-Mutationen anwendbar.

Andreea Choirean: Genetische und phänotypische Charakteristika in VHL

Frau Andreea Choirean stellt eine Datenbank vor: Clinical Interpretations of Variants in Cancer (CIViC). Hier hat sie - unterstützt durch ein internationales Experten-Konsortium - durch Literaturstudium die bis heute größte Genotyp-Phänotyp-Korrelation zu VHL entwickelt. Von 1974 bis zum September 2019 wurden 4191 Originalarbeiten aus OVID Embase und OVID Medline herausgesucht und gesichtet. Es

wurden über 500 VHL-pathogene Varianten mit den zugeordneten Phänotypen eingegeben.

Frau Choiurean stellt die Daten zu diesen Genotyp-Phänotyp-Korrelationen vor. Interessant sind auch Darstellungen der altersbezogenen Penetranz, die mit den bisher veröffentlichten Daten übereinstimmen, sie aber statistisch auf eine höhere Anzahl von Beobachtungen anhebt. Der Zugang zu dieser öffentlich zugänglichen Datenbank ist: <https://civicdb.org/home>

Susanne Schlisio: Sauerstoffabhängige Regulation der Mitochondrien durch pVHL

Die verschiedenen, Hypoxie induzierbaren Transkriptionsfaktoren (HIF) haben eine Schlüsselfunktion für die Anpassung der Zelle an Sauerstoffmangel.

Mitochondrien sind Bestandteile der Zellen (Organelle), die von einer Doppelmembran umschlossen sind und eine eigene Erbsubstanz enthalten. Mitochondrien haben u.a. eine wesentliche Bedeutung bei der so genannten Atmungskette. Obwohl Mitochondrien die quantitativ wichtigsten Sauerstoffabnehmer der Zelle sind, wurde bis heute nicht ausreichend beschrieben, wie die Regulation der diesbezüglichen Aktivität der Mitochondrien (mitochondriale Genaktivität und Biosynthese) funktioniert.

Frau Schlisio und ihre Arbeitsgruppe identifizierten einen für die mitochondriale Aktivität in Abhängigkeit von der Sauerstoffkonzentration verantwortlichen Signalweg mit den Faktoren TFAM (mitochondrialer Transkriptionsfaktor) und dessen Aktivator EglN3. An dieser Stelle wirkt nun auch das VHL-Protein. Liegen Mutationen im VHL-Gen oder andere Störungen vor, kommt es zu einer fehlenden mitochondrialen Aktivität, bzw. vermindert sich die Zahl der Mitochondrien in den VHL-typischen Tumoren wie Nierenzellkarzinome oder Phäochromozytome.

Frau Schlisio spekuliert, dass der verminderte Gehalt an Mitochondrien im direkten Zusammenhang mit der Tumorentstehung steht.

WIR MACHEN VHL FORSCHUNG MÖGLICH & GEMEINSAM ERREICHEN WIR NOCH MEHR

von Jan Knabbe

Dieser Artikel fasst unsere Spenden- und dadurch ermöglichten VHL-Forschungserfolge in 2020 zusammen und gibt einen Ausblick auf das Jahr 2021.

Der Spenden-Halbmarathon in der ersten Jahreshälfte 2020 hat insgesamt 15.000 € eingebracht, die zusammen mit weiteren 7.500 € unseres Vereins direkt in ein Forschungsprojekt von Prof. Dr. med. Stummer, PD Dr. med. Holling, Dr. med. Müther und MSc, Dr. med. Thomas der Neurochirurgie Universitätsklinikum Münster investiert wurden. Das Projekt untersucht die Möglichkeit der Subklassifizierung von Hämangioblastomen mit und ohne Zystenbildung.

Das Forschungsteam berichtet folgendes über sein Projekt:

Im Rahmen des Projekts konnten bislang 47 Hämangioblastome molekular untersucht werden. Bei dieser Kohorte handelt es sich um 28 Tumoren, die bei von-Hippel-Lindau Patienten aufgetreten sind. Die übrigen Tumoren sind „sporadisch“ entstanden - also ohne ein zugrundeliegendes genetisches Syndrom - und dienen als Kontrollgruppe. Mittels mikroskopischer Klassifikation waren 35 Hämangioblastome dem häufigeren retikulären Subtyp zuzuordnen, während 12 Fälle dem selteneren zellulären Subtyp entsprachen.

Die ersten Datenanalysen zeigen, dass die Qualität der Genmethylierungsprofile exzellent ist und somit eine sehr feine Aufgliederung der Ergebnisse erlauben. Zur Untersuchung wurden verschiedene statistische Methoden eingesetzt.

Dabei zeigt sich das sehr interessante Ergebnis von zwei stabilen Subgruppen (siehe Abbildung 1). In der kleineren Gruppe 1 befinden sich 11 von-Hippel-Lindau assoziierte Tumoren und 6 sporadische Fälle, während in der größeren Gruppe 2 insgesamt 17 von-Hippel-Lindau Fälle und 13 sporadische Fälle liegen. Diese Beobachtung ist neu und bisher nicht beschrieben!

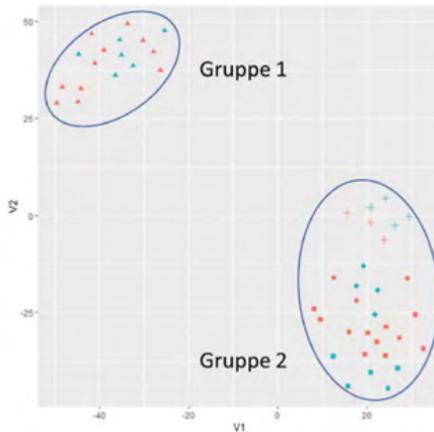


Abbildung 1: Methylierungsprofile von 47 Hämangioblastomen.

Des Weiteren hat sich das Projekt mit einer bioinformatischen Methode beschäftigt, um aus den Methylierungsdaten Rückschlüsse auf das VHL-Gen zu treffen. Dazu wurden hochauflösende Karten für die entsprechende Region auf Chromosom 3p25 erstellt (siehe Abbildung 2).

In den nächsten 3 Monaten möchten die Forscher herausfinden, welche genauen Unterschiede dazu führen, dass ein Hämangioblastom der Gruppe 1 oder der Gruppe 2 zugeordnet wird. Dabei werden insbesondere auch klinische Parameter (Ort der Tumoren, Alter, Geschlecht, Vorerkrankungen, etc.) untersucht werden, die hierauf Einfluss nehmen könnten. Weitere Projektziele beinhalten die Untersuchung von Veränderungen, die an der Krankheitsentstehung beteiligt sind und zum Tumorwachstum beitragen. Das (genetisch) bessere Verständnis soll schlussendlich beitragen, neue Ansätze zu entwickeln um die Tumoren mit einer gezielten Therapie zu behandeln. Von besonderem Interesse ist außerdem auch die Bestimmung einer „Signatur“, die voraussagt, ob ein Patient an von-Hippel-Lindau erkrankt ist und ob möglicherweise ein erhöhtes Risiko für weitere Tumorerkrankungen besteht.

Im November 2020 fand das Online Event „GeWeinsam für die VHL-Forschung“ statt, das einen Spendenerfolg von weiteren 12.000 € verzeichnen konnte.

Insgesamt 80 Personen haben die Aktion unterstützt, wovon 50 an der Veranstaltung teilnahmen, um zunächst einen Vortrag von PD Dr. med. Holling, Dr. med. Müther und MSc, Dr. med. Thomas über das oben beschriebene Projekt anzuhören und im Anschluss den Abend mit einer feucht fröhlichen Weinprobe ausklingen zu lassen. Nun gilt es

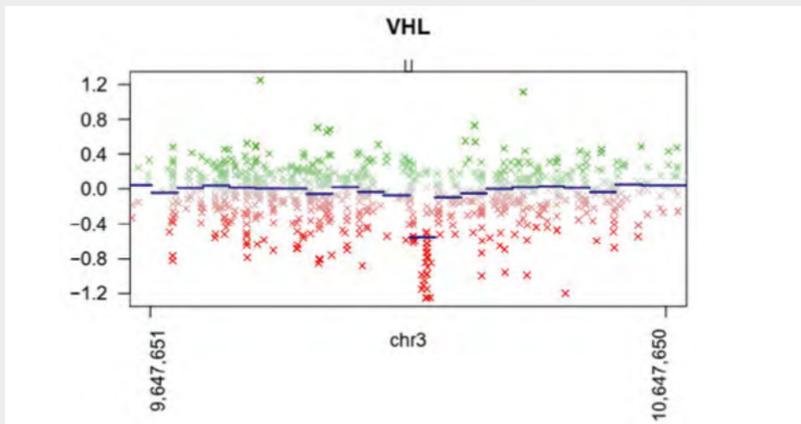


Abbildung 2: Hochauflösende Genkarte der VHL-Region zeigt eine umschriebene Veränderung (Pfeil).

auch für diese Zuwendungen ein Projekt zu finden, das die Spendengelder sinnvoll verwenden kann.

Leider sind die Kosten medizinischer Studien in den meisten Fällen weit höher als die Spendensummen, die in 2020 erreicht werden konnten. Daher versuchen wir in diesem Jahr noch mehr Menschen zu erreichen, um VHL bekannter zu machen und gleichzeitig mehr Spenden zu sammeln, die der Forschung einen signifikanten Fortschritt ermöglichen sollen. Es wäre super, wenn Ihr aktiv helfen könntet, indem Ihr zum Beispiel anlässlich eines Geburtstags, Jubiläums oder einer Hochzeit – ein besonderes Geschenk wünscht: eine Spende für die VHL-Forschung.

Auch in 2021 werden wir unser Bestes geben, spannende Spendenevents zu organisieren und als Spendengemeinschaft eine gute Zeit zu haben (natürlich alles im Rahmen der jeweils geltenden Corona-Regeln). Ein bereits geplantes Bowlingturnier im Februar musste leider verschoben werden.

Das Ziel ist es, die Veranstaltung im Herbst nachzuholen. Das Event wird in Bad Kreuznach stattfinden. Der Besitzer der lokalen Bowling Bahn stellt uns seine Location einen ganzen Tag am Wochenende kos-

tenlos zur Verfügung, so dass bis zu 24 Mannschaften mit jeweils sechs bis acht Spielern teilnehmen können.

Es wäre super, wenn wir das Bowlingevent auf mehrere Standorte zu einem überregionalen und jährlich stattfindenden Spendenmarathon ausweiten könnten. Das jeweilige Engagement kann hierbei von der Größe des Events in Bad Kreuznach bis zu einem Treffen zum Bowlen mit Freunden reichen.

Wir werden das Konzept hinter der Aktion im nächsten Rundbrief detailliert beschreiben und freuen uns schon jetzt auf jeden der mitmachen möchte.

AUFGEBEN IST KEINE OPTION - DENN WER NICHT KÄMPFT HAT SCHON VERLOREN!

von Catrin Dammer

Zugegeben, noch vor einem Jahr hätte ich mir nicht vorstellen können, mit meiner Erkrankung an die Öffentlichkeit zu gehen. Es kostet Überwindung so offen über das „von-Hippel-Lindau-Syndrom“ und vor allem die eigene Betroffenheit zu sprechen. Aber ich fange mal von vorne an:

Im Oktober 2018 wurde bei meinem Vater das VHL Syndrom diagnostiziert. Keiner in unserer Familie hatte zuvor von dieser Erkrankung gehört und somit konnten wir nicht ahnen, was da noch alles auf uns zukommt. Erst durch zahlreiche Gespräche mit den Ärzten und durch eigene Recherchen im Internet, formte sich für mich nach und nach ein Bild von dieser Krankheit.

Gemeinsam mit meiner Schwester habe ich im November 2018 entschieden, uns testen zu lassen, um Gewissheit zu haben, ob wir diesen



Gendefekt in uns tragen. Glücklicherweise wurde bei meiner Schwester festgestellt, dass sie nicht betroffen ist. Ganz so viel Glück hatte ich leider nicht. Ich war „positiv“. Nicht nur, dass sich der Krankheitszustand meines Vaters zur gleichen Zeit rapide verschlechterte. Ich war zu diesem Zeitpunkt 32 Jahre alt und Mutter einer einjährigen Tochter. Es war ein schrecklich hilfloses, lähmendes und beängstigendes Gefühl.

Schon kurz darauf begannen erste Untersuchungen und Screenings. Meine Anlaufstellen waren die Uniklinik Münster (NRW) und die Uniklinik Freiburg (BW). Leider wurden auch direkt Tumore in der Bauchspeicheldrüse erkannt. Über die Prognosen dieser Krebserkrankung muss ich hier sicher nicht näher eingehen. Die Aussichten und geringen Heilungschancen haben mir große Angst gemacht. Im August 2019 wurde dann in Heidelberg die dringend notwendige Whipple-OP durchgeführt, die ich nach unendlich vielen Sorgen, Ängsten und schlaflosen Nächten Gott sei Dank gut überstanden habe. Catrin 1 - „von-Hippel-Lindau“ 0!

Im April 2020 erreichte uns dann aber bereits die nächste schlechte Nachricht. Auch unsere kleine Tochter Mara leidet unter dem Gendefekt. Noch geht es unserer 3-jährigen Tochter sehr gut. Sie ist gesund



und ein fröhliches, aufgewecktes Mädchen. Leider hat mein Vater den Kampf gegen VHL bereits im Juli 2020 verloren.

Was mich mit am meisten an unserer Krankheit erschüttert ist, dass sie so selten ist und bisher kaum erforscht wurde. Vielleicht könnte mein Papa noch leben, wäre diese Erkrankung schon vor Jahren bekannter gewesen. Möglicherweise wären meine Aussichten und die aller anderen VHL-Betroffenen deutlich besser, wäre schon mehr Forschung zu Therapie und Medikation betrieben worden. Wie kann ich meine Tochter schützen und ihr die bestmögliche Behandlung zukommen lassen, wenn sie irgendwann erforderlich werden sollte? Alle diese Fragen haben mich in den vergangenen Monaten so intensiv beschäftigt, dass ich mich dazu entschieden habe, an die Öffentlichkeit zu gehen.

Ich habe es mir zur Aufgabe gemacht, diese seltene Erkrankung bekannter zu machen. Ich möchte dazu beitragen, dass dieser Gendefekt weiter erforscht und Therapien entwickelt werden können. Und ich möchte nichts unversucht lassen, im Sinne meiner Familie aber auch aller VHL-Erkrankten, dass neue Erkenntnisse oder sogar medizini-

sche Durchbrüche zu dieser seltenen Erkrankung gefunden werden können.

Daher habe ich Ende Januar mit meiner Geschichte einen Spendenaufruf in den Sozialen Medien gestartet. Jeder noch so kleine Betrag hilft dabei dringend benötigte Forschungsgelder zu sammeln und uns Betroffenen eine Perspektive zu geben und möglichst lange mit dieser (noch) unheilbaren Krankheit leben zu können. Die Resonanz und Anteilnahme waren enorm. Mein Beitrag wurde alleine auf Instagram und Facebook über 100x geteilt. Doch viel wichtiger: Seit dem Aufruf wurden 5.200,00 Euro gesammelt.

Ich werde weitermachen, ich werde kämpfen, ich werde die Krankheit bekannt machen und ich werde weiter Spenden sammeln. Wer nicht kämpft hat schon verloren und im Moment steht es ganz klar 1:0 für mich! Auf diesem Weg möchte ich alle Betroffenen, Angehörigen, Freunde und Bekannte ermutigen ebenfalls, nach den eigenen Möglichkeiten, tätig zu werden. Es muss ja nicht gleich ein großer Spendenaufruf in der Öffentlichkeit sein, aber vielleicht wäre es zum nächsten Jubiläum der perfekte Geburtstagswunsch - statt Geschenke. Ich halte es aber für ebenso wichtig, dass so viele Menschen wie möglich von dieser Erkrankung erfahren. Das sind wir uns als Betroffene selbst schuldig. Und in meinem Fall bin ich es auch meiner Tochter schuldig.

*Kontaktdaten:
Catrin Dammer
catrin.dammer@gmail.com*

DIE BAG SELBSTHILFE WIRD DIGITAL: WWW.SELBSTHILFE.APP - JETZT ONLINE



Die Digitalisierung vieler Bereiche der Verbandsarbeit ist im vergangenen Jahr so stark vorangeschritten wie noch nie zuvor. Auch die BAG SELBSTHILFE hat viele seiner Angebote nun auf (zusätzliche) digitale Anwendungen, Seminare und Informationen umgestellt. Jetzt ist es soweit: die BAG SELBSTHILFE hat in den vergangenen Wochen eine „Selbsthilfe-App“ erstellt, die nun online abrufbar ist.

Die App, die als sogenannte Responsive Web App konzipiert ist, enthält die wichtigsten Informationen zur gesundheitlichen Selbsthilfe in Deutschland im Allgemeinen sowie den Jahresspiegel der BAG SELBSTHILFE. Sie gibt Interessierten einen Überblick über die gesundheitsbezogene Selbsthilfe in Deutschland. Neben dem Rückblick auf die verbandliche und politische Arbeit der BAG im Jahr 2020 sind hier auch die allgemeine Selbstdarstellung der Landesarbeitsgemeinschaften/Landesvereinigungen und der Mitgliedsverbände abrufbar. Die App steht ab sofort unter der Adresse „www.selbsthilfe.app“ zur Verfügung.

Die Umsetzung der App als Responsive Web App bedeutet, dass sich diese wie eine normale mobile App verhält, aber den zusätzlichen Vorteil hat, dass man die Informationen auch als Homepage, bzw. Desktop-Version aufrufen kann. Somit ist keine Installation der App auf einem mobilen Endgerät über einen App-Store notwendig. Auch Updates werden dadurch unnötig, da die Anwendung immer die aktuellen Daten bereitstellt. Geben Sie in Ihren Internet-Browser einfach die Adresse www.selbsthilfe.app ein und Sie können umgehend auf alle Funktionen der App zugreifen.

Die Anwendung wird direkt auf dem Server der BAG SELBSTHILFE gehostet. Damit wird derselbe Datenschutz wie bei der Homepage der BAG gewährleistet.

DER DATENSCHUTZ UND DIE AUSWIRKUNGEN AUF EUCH UND DEN VORSTAND

von Melanie Günther

Liebe Mitglieder,

aufgrund der Verabschiedung der Datenschutzgrundverordnung im Mai 2018 hat sich auch das Vereinsleben gravierend geändert. Ihr müsst uns zu verschiedenen Themen Einwilligungserklärungen übersenden, damit wir so weiterarbeiten dürfen wie bisher.

Wir hatten Euch die datenschutzrechtliche Einwilligungserklärung per Post zugesandt und darum gebeten, diese unterschrieben an uns zurückzusenden. Dies hat auch bei einem Großteil super gut geklappt. Vielen Dank an Euch für Eure Unterstützung!

Bei rund 100 Mitgliedern fehlt uns diese Einwilligungserklärung. Was bedeutet dies für Euch und uns im Vorstand?

Wir sprechen darüber in jeder Vorstandssitzung und überlegen uns, wie wir Euch animieren können, diese zuzusenden. Das ist ehrlich gesagt schon ganz schön müßig und auch zeitraubend, da wir Ehrenamtler uns eigentlich anderen Themen widmen wollen würden. Dagmar und Martin werden aber nicht müde, dieses Thema jeden Monat auf die Tagesordnung zu nehmen. Ich sitze jetzt an einem Sonntagabend an meinem Rechner und überlege mir einen Text, der so gelungen ist, dass Ihr direkt aufspringt und uns diese Einwilligungserklärung zusendet. So richtig fällt mir aber nichts dazu ein. Es bleibt mir nur, an Euch zu appellieren, uns diese Einwilligungserklärung zurückzusenden. Ohne diese sind wir nicht mehr berechtigt, den Mitgliedsbeitrag einzuziehen und Ihr müsstet jedes Jahr einen Überweisungsträger fertigen. Wir dürfen nämlich Eure Bankdaten ohne diese Zustimmung nicht mehr verwenden, was langfristig (nach mehreren fehlenden Mitgliedsbeiträgen) zu einem Ausschluss aus dem Verein führen würde. Das wollen wir natürlich unbedingt vermeiden! Aus diesem Grund auch die mo-

natlichen Gedanken im Vorstand. Wir bitten um Eure Unterstützung unserer Vorstandsarbeit! Meldet Euch bei Martin Herker oder einem anderen Vorstandsmitglied, wenn Ihr die Einwilligungserklärung noch nicht ausgefüllt habt.

Wir senden sie Euch gerne nochmal zu!

*Herzlichen Dank
Eure Melanie*

SPENDENBESCHEINIGUNGEN 2020

Anfang Januar sind die Spendenbescheinigungen für das vergangene Jahr verschickt worden. Das Finanzamt akzeptierte bisher Spenden – dazu zählt auch der Mitgliedsbeitrag – bis zu einer Höhe von 200,- Euro durch Vorlegen des Kontoauszuges, so dass vornehmlich nur noch Spendenbescheinigungen verschickt wurden, wenn die einzelne Spende über 200,- Euro lag.

Ab dem Steuerjahr 2021 verzichtet das Finanzamt auch bei Spenden bis 300 Euro auf die Spendenbescheinigung. Hier genügt ebenfalls der vereinfachte Nachweis über Kontoauszug oder Bareinzahlungsbeleg.

Spenden mit PayPal

Für Spenden über PayPal genügt mittlerweile ein Kontoauszug des PayPal-Kontos, auf dem der Kontoinhaber und dessen E-Mail-Adresse angegeben sind, sowie ein Nachweis über die Transaktionsdetails der Spende.

Sollte jemand trotzdem eine Spendenbescheinigung benötigen, melde er sich bitte bei unserer Schatzmeisterin Frauke Krämer, die dann eine Spendenbescheinigung erstellt.

MITGLIEDSBEITRÄGE 2021

Mitte Januar wurden die Mitgliedsbeiträge für das Jahr 2021 bei allen Mitgliedern, die dem Lastschriftverfahren zugestimmt haben, abgebucht. Durch die SEPA-Einführung ist es uns mittlerweile auch möglich, Mitgliedsbeiträge aus dem Euro-Raum gebührenfrei per Lastschrift einzuziehen. Mitglieder, die dies wünschen, melden sich bitte bei Frauke Krämer.

Wir möchten alle Mitglieder, die ihre Mitgliedsbeiträge selbst überweisen und diejenigen, bei denen das Lastschriftverfahren fehlgeschlagen ist, bitten, dies bis spätestens zum 31.03.2021 zu tun.

Die Bankverbindung lautet:

IBAN: DE24 2664 0049 0579 9788 00, BIC: COBADEFFXXX.

Für alle Beiträge, die bis zu diesem Datum nicht eingegangen sind, werden wir eine Mahngebühr in Höhe von 5,-Euro erheben, wenn während zwei aufeinanderfolgender Jahre der Mitgliedsbeitrag angemahnt werden muss.

NÄCHSTE TERMINE

10. April:

10-12 Uhr [online] Kinderwunsch: künstliche Befruchtung/PID - allgemeines Vorgehen und Informationen

05. Juni:

10-12 Uhr [online] Schwerbehinderung: Informationen, Hürden, Fragen

8.-10. Oktober:

Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung

VORSTANDSMITGLIEDER UND IHRE ZUSTÄNDIGKEIT

Vorsitzende Dagmar Rath

insbesondere zuständig für die allgemeine Organisation
und die Veranstaltungen

E-Mail: d.rath@hippel-lindau.de

Stellvertretender Vorsitzender Martin Herker

insbesondere zuständig für die Mitgliederverwaltung

E-Mail: m.herker@hippel-lindau.de

Schatzmeisterin Frauke Krämer

insbesondere zuständig für die Finanzen

E-Mail: f.kraemer@hippel-lindau.de

Schriftführerin Angela Eilers

insbesondere zuständig für die Mitgliederbetreuung

E-Mail: a.eilers@hippel-lindau.de

Beisitzerin Jenny Golz

insbesondere zuständig für die Homepage

E-Mail: j.golz@hippel-lindau.de

Beisitzerin Melanie Günther

insbesondere zuständig für die jungen Erwachsenen

E-Mail: m.guenther@hippel-lindau.de

Beisitzerin Louisa Merscher

insbesondere zuständig für den Rundbrief

E-Mail: l.merscher@hippel-lindau.de

MITGLIEDER DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATES

Prof. Dr. Hiltrud Brauch

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

Prof. Dr. Jochen Decker

SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Humangenetik
Freiburg GmbH
Heinrich-von-Stephan-Straße 5 • D-79100 Freiburg
Tel.: 0761-8964540
E-Mail: JDecker@humangenetik-freiburg.de

Prof. Dr. Sven Gläser

Hegau-Bodensee-Klinikum Singen
Virchowstraße 10 • D-78224 Singen (Hohentwiel)
E-Mail: s.glaesker@neurochirurgie-bodenseeland.de

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

Universitätsklinikum Freiburg, Medizinische Universitätsklinik
Hugstetter Straße 55 • D-79106 Freiburg
Sonnhalde 76 • D-79104 Freiburg
E-Mail: hartmut.neumann@uniklinik-freiburg.de

Prof. Dr. Walter Stummer

Universitätsklinikum Münster, Klinik für Neurochirurgie
Albert-Schweitzer-Campus 1 • D-48149 Münster
Tel.: +49 251 / 8347472
E-Mail: walter.stummer@ukmuenster.de

Essen

In Essen-Rüttenscheid wird das Kontrolluntersuchungsprogramm im Alfried Krupp Krankenhaus angeboten, dieses erfolgt dort stationär und dauert ca. 3 Tage.

Alfried Krupp Krankenhaus Rüttenscheid, Klinik für Nephrologie,
Altersmedizin und Innere Medizin
Alfried-Krupp-Straße 21 • 45131 Essen

Leitung: Prof. Dr. Grotz
0201 434-2745
innere2@krupp-krankenhaus.de

Die Untersuchung der Augen erfolgt in Essen an der Augenklinik der Universitätsklinik.

Universitätsklinikum Essen, Klinik für Augenheilkunde
Hufelandstraße 55 • 45147 Essen

0201-723-2900
retina@uk-essen.de

Freiburg im Breisgau

In Freiburg wird das Kontrolluntersuchungsprogramm in der Regel an einem Tag angeboten und erfolgt dort prästationär.

Universitätsklinikum Freiburg, Klinik für Innere Medizin IV, Nephrologie und Allgemeinmedizin
Hugstetter Straße 55 • 79106 Freiburg

Koordinator: Herr Berisha
0761 270-34560
gani.berisha@uniklinik-freiburg.de

Münster

In Münster wird das Kontrolluntersuchungsprogramm in der Regel an einem Tag angeboten und erfolgt dort ambulant.

Universitätsklinikum Münster, Klinik für Neurochirurgie
Albert-Schweitzer-Campus 1A • 48149 Münster

Leitung: PD Dr. Holling (stellvertretender Direktor der Klinik)
0251-83-47489
hollingm@ukmuenster.de

Singen

In Singen wird das Kontrolluntersuchungsprogramm ambulant an zwei Tagen durchgeführt.

Hegau-Bodensee-Klinikum Singen
Virchowstraße 10 • D-78224 Singen (Hohentwiel)

Leitung: Prof. Dr. Gläsker
s.glaesker@neurochirurgie-bodenseeland.de

Rostock

Die Kontrolluntersuchungen werden in der Universitätsmedizin Rostock durchgeführt, hierfür ist mit einem 2-3 tägigen stationären Aufenthalt zu rechnen.

Perioperatives Zentrum (POZ) • Schillingallee 35 • 18057 Rostock

Leitung: Prof. Dr. Freiman
Lt. Oberarzt Priv.-Doz. Dr. Florian Geßler

Sekretariat: 0381-494-6439
neurochirurgie@med.uni-rostock.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!

UNSERE VIER LEITSÄTZE

*Das Krankheitsbild und der Verlauf können
– auch innerhalb einer Familie –
ganz unterschiedlich sein.*

*Durch regelmäßige
Kontrolluntersuchungen werden
auftretende Tumore frühzeitig
entdeckt.*

*Je früher Tumore entdeckt werden, desto
besser sind sie in der Regel behandelbar.*

*Eine umfangreiche Kenntnis der Betroffenen
über die VHL-Erkrankung ist unerlässlich.*

Was ist VHL?



Wir sind Mitglied bei:



achse
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen



MEMBER OF
EURODIS
RARE DISEASES EUROPE