



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



VHL-RUNDBRIEF

Dezember 2022 | Heft 3 | Jahrgang 23

Verantwortlich für den Verein:

Dagmar Rath
Louisa Merscher

Layout & Druck:

Schwarz auf Weiss - Litho und Druck GmbH, Freiburg
www.sawdruck.de

Titelbild:

Adobe Stock - Rawpixel

Unsere Bankverbindungen:**Für Mitgliedsbeiträge und Spenden für die Vereinsarbeit:**

IBAN: DE44 5109 1500 0000 0050 70
BIC: GENODE51RGG

Für Spenden zur VHL-Forschung:

IBAN: DE10 5109 1500 0000 0051 00
BIC: GENODE51RGG

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	5
Treffen im Frühjahr 2023	6
Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung	8
in Rostock vom 14.-16. Oktober	
Bericht über die Mitgliederversammlung	8
Bericht zum Vortrag „Screening und Therapie retinaler Hämangioblastome“	9
Bericht zur Informationsveranstaltung in Rostock am 15.10.2022	10
15. Internationales VHL-Symposium vom	12
3. bis 5. November 2023	
Ende des VHL-Zentrums in Singen.....	25
Neues VHL-Zentrum am LMU*-Klinikum in München	25
Vorstellung der Christine-Rath-Stiftung	30
Schwerpunkt der psychologischen Aspekte bei VHL –	31
professionelles Angebot eines Mitglieds	
Hämangioblastome – 1 Tumorart, 2 Untergruppen	33
Neue Plakate für den Verein.....	35
GHGA Workshop	36
Neu gestaltete Infobroschüre des G-BA.....	38
Unicat Candy und Carbuddys	39

Neuigkeiten von Eurordis.....	40
Neue Homepage	40
25-jähriges Bestehen.....	40
Informationen von der BAG Selbsthilfe.....	41
BAG SELBSTHILFE startet Informationskampagne	41
zur Transparenz und Unabhängigkeit in der Selbsthilfe	
Krankenhausbegleitung.....	43
Aktuelles aus dem Verein:.....	45
Achtung – neue Bankverbindung ab 01.01.2023	45
Mitgliedsbeiträge 2023	45
Spendenbescheinigungen 2022	46
Nächste Termine	47
Weihnachtsgrüße.....	53

IN KÜRZE VORWEG

Liebe Leserin, lieber Leser,

„Krise ist ein produktiver Zustand. Man muss ihm nur den Beigeschmack der Katastrophe nehmen.“ Diesen Satz eines unbekanntes Verfassers habe ich vor einiger Zeit gelesen und mir gedacht, dass er ein guter Aufhänger für meinen diesjährigen Rück- und Ausblick sein könnte. Jetzt aber, während ich mich konkret mit der Situation unseres Vereins befasse, halte ich ihn doch für deutlich zu dramatisch. „Krise“ trifft als Beschreibung der momentanen Weltlage angesichts des Krieges von Russland gegen die Ukraine und den damit verbundenen wirtschaftlichen Folgen auch außerhalb der Ukraine sicher unbestreitbar zu, nicht aber auf den Zustand unseres Vereins oder der Lage der VHL-Betroffenen in Deutschland. Sicher, mit dem Weggang von Prof. Gläser aus Singen haben wir auch in diesem Jahr wieder ein VHL-Zentrum verloren. Prof. Gläser selber bleibt uns als ausgewiesener Experte aber erhalten, sowohl für die Einholung von Zweitmeinungen als auch als Mitglied unseres Wissenschaftlichen Beirats. Und auch über ein neues VHL-Zentrum in München können wir uns freuen, das uns mit dem dortigen Leiter, Prof. Kroiß, einen weiteren supersympathischen und engagierten Mediziner dazu gewinnen hat lassen. Und ja, unsere Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung in Rostock war mit 20 Teilnehmenden vor Ort so schlecht besucht wie seit unseren Anfangsjahren nicht mehr. Dafür aber war es seit zwei Jahren mal wieder eine Präsenzveranstaltung und die Menschen vor Ort haben das persönliche Zusammensein sehr genossen. Und die Hinzuschaltung der digitalen Teilnehmenden hat völlig reibungslos funktioniert – ein toller Erfolg! Und natürlich ist es absolut frustrierend, dass in den USA Belzutifan seit mittlerweile mehr als einem Jahr zugelassen ist und sich im Hinblick auf eine Zulassung in der EU nichts tut. Ein „dafür aber“ gibt es hier auch nicht – leider. Und dennoch sollten wir versuchen, hoffnungsvoll in das kommende Jahr zu blicken. Vielleicht schaffen wir es, gemeinsam mit anderen europäischen Patientenorganisationen, bei der zuständigen Behörde auf unser Problem aufmerksam zu machen. Ideen hierfür gibt es, jetzt müssen wir nur noch die Umsetzung in Angriff nehmen. Und dann werde ich hoffentlich auch

im kommenden Jahr an dieser Stelle wieder über Belzutifan schreiben, zum dritten Mal und dann hoffentlich wieder genauso euphorisch wie im vergangenen Jahr!

*Damit verbleibe ich mit den besten Wünschen für friedliche und erholsame Weihnachtstage und einen guten Start in ein glückliches und vor allem gesundes Jahr 2023.
Ihre und Eure
Dagmar Rath*

TREFFEN IM FRÜHJAHR 2023

Auch im kommenden Frühjahr wollen wir wieder auf einen Mix von Präsenzveranstaltungen und eines digitalen Treffens setzen:

DIGITALES TREFFEN AM SAMSTAG, DEN 25. FEBRUAR 2023 VON 10-12 UHR

Erneut bieten wir vom Vorstand eine offene, digitale Runde an. Ihr interessiert Euch dafür, was sich im Verein alles tut? Ihr wollt uns eventuell sogar darin unterstützen oder habt eigene Ideen, die ihr einbringen möchtet? Der Vorstand freut sich auf eure Fragen und Vorschläge und informiert euch über alles, was gerade passiert. Fragen und Anmeldungen bis zum 20.02.2023 an: d.rath@hippel-lindau.de

REGIONALES TREFFEN IN STUTTGART AM SAMSTAG, DEN 18. MÄRZ 2023 VON 10 – CA. 14 UHR

Wir treffen uns wieder in den Räumlichkeiten des Robert-Bosch-Krankenhauses, in denen wir auch im vergangenen Jahr waren, also im

Raum N03.212/211 des RBCT-Gebäudes. Im Vordergrund dieses Treffens steht neben dem Erfahrungsaustausch ein Vortrag aus dem komplementärmedizinischen Bereich. Ein gemeinsames Mittagessen wird organisiert.

Adresse: Robert-Bosch-Krankenhaus, Auerbachstraße 110, 70376 Stuttgart.

Fragen und Anmeldungen bis zum 11.03.2023 an: d.rath@hippel-lindau.de

REGIONALES TREFFEN IN MÜNCHEN AM SAMSTAG, DEN 1. APRIL 2023 VON 11.30 – CA. 14 UHR

Wir treffen uns zu einem gemeinsamen Mittagessen in einem Münchner Wirtshaus. Ein Raum ist noch nicht reserviert: also her mit Euren Vorschlägen!

Fragen und Anmeldungen bis zum 25.03.2023 an: d.rath@hippel-lindau.de

REGIONALES TREFFEN IN FREIBURG AM SAMSTAG, DEN 8. JULI 2023 VON 11.30 – CA. 14 UHR

Je nach Anzahl der Anmeldungen treffen wir uns zum gemütlichen Beisammen sein und offenen Austausch in einem Freiburger Restaurant oder Nebenraum.

Fragen und Anmeldungen bis zum 01.07.23 an: l.merscher@hippel-lindau.de

REGIONALES TREFFEN IN ESSEN

Es ist geplant, auch im kommenden Jahr wieder ein Regionales Treffen in Essen anzubieten. Datum und konkreter Ort stehen noch nicht fest. Die genauen Informationen erhaltet Ihr im kommenden Rundbrief.

MITGLIEDERVERSAMMLUNG UND INFORMATIONSVANSTALTUNG IN ROSTOCK VOM 14.-16. OKTOBER

BERICHT ÜBER DIE MITGLIEDERESAMMLUNG

Von Christian Maurer

Als ich dieses Jahr, über die Rundbriefe des Vereins, mitbekommen habe, dass die Mitgliederversammlung dieses Jahr in Rostock stattfindet, war ich zunächst etwas „enttäuscht“.

Laut Google Maps: 980 km und 10 h 30 min – ganz klar – zu weit.

Daher bin ich umso mehr erfreut, dass die MV als Hybrid-Veranstaltung stattfindet. Solche Veranstaltungen sind natürlich immer mit mehr Aufwand verbunden. Aber es gibt sicher zahlreiche Mitglieder, die nicht nur einen langen Fahrtweg, sondern auch gesundheitliche Probleme haben, sodass eine Teilnahme vor Ort nicht möglich ist.

Aber nun zur MV:

Nach kurzen Verbindungsproblemen meinerseits startete die MV mit ein paar begrüßenden Worten des Vorstands. Auch wenn man nicht vor Ort sein konnte, war es dennoch schön neue und bekannte Gesichter zu sehen. Ich persönlich bin immer sehr froh, wenn ich zu einem Namen, den ich mal gelesen haben, auch ein Gesicht zuordnen kann. Durch die digitale Übertragung hatten auch unsere tierischen Freunde eine Chance, an der Veranstaltung teilzunehmen ☺. Was für ein unerwartetes Schmuzzeln wären der MV sorgte, zumindest bei mir. Besonders die digitalen Fortschritte des Vereins in den letzten Jahren war beeindruckend. Durch Social Media wie Homepage, Instagram, Facebook und viele mehr ist der Bekanntheitsgrad der Krankheit gestiegen.

Durch die gute Kameraführung und alles Weitere hatte man zu keinem Zeitpunkt das Gefühl, etwas nicht mitzubekommen oder etwas zu verpassen. Auch wenn man nicht anwesend sein konnte. Großes Lob an dieser Stelle!

BERICHT ZUM VORTRAG „SCREENING UND THERAPIE RETINALER HÄMANGIOBLASTOME“

Von Birte Schulze

Nach einer stärken- den Kaffeepause mit frischem Gebäck hielt Frau PD Dr. Claudia Brockmann einen Vortrag über Screening und Therapie retinaler Hämangioblastome. Sie



begann ihren klar strukturierten Vortrag mit der anschaulichen Erklärung des grundsätzlichen Aufbaus des Auges und der Netzhaut. Verschiedene Beispiele der Bildgebung des Auges wurden gezeigt, unter anderem Fotos mit Zugabe von Farbstoffen. Auf diese Art und Weise sind die Gefäße sehr deutlich zu erkennen.

Sie erklärte, dass es diverse Ausprägungen verschiedenster Tumore im Auge gibt. Im Rahmen des VHL-Syndroms stellen oftmals die Veränderungen im Auge das erste klinische Auftreten dieser Erkrankung dar. Von der Laserbehandlung über die Kryokoagulation (Vereisen) bis hin zur Brachytherapie (Bestrahlung) gibt es einige vielfältige Behandlungsoptionen, die bei retinalen Hämangioblastomen zum Einsatz kommen können. Die Wahl der Therapie hängt individuell von der Größe und Lage des jeweiligen Hämangioblastoms ab. Eine regelmäßige Vorsorge und Kontrolle



bei Vorliegen der VHL-Erkrankung ist essenziell und kann z.B. mittels Fotoaufnahmen, Kontaktglasuntersuchung oder der Fluoreszenzangiographie durchgeführt werden. Ihr Vortrag wurde von anschaulichen Fotos der Schritt für Schritt Dokumentation vom Aufnähen eines Applikators bei der Strahlentherapie begleitet – für manche Teilnehmenden im Raum war dies jedoch etwas zu anschaulich, und der Magen meldete sich.

Das große Interesse der Zuhörenden wurde dadurch trotzdem nicht geringer und somit kam es im Anschluss zu einer offenen Runde mit vielen Fragen, auf die Frau PD Dr. Brockmann direkt eingehen konnte.

BERICHT ZUR INFORMATIONSVERANSTALTUNG IN ROSTOCK AM 15.10.2022

Von Ute Bodecker

Am Nachmittag um 14.30 Uhr begann die Informationsveranstaltung. Wir haben sie das erste Mal als Hybridveranstaltung durchgeführt. Im Saal waren ca. 30 Teilnehmer und 3 Gastreferenten der Uni Klinik Rostock anwesend.

Der erste Referent war Prof. Dr. Thomas Freimann. Er stellte die Uni Klinik Rostock vor und gab Informationen zum neuen VHL-Zentrum in Rostock. Die geplanten Untersuchungen werden an zwei Tagen durchgeführt. Am zweiten Tag findet um ca. 15.00 Uhr ein Abschlussgespräch statt. Das MRT der gesamten Neuro-Achse und des Abdomens werden in einer Sitzung erledigt, um die Kontrastmittelgabe so gering wie möglich zu halten. Für die Planung der Untersuchungen benötigt die Klinik ca. 1 Monat Vorlauf. Für medizinische Nachfragen ist Frau Dr. Degenhardt Ansprechpartner. Hier ist aber ein Überweisungsträger notwendig, damit die Klinik dies abrechnen kann. Anschließend übernahm Herr Prof. Dr. Freimann auch den Vortrag



von Prof. Geßler (dieser war aus beruflichen Gründen nicht anwesend) über die Hämangioblastome der Neuroachse.

Nach einer Kaffeepause sprach Frau PD Dr. Claudia Brockmann zum Thema Angiome der Augen an der Netzhaut. Dieser Vortrag war sehr schnell. Angenehm für diejenigen, die die gezeigten Bilder nicht so lange sehen wollten.

Als letztes sprach Prof. Oliver Hakenberg zu der Thematik Nierenzellkarzinome.

Alle drei Referenten wurden aufmerksam im Konferenzraum verfolgt. Auch an den PCs zu Hause. Anschließend wurde immer die Möglichkeit eingeräumt, Fragen zu stellen. Welche auch sehr gut genutzt wurde, im Raum und auch an den PCs zuhause. Gewöhnungsbedürftig war, dass wir vor Ort immer das Mikrofon nehmen mussten, aber es gab keine Probleme. Sicherlich auch aufgrund von Herrn Leuchter und seinem Kollegen, beides Veranstaltungstechniker der Firma Intercity. In der Pause wurde ein reger Erfahrungsaustausch unter den Anwesenden geführt. Diese Möglichkeit hatten die Teilnehmer an den PCs leider nicht.

Gegen 16.30 Uhr wurde die Info-Veranstaltung beendet. Es war wieder ein langer, aber auch schöner Tag.



15. INTERNATIONALES VHL-SYMPOSIUM VOM 3. BIS 5. NOVEMBER 2023

Alle zwei Jahre organisiert die amerikanische VHL-Alliance ein internationales Symposium insbesondere für Mediziner:innen und Forscher:innen mit Vorträgen zu aktuellen Themen rund um die VHL-Erkrankung. Daneben sind auch immer Betroffene mit dabei, sowohl im Publikum als auch als Vortragende. Dieses Jahr war es mal wieder soweit, in der Zeit vom 3. bis 5. November fand das 15. Internationale Symposium statt. Als Veranstaltungsort war Toronto angedacht, im Ergebnis war es jedoch eine virtuelle Veranstaltung.

Für die Berichterstattung konnten wir auch dieses Mal wieder verschiedene Expert:innen gewinnen, die für uns laiengerecht die wesentlichen Inhalte der Vorträge zusammengefasst haben. Der erste Teil der Berichterstattung folgt gleich hier im Anschluss, den zweiten Teil werden wir im März-Rundbrief veröffentlichen.

TEIL 1 DER MEDIZINISCH-WISSENSCHAFT- LICHEN BERICHTE

Von Prof. Sven Gläsker, Gelenk-Klinik Freiburg

Anders als beim letzten Mal, als eine aufwändige interaktive Plattform genutzt wurde, fand das Symposium dieses Jahr als einfaches Zoom-Meeting statt. Zunächst begrüßte Raymond Kim alle Teilnehmer virtuell im schönen Toronto. Zur Einstimmung beginnt das Symposium mit einem historischen Rückblick:

Keynote Vorlesung: VHL – vom Gen zum Signalweg zum Präzisionsmanagement zur Therapie (VHL: Gene to Pathway to Precision Management to Therapy)

Von Marston Linehan, Chef der Urologie am National Cancer Institute an den NIH in Bethesda, MD, USA

Dr. Linehan eröffnet den historischen Ausblick mit der Suche nach den genetischen Grundlagen, an denen er selbst beteiligt war. Es wird

deutlich, dass der Fortschritt auf diesem Gebiet nicht nur durch Genetiker vorangetrieben wurde, sondern einer guten Zusammenarbeit mit den Klinikern und Chirurgen zuzuschreiben ist.

Auf der Suche nach dem verantwortlichen Gen wurden zunächst allgemein Patienten mit Nierenzellkarzinomen untersucht und im späteren Verlauf konzentrierten sich die Untersuchungen auf VHL-Betroffene. Dadurch gelang die Positionsbestimmung des für die Krankheit verantwortlichen Gens auf dem kurzen Arm von Chromosom 3. Von Anfang an gingen Grundlagenforschung und klinische Forschung Hand in Hand. Parallel veränderte sich das chirurgische Vorgehen von der Nephrektomie (Nierenentfernung) zur organerhaltenden Operationstechnik. Ferner wurde die Vorgehensweise etabliert, die Tumoren erst ab einer Größe von 3 cm zu behandeln, da nie Metastasen in früheren Stadien beobachtet wurden. Ferner verfeinerte sich im Verlauf die Operationstechnik zu endoskopischen und später robotischen Operationsverfahren. Insgesamt wurden die Eingriffe für VHL-Patienten damit immer weniger invasiv und die Nierenfunktion konnte erhalten werden.

Schon bald kam es zur Verwendung auch genetischer Informationen zur klinischen Entscheidungsfindung bei Patienten mit Phäochromozytomen. Später erfolgen auch an der Nebenniere die organerhaltenden Therapien. Durch intensivere Analysen der genetischen Grundlagen gelang im Verlauf nach der Positionsbestimmung schließlich die Identifikation des für die Krankheit verantwortlichen VHL-Gens durch die Arbeitsgruppe um Dr. Linehan. Im weiteren Verlauf wurden Bindungsproteine vom VHL-Protein identifiziert, wodurch sich allmählich Hinweise auf die Funktionen von VHL ergaben. Als erstes wurden die Einbindung von VHL in die Signalwege des Gefäßwachstums (Angiogenese) bekannt. Später wurde bekannt, dass VHL eine wesentliche Rolle beim Abbau des Hypoxie-Induzierbaren Faktors HIF1 spielt. Durch die Inaktivierung von VHL kann HIF1 auch bei ausreichend Sauerstoff im Gewebe nicht abgebaut werden, wodurch es zur ständigen Aktivierung von Gefäßwachstum und weiteren Effekten kommt. Das wird als die Basis des Tumorwachstums bei VHL-Tumoren angesehen. Dies waren die wesentlichen Arbeiten von Kaelin, Semenza und Ratcliffe, die über 20 Jahre später mit dem Nobelpreis für Medizin ausgezeichnet wurden. Immer weiter wurden die Signalwege

entschlüsselt und schliesslich die ersten passenden Medikamente entwickelt. Dr. Linehan schließt mit der Entdeckung von Belzutifan als wirksames VHL-Medikament.

Im Anschluss entwickelt sich eine interessante Diskussion gemeinsam mit Michael Ohh aus Toronto. So kommt, soweit virtuell möglich, doch ein Gefühl der Interaktivität auf. Die Diskussion geht um die Bedeutung der zeitlichen Abfolge der Signalwege im Rahmen der Tumorentwicklung.

Untersuchungen zu PIKfyve und Lysosomen als Therapieziele bei VHL (Investigating PIKfyve and Lysosomes as Target in VHL Disease)

*Von Sandra Turcotte, Department of Chemistry and Biochemistry,
New Brunswick Centre for Precision Medicine, Canada*

Zunächst beginnt Frau Turcotte mit einer Übersicht über die Entwicklung der verschiedenen Inhibitoren (Hemmstoffe) des VHL-Signalwegs. Sie fokussiert dann auf die Autophagie. Ihr Labor untersucht verschiedene Signalwege in der Autophagie bei VHL-Tumoren. Bei der Autophagie handelt es sich um den Abbau von Substanzen innerhalb von Zellen in einer Art Recyclingprozess. In der Recycling-Maschinerie spielen die Lysosomen (vergleichbar Recyclingcontainer) eine wichtige Rolle. Diese werden durch den VHL-Verlust in ihrer Funktion gestört. Hier ergeben sich möglicherweise neue Therapiewege. Dabei spielt die Substanz mit dem unglücklichen Namen PIKfyve (ausgesprochen „Pikfeif“) eine wichtige Rolle. Diese Untersuchungen befinden sich aber noch auf einem grundlagenwissenschaftlichen Stadium (Zelllinien). Klinische Anwendungen sind derzeit noch nicht direkt absehbar.

Untersuchungen zur Tumorheterogenität mittels Einzelzell-Transkriptomen in VHL-Nierentumoren (Proffered Abstract: Tumor heterogeneity analysis using single-cell transcriptomics in Von Hippel-Lindau related renal cancer)

Von Isaline Rowe, IRCCS San Raffaele Hospital, Milan, Italy

Das Modell der Tumorheterogenität berücksichtigt die Tatsache, dass die unterschiedlichen Zellen von VHL-Tumoren nicht dieselben molekularen Signalwege in gleicher Weise aktiviert haben. Frau Rowe

untersucht die unterschiedlichen molekularen Muster von VHL-Nierentumoren im Einzelzell-Verfahren. Abhängig vom jeweiligen biologischen Wachstumsverhalten (Infiltration) sind unterschiedliche Signalwege aktiv. Erfreulicherweise sind aber die für die medikamentöse Therapie wichtigen Ziel-Moleküle wie HIF und andere sogenannte „checkpoint-moleküle“ in allen VHL-Nierentumoren aktiv.

Spontanverlauf und Behandlung von Hämangioblastomen bei VHL Patienten – Die Erfahrungen der Uniklinik der Harvard Universität.

(Natural History and Treatment of Hemangioblastomas in VHL Patients: The MGH Experience)

Von Othon Iliopoulos, Harvard Medical School, Boston, USA

Mit etwas Verspätung beginnt nun der mit Spannung erwartete Vortrag von Othon Iliopoulos. Wie sich herausstellt, konnte er die ganze Zeit dem Symposium zwar folgen, aber durch technische Probleme nicht in Erscheinung treten. Nie in seinem Leben habe er sich so unsichtbar gefühlt, sagt Iliopoulos.

Zunächst wird über die FDA-Zulassung von Belzutifan für Hämangioblastome 2021 in den USA gesprochen. Danach spricht er über den Spontanverlauf: Nach wie vor haben Hämangioblastome neben Nierenzellkarzinomen durch ihre Häufigkeit und empfindliche Lokalisation den größten Krankheitswert bei VHL-Patienten. Er betont die Wichtigkeit der genetischen Untersuchung aller Hämangioblastom-Patienten, auch mit offenbar sporadischen Hämangioblastomen, da häufig doch noch VHL gefunden werden kann und weitere Manifestationen auftreten. Weiterhin problematisch für die Kliniker ist das sprunghafte Wachstumsverhalten der Hämangioblastome. Aktuell gibt es noch immer keine überzeugenden Daten für ein gutes Ansprechen von Hämangioblastomen auf Strahlentherapie.

Nun kommt Iliopoulos zur wichtigen Neuerung in der Therapie: Belzutifan. Mit Belzutifan steht nun erstmals eine Substanz zur Verfügung, die effektiv gegen Hämangioblastome wirkt. Diese Behandlung kommt insbesondere für operativ schwer zugängliche Hämangioblastome in Frage. Seit der Zulassung in den USA werden an der Harvard Universitätsklinik inzwischen 30 Hämangioblastom-Patienten mit

Belzutifan behandelt. Der Wirkstoff führt in vielen Fällen nicht nur zur „Stabilisierung“ (Stop des Wachstums), sondern auch zur tatsächlichen Schrumpfung der Tumoren. Der Effekt der Therapie ist bildgebend häufig bereits nach 6 Monaten zu sehen.

Schwere Nebenwirkungen von Belzutifan wurden laut Iliopoulos nur selten beobachtet. Häufigste Nebenwirkung ist eine Anämie (Blutarmut), ferner Erschöpfung und Kopfschmerzen. Das Medikament darf nicht in der Schwangerschaft eingenommen werden. Bislang ist nicht bekannt, ob sich die Behandlung auf die Fruchtbarkeit auswirkt. Eine eventuelle Empfängnisverhütung unter Belzutifan-Therapie sollte jedenfalls nicht-medikamentös (also besser Spirale o.Ä.) erfolgen, da sonst die Wirksamkeit nicht gesichert ist.

Danach spricht Iliopoulos über grundlagenwissenschaftliche Aspekte wie die unterschiedlichen Funktionen von HIF 1 und HIF 2 in Hämangioblastomen.

Nachdem nun die vorgestellten Daten den anfänglichen Enthusiasmus bezüglich Belzutifan durchaus stützen, bleiben nach Meinung von Iliopoulos einige offene Fragen: Sollten junge Patienten mit einem kleinen Hämangioblastom behandelt werden? Wie lange soll die Behandlung fortgesetzt werden? Sollte es sich um eine kontinuierliche Behandlung handeln oder um eine Behandlung in Zyklen mit Pausen? Wie verhalten sich die anderen Tumoren (Nierenzellkarzinome) nach einem Ende der Behandlung? Werden Tumoren Resistenzen gegen die Substanz entwickeln? Wie üblich sind bei neu entwickelten Behandlungen zunächst viele Fragen zu klären.

In der anschließenden Diskussion werden die Effekte von Belzutifan besprochen. Auf Nachfrage stellt Iliopoulos einen wichtigen Punkt klar: Die Substanz wirkt nicht nur auf den soliden Tumor, sondern auch auf Zyste und Ödem (Anmerkung des Autors: Die Symptome werden ja meist durch Zyste und Ödem und nicht durch den soliden Tumorknoten verursacht).

Die Suche nach Treibermutationen bei VHL-PNET (Pankreastumoren) (The Quest after the Oncogenic Drivers for VHL-Related Pancreatic Neuroendocrine Tumors)

Von Amit Tirosh, Sheba Medical Center, Israel

Herr Tirosh gibt zunächst eine Übersicht über diese vergleichsweise selteneren VHL Tumoren. Tirosh möchte die Biologie der VHL-Pankreastumoren auch durch eine Betrachtung der sporadischen Pankreastumoren verstehen. Es folgt eine Analyse der Treiber-Mutationen, die für das Fortschreiten des Wachstums der Tumoren verantwortlich sind. Tiroshs Labor vergleicht VHL und sporadische Pankreastumoren. Sie haben das gesamte Genom von 102 Pankreastumoren sequenziert. Die Gruppe beobachtet, dass die meisten der identifizierten Signalwege mit der Hypoxie-Kaskade zu tun haben.

Bei den sporadischen Tumoren sind über das Genom verteilte Hypermethylierungen wichtige Treiber-Ereignisse, die für das biologische Fortschreiten der Tumoren verantwortlich sind. (Anmerkung: Durch Hypermethylierungen werden bestimmte Gene inaktiviert, ohne dass der Code im Sinne von Mutationen verändert wird). Danach berichtet Tirosh über die Rolle des Immunsystems auf Ebene der Tumorzellen („immune tumor microenvironment“). Als Mechanismen des Vorschreitens der Pankreastumoren identifiziert Tirosh 1. die Modifikation chromaffiner Zellen (Pankreaszellen), 2. DNA Reparaturmechanismen, 3. gestörte Telomerverlängerung (Zellalterungsprozess) und 4. den mTOR-Signalweg (Zentraler Signalweg für verschiedene andere Kaskaden).

Zuletzt spricht Tirosh über die mögliche Ursprungszelle der VHL-Pankreastumoren. Zu beobachten sind innerhalb der Tumoren Wachstumsmuster von alpha- und beta-Zellen, die auf einen möglichen Ursprung Rückschlüsse erlauben. Ferner sind auch Zwischenformen beschrieben.

Psychosoziale Auswirkungen von VHL – Neue Erkenntnisse und Herausforderungen (Psychosocial Impact of VHL – New Insights and Challenges)

Von Rachel van Leeuwaarde, Utrecht, The Netherlands

Van Leeuwaarde untersucht die Lebensqualität von VHL-Patienten. Weltweit wurden zu diesem Thema lediglich 5 Studien durchgeführt: In einer Studie mit 123 Patienten gaben über 50% der Betroffenen eine erhebliche Beeinträchtigung der Lebensqualität durch VHL an. In einer anderen Studie mit 33 Patienten lag diese Rate bei lediglich 28%. In einer anderen Studie mit 15 Patienten beklagten die Patienten am meisten die Unsicherheit bezüglich der weiteren Entwicklung der Erkrankung, Frustration bezüglich der lebenslangen Notwendigkeit des Screenings, gestörte Familienbeziehungen, Schwierigkeiten mit anderen über VHL zu sprechen, eingeschränkte Karrieremöglichkeiten, finanzielle Belastungen, Komplizierte Entscheidungsfindung bei der Familienplanung und Schwierigkeiten bei der Einschätzung medizinischer und psychologischer Hilfsangebote.

In einer Studie mit 24 Patienten ergaben sich durch die VHL-Testung nach Angaben der Patienten keine wesentlichen psychosozialen Beeinträchtigungen. Eine Studie mit 26 Betroffenen untersuchte junge Erwachsene. Wesentliche Punkte hier waren die Angst auf Zurückweisung durch potentielle Partner. Andererseits wird aber auch berichtet, dass ein offener Umgang mit der Erkrankung die Beziehungen stabilisiert und das gegenseitige Vertrauen vertieft.

Van Leeuwaarde untersuchte 227 Betroffene mit erblichen Tumorsyndromen. Wichtigster Faktor für eine gute Lebensqualität bei dieser Patientengruppe war die Arbeit. Die Arbeitsgruppe untersucht auch andere Tumorsyndrome wie MEN. Hier zeigten Untersuchungen zur Lebensqualität, dass die Screening-Untersuchungen einerseits die Sorgen über die Erkrankung vergrößerten, andererseits die Patienten dadurch aber auch ein Gefühl der Kontrolle über die Krankheit bekommen. Insgesamt ist das „cancer-worry-score“ bei VHL-Patienten höher als bei anderen Tumorerkrankungen. Eine wichtige Rolle spielen auch finanzielle Sorgen.

Unsicherheit über den Verlauf der Erkrankung spielt nach Ansicht Van Leeuwaardes eine wichtige psychosoziale Rolle und dabei spielt eine gute Arzt-Patient Beziehung eine entscheidende Rolle.

Es werden nun progressiv Daten in den Niederlanden bezüglich der Lebensqualität erhoben.

Die Behandlung von ZNS-Manifestationen von VHL: Erkenntnisse der Studie zu Spontanverläufen des NIH (National Institutes of Health) (Management of CNS Manifestations of VHL: Lessons from the NIH Natural History Study)

*Von Prashant Chittiboina,
MD National Institutes of Health, Maryland, USA*

Die seit 2001 von den NIH durchgeführten Untersuchungen zum Spontanverlauf von Hämangioblastomen liefern seither die wesentlichen Daten zum Verständnis des biologischen Verhaltens dieser Tumoren. Aus den Untersuchungen stammen unter anderem die Erkenntnisse zum sprunghaften Wachstumsverhalten von Hämangioblastomen. Die Neurochirurgische Abteilung an den NIH überblickt einen grossen Erfahrungsschatz bezüglich VHL. In den letzten 10 Jahren wurden dort 371 Operationen am ZNS von VHL-Patienten durchgeführt, darunter auch 7 ELST Tumoren. Seit der Einführung von Bevacizumab hat sich die Anzahl der OPs allerdings halbiert.

Ob ein Hämangioblastom operiert werden muss oder nicht ist weniger von der Größe der Tumoren abhängig, sondern mehr von Lokalisation und Symptomen. Bei Kleinhirnhämangioblastomen waren Kopfschmerzen ein wichtiges Zeichen. So müssen in einigen Lokalisationen auch größere Tumoren nicht notwendigerweise behandelt werden.

Dann spricht Chittiboina über die Behandlungstechniken. Bei der OP-Technik wird herausgestellt, dass die genaue Dissektion (chirurgische Entfernung von Weichteilgewebe) in der Ebene zwischen Tumor und gesundem Rückenmark essentiell ist. Chittiboina stellt eine Untersuchung zur neoadjuvanten Behandlung mit Vorinostat vor (neoadjuvant = Vorbehandlung mit Chemotherapie vor Operation). Die vorbehandelten Tumoren werden derzeit analysiert.

Eine weitere Studie zeigt an, welche Tumoren ein hohes Risiko für weiteres Wachstum und klinische Probleme tragen und daher entsprechend frühzeitig behandelt werden sollten. Dies sind Tumoren mit einem Volumen >100 mm³ und 20% Wachstum innerhalb eines Jahres („high risk“ Tumoren).

Dann wird eine Untersuchung zum MRT ohne die Gabe von Kontrastmittel durchgeführt. MRT ohne Kontrastmittel zeigt nach bisherigen Analysen die Tumoren ausreichend, um eine klinische Entscheidung für das weitere Management fällen zu können.

Indikationsstellung: NIH operiert Patienten mit Hämangioblastomen grundsätzlich nur im Falle von Symptomen (Anmerkung: Viele Zentren in Deutschland handhaben das anders und empfehlen auch die Entfernung asymptomatischer Tumoren, wenn diese ein deutliches Wachstum zeigen). Chittiboina schließt seinen Vortrag mit einer provokanten Frage: Wenn Patienten nur im Falle von Symptomen operiert werden, sollte man dann überhaupt ein Routine-MRT-Screening machen?

Damit wird natürlich die Diskussion angefacht und als erster widerspricht Othon Iliopoulos von der Harvard Medical School: Wenn man zu spät kommt, besteht ein Risiko für irreversible Schäden. So sollte man beispielsweise bei einem Patienten mit zystischem Kleinhirntumor nicht erst ein MRT machen, wenn er Kopfschmerzen bekommt.

EINDRÜCKE AUS DER SICHT DER BETROFFENEN

Auch ich wollte dieses Jahr dabei sein – mein erstes Mal bei einem VHL-Symposium! Insgesamt waren es drei sehr interessante Tage, während derer ich viele Eindrücke sammeln, viel lernen konnte – nicht unbedingt über VHL selber, denn wenn mir beispielsweise Gregg L. Semenza, einer der drei Medizinnobelpreisträger von 2019, etwas über das Thema „Hypoxia-inducible factors mediate immune evasion of cancer Ccells“ berichtet, dann verstehe ich diesen Titel schon nicht sicher (weshalb ich ihn auch lieber nicht übersetzt habe) und dies gilt erst recht auch für den Rest des Vortrags. Natürlich gab es auch für Laien

verständlichere Vorträge aus dem klinischen Bereich. Wenn etwa Prof. Walz aus Essen über die Breaking News aus dem Bereich der Parangliom- und Phäochromozytomchirurgie berichtet, dann bin auch ich da recht sattelfest – wozu gibt es unsere PKB, in der er hierüber bereits für uns geschrieben hat, auf deutsch und in laiengerechter Sprache. Mein Anspruch an die Veranstaltung und vor allem auch an mich war es auch gar nicht, mein VHL-Wissen zu optimieren. Ich war schlicht neugierig und wollte mal ein bisschen „Symposium-Luft“ schnuppern und möchte jetzt über meine Eindrücke und Erkenntnisse berichten:

- Ich war positiv überrascht davon, dass von den 23 Referierenden acht weiblich waren und damit etwa 35 Prozent, eine Quote, von der wir bei unseren Veranstaltungen weit entfernt sind. Wenn ich auf unsere Informationsveranstaltungen seit dem Jahr 2018 zurückblicke, dann waren von den dort 16 Vortragenden lediglich zwei weiblich, eine Quote von unter 15 Prozent. Und dass wir in den Jahren davor besser waren, kann ich mir nicht vorstellen. Auch wenn man sich die aktuelle Auflage unserer Patientenorientierten Krankheitsbeschreibung anschaut, so sieht es nicht wirklich besser aus: hier haben wir drei Autorinnen von 19 insgesamt. Insofern sind uns die Nordamerikaner einen guten Schritt voraus.
- Ich war negativ überrascht davon, dass von den 23 Referierenden nur vier aus Europa (Deutschland, Italien, Niederlande, Großbritannien) und zwei aus Israel stammten, alle anderen kamen aus den USA oder Kanada und ich frage mich, woran das liegt. Ist die VHL-Forschung in Nordamerika so viel besser aufgestellt als außerhalb dieses Kontinents? Oder war dieses Übergewicht schlicht dem Veranstaltungsort Toronto geschuldet, dessen klinisches Netzwerk bei der Organisation der Veranstaltung maßgeblich beteiligt war? Ich hoffe auf letzteres. In zwei Jahren werde ich mir diese Fragen beantworten können, denn da findet das nächste Symposium in Mailand und damit wieder in Europa statt.
- Begeistert hat mich, dass es einen Vortrag über die Forschung an bzw. mit organoiden

Modellen von Phäochromozytomen gab. Jetzt bitte nicht falsch verstehen, ich habe nicht wirklich verstanden, worum es da genau ging. Mich hat das nur deshalb so begeistert, weil ich gerade erst vor kurzem einen Wissenschafts-Podcast gehört habe, in dem es darum ging, wie man Tierversuche reduzieren und möglicherweise zukünftig überflüssig machen kann. Und in diesem Zusammenhang spielen Organoid eine bedeutende Rolle. Ein Organoid ist eine künstlich hergestellte, winzig kleine Struktur, die in ihrer Funktion bis zu einem gewissen Umfang dem nachgebildeten Organ – oder wie hier dem Phäochromozytom – entspricht. Zuvor hatte ich noch nie von so etwas gehört und fand es spannend, schon so bald und auch noch im Zusammenhang mit VHL diesem Thema wieder zu begegnen.

- Frustriert hat mich, dass gefühlt jeder zweite Referierende die Vorzüge des Medikaments Belzutifan lobgepriesen und es als voraussichtlich einen „Gamechanger“ für die Behandlung sämtlicher VHL-Tumoren bejubelt hat, auch wenn diesbezüglich noch viele Fragen ungeklärt sind. Die amerikanische Zulassungsbehörde FDA hatte dem Medikament im August 2021 die Zulassung erteilt und auch in Kanada scheint man Belzutifan einsetzen zu können. Die europäische Zulassungsbehörde EMA hingegen hält die eingereichten Daten für unzureichend und eine Zulassung für Europa ist nicht in Sicht. Auf diesen Umstand wurde einer der Referierenden im Anschluss an seinen Vortrag angesprochen, was er natürlich außerordentlich bedauert und versichert hat, alles in seiner Macht stehende zu tun, um diesem Missstand entgegenzuwirken. Sehr loblich, selbstverständlich. Aber ich hatte nicht den Eindruck, dass dieses Thema bei ihm oder auch einem der anderen Referierenden auf der täglichen To-Do-Liste einen Top-Platz einnimmt. Absolut verständlich, denn es ist nicht ihr unmittelbares Problem und für jeden von ihnen ist der Tag vollgepackt mit Dingen, die sie unmittelbarer betreffen. Trotzdem frustrierend. Und frustrierend auch deshalb, weil die Unterrepräsentanz europäischer Referierender vielleicht doch nicht nur dem Umstand des Veranstaltungsorts geschuldet war, sondern eine breite europäische Lobby für VHL fehlt?

- Ich habe mich darüber gefreut, dass auch VHL-Betroffene in die Veranstaltung aktiv eingebunden waren, sowohl in der Organisation als auch der Präsentation. Jeden Tag hat eine betroffene Person über ihren bzw. seinen Lebensweg mit VHL erzählt, Betroffene haben Fragen an die Referierenden gestellt und schließlich waren Vorstandsmitglieder der amerikanischen und kanadischen Patientenorganisationen auch bei den Schlussworten der jeweiligen Tage eingebunden. Wenn ich das zwar nicht in jedem Einzelfall als besonders Gelingen erachtet und es als ziemlich befremdlich empfunden habe, dass die Betroffenen grundsätzlich mit ihrem Vornamen angesprochen wurden, diese hingegen die Är:z:innen in aller Regel mit „Dr. xyz“, so empfinde ich diese Beteiligung dennoch als eine Wertschätzung gegenüber den Betroffenen und das freut mich natürlich.

- Ich habe mich darüber geärgert, dass ich während der Abschlussworte von Stephen Parrot, dem Vorsitzenden der kanadischen VHL-Patientenorganisation, und damit rein zufällig, erfahren habe, dass wir in Deutschland die meisten Betroffenen mobilisieren konnten, an einer pharmazeutischen Umfrage über die Lebenssituation von VHL-Betroffenen teilzunehmen – vielleicht erinnert sich ja der eine oder die andere an diese Umfrage aus dem Frühjahr und hat möglicherweise sogar selber daran teilgenommen. Das ist ja schon eine schöne Sache und gerade deshalb hätte ich es als selbstverständlich empfunden, hierüber auch direkt informiert zu werden. Für die Mobilisierung war es ja auch möglich, Mails zu streuen. Warum war es dann nicht möglich, dies auch nach dem Abschluss mit dem Ergebnis zu tun?

Da man ja aber einen Tag mit positiven Gedanken beenden soll, so möchte ich auch diesen Bericht nicht negativ enden lassen und komme daher nun zu meiner letzten Anmerkung.

- Beeindruckt hat mich Marston Linehan. Er ist ein amerikanisches VHL-Urgestein und hat die Auftaktrede des Symposiums gehalten. In dieser hat er seine 38-jährige VHL-Geschichte als Urologe in der Klinik und Forschung erzählt.

Mich hat dabei zunächst beeindruckt, noch einmal zu hören, welche enormen Fortschritte in den letzten knapp 40 Jahren erzielt worden sind, angefangen damit, dass Nierentumore heute in aller Regel bei einer Größe von 3cm operativ entfernt werden, organerhaltend und häufig minimalinvasiv und roboterassistiert operiert wird, dass Betroffenen ein systematisiertes Vorsorgeprogramm zur Verfügung steht, dass das VHL-Gen bekannt ist und dass als letztes Highlight sogar ein erstes Medikament (bislang) ohne erhebliche Nebenwirkungen auf dem amerikanischen Markt verfügbar ist. Das alles war zu Beginn seiner Tätigkeit noch nicht so und er hat auf allen diesen Ebenen zur Entwicklung hin zur derzeitigen Situation beigetragen – und dies häufig auch gegen Bedenken und Widerstände seiner Kollegen.

Ganz besonders beeindruckt hat mich dabei seine Geschichte, wie es dazu gekommen ist, Nieren organerhaltend zu operieren. Das war noch sehr zu Beginn seiner Karriere. Damals kam ein junger Mann zu ihm in die Klinik mit einem Tumor auf der einen Niere, den er – wie üblich – mitsamt der Niere erfolgreich operativ entfernt hat. Nicht sonderlich viel später kam eben dieser junge Mann wieder zu ihm, dieses Mal mit einem Tumor auf der noch verbliebenen Niere. Was blieb ihm übrig, als auch diesen Tumor mitsamt der Niere zu entfernen und damit diesen jungen Mann zu einer lebenslangen Dialysepflicht zu verdammen? Schweren Herzens hat er sich zu der Operation durchgerungen, denn Nichthandeln und damit den jungen Mann möglicherweise an Metastasen sterben zu lassen, war auch keine wirkliche Option. Als er dann den jungen Mann nach dem Eingriff zum Taxi gebracht und ihn hat wegfahren sehen, hat er sich geschworen: „nie wieder! Das mache ich so nie wieder!“ Und so hat er mit dem Versuch begonnen, Nieren organerhaltend zu operieren. Ein wenig kitschig, zugegeben, dennoch aber absolut glaubhaft und warmherzig vorgetragen. Und dieser Anspruch an sich, die Lebens- und Versorgungssituation von VHL-Betroffenen stetig zu verbessern, hat den gesamten Werdegang von Marston Linehan geprägt, der darüber hinaus auch noch einen unglaublich sympathischen Eindruck macht – ein Glück, wenn sich ein solcher Arzt ausgerechnet für VHL und die von dieser Erkrankung betroffenen Menschen interessiert!

ENDE DES VHL-ZENTRUMS IN SINGEN

Zum 1. Oktober 2022 hat Prof. Gläser seinen Arbeitsplatz an die MVZ Gelenk-Klinik nach Freiburg verlegt. Am Klinikum in Singen kann entsprechend leider kein VHL Screening mehr angeboten werden.

An der Gelenk-Klinik beschäftigt sich Prof. Gläser schwerpunktmäßig mit Erkrankungen der Wirbelsäule. Es besteht weiterhin die Möglichkeit, Prof. Gläser für Zweitmeinungen zu VHL-Tumoren zu konsultieren:

<https://gelenk-klinik.de/prof-dr-med-sven-glaesker-facharzt-fuer-neurochirurgie.html>

Gundelfinger Straße 11 • 79108 Freiburg • (0761) 791170
Sven-glaesker@gelenk-klinik.de

Wir wünschen ihm für seinen Start alles Gute!

NEUES VHL-ZENTRUM AM LMU*-KLINIKUM IN MÜNCHEN

Anfang diesen Jahres ist Herr Prof. Kroiß, der Leiter des Zentrums für Endokrine Onkologie des LMU Klinikums, an unseren Verein herangetreten und hat sein Interesse bekundet, bei sich eine strukturierte VHL-Vorsorge aufzubauen. Über diese Anfrage waren wir mehr als begeistert, allemal nach den durchaus wenig erfreulichen Erfahrungen im vergangenen Jahr bei der Suche nach einer Nachfolgelösung für die VHL-Betroffenen im ostdeutschen Raum. Und siehe da: Ein paar Mails und Telefonate später haben wir nunmehr ein neues „Zuhause“ in München!

Aber wer ist das jetzt eigentlich, dieser Prof. Kroiß und wie sollen die Kontrollen bei ihm ablaufen? 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:

Interview mit Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Matthias Kroiß – Leiter des VHL-Zentrums in München

Dagmar Rath: Herr Prof. Kroiß, warum haben Sie sich dafür entschieden, ein VHL-Zentrum bei sich am LMU-Klinikum aufbauen zu wollen?



Matthias Kroiß: In München habe ich hervorragende Bedingungen vorgefunden, um Betroffene mit endokrinen Tumorerkrankungen und genetischer Veranlagung für die Entwicklung solcher Tumore zu diagnostizieren und zu behandeln. So werden in der Ambulanz an dem Zentrum für Endokrine Tumoren, dessen Leitung ich vor zwei Jahren übernehmen durfte, viele Patienten mit Phäochromozytomen behandelt. Und zwar sowohl sporadischen als auch erblichen. Bisher bestand für VHL-Patienten kein spezieller Patientenpfad für eine spezialisierte Versorgung. Der Bedarf dafür im südostdeutschen Raum besteht und wir haben interessierte und kompetente Spezialisten für alle Erkrankungsaspekte. So hat sich das ganz zwanglos entwickelt.

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

Matthias Kroiß: Sie finden sehr einfach den Weg zu uns über die Webseite des Zentrums für Endokrine Tumoren (<https://www.lmu-klinikum.de/zentrum-endokrine-tumore>). Wir kümmern uns strukturiert und zugewandt um alle krankheitsbezogenen Aspekte und schaffen die Früherkennungsuntersuchungen in der Regel in einem einzigen Termin. Wenn es seltene Probleme gibt, haben wir alle erforderlichen Kompetenzen im Netzwerk parat und sind in der Lage, darauf einzugehen.

Dagmar Rath: Können Sie das konkretisieren?

Matthias Kroiß: Im endokrinen Tumorboard besprechen wir wöchentlicher interdisziplinär Patienten mit endokrinen Tumoren. Dazu gehört eine Spezialistin aus der Radiologie, Frau Privatdozentin Dr.

Schmid-Tannwald, aus der Nuklearmedizin etwa Professor Pfluger, Dr. Thorsteinsdottir aus der Neurochirurgie, Endokrinologen wie Professor Auernhammer, ein Spezialist für neuroendokrine Tumore, und mich. Aus der Chirurgie bringt Frau Privatdozentin Dr. Zimmermann, ihre Expertise ein. Da die Urologie nicht regelmäßig im Endokrinen Tumorboard zugegen ist, wird Privatdozent Dr. Weinhold bedarfsweise hinzugezogen.

Dazu kommt: Wir haben am LMU Klinikum Innenstadt sehr kurze Wege und eine sehr persönliche Atmosphäre. Die Augenklinik und damit Herr Dr. Förster ist um die Ecke und wir können jederzeit standortübergreifend auch die Spezialgebiete am Standort in Großhadern hinzuziehen.

Dagmar Rath: Sie sind endokriner Onkologe. Warum haben Sie sich gerade für diesen Beruf bzw. diese fachliche Ausrichtung entschieden?

Matthias Kroiß: „Das“ Fach „endokrine Onkologie“ gibt es eigentlich nicht. Ärztinnen und Ärzte, die sich um Betroffene mit Tumoren der hormonbildenden Organe kümmern, gehören ganz unterschiedlichen Fachrichtungen an. Ich bin von der Ausbildung Internist und Endokrinologe/Diabetologe, es gibt aber auch Onkologinnen, die sich auf dieses Spezialgebiet spezialisiert haben. Gerade im Bereich der Schilddrüse führen auch Nuklearmedizinerinnen nicht nur die Diagnostik sondern auch die Radiojodtherapie durch. Manche haben sich aufgrund lokaler Gegebenheiten, Neigung oder aufgrund der Nachfrage von Betroffenen auch in medikamentöse Verfahren eingearbeitet.

Für mich persönlich war die Erfahrung am Universitätsklinikum Würzburg prägend, wo es seit fast 20 Jahren einen wissenschaftlichen und klinischen Schwerpunkt für Tumoren der Nebenniere gibt. Über Patienten mit Nebennierenrindenzinomen, einer sehr seltenen Erkrankung, habe ich dann zunehmend auch Patienten mit Phäochromozytomen und Paragangliomen behandelt und schließlich auch die Leitung des Schilddrüsenzentrums übernommen. Für mich sind folgende Aspekte sehr wichtig und wecken meine Begeisterung: Betroffene mit solchen Tumoren fühlen sich oft allein und mit ihrer Erkrankung mitunter auch allein gelassen. Das ist kein Wunder. Schließlich können

Hausärztinnen und Onkologinnen nicht alle Details solcher seltenen Erkrankungen wissen und sich erarbeiten. Umgekehrt ist es schon so, dass die Herausbildung von Zentren die Versorgung deutlich verbessert. Und schließlich: Der medizinische Fortschritt hinkt bei den „Seltenen“ oft hinterher. Das zu ändern ist ein steter Ansporn für mich als Arzt aber auch als Wissenschaftler.

Dagmar Rath: Stichwort Wissenschaft: Wie sieht das aus der Betroffenenperspektive aus?

Matthias Kroiß: Wissenschaft heißt für uns „Forschung für die Betroffenen“. Hier am Zentrum machen wir Wissenschaft in Registerstudien und interventionellen Arzneimittelstudien. Das Rückgrat unserer Forschung ist die Registerstudie des Europäischen Netzwerks für das Studium von Nebennierentumoren (ENSAT). Diese nutzt pseudonymisierte Daten aus der klinischen Routine, um das Verständnis für die Entstehung, Diagnostik und Therapie von Tumoren der Nebenniere zu fördern. Dazu gehört auch das Wissen um die genetischen Veränderungen, die zum Auftreten solcher Tumore führen, wie etwa das von-Hippel-Lindau-Syndrom. Auch Biomaterialien können von Betroffenen gespendet werden für wissenschaftliche Untersuchungen. Daneben führen wir Studien mit Medikamenten durch, etwa bei Patienten mit dem – bei VHL kaum vorkommenden – bösartigem Phäochromozytom oder Paragangliomen.

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?

Matthias Kroiß: Das können meine Kolleginnen und Kollegen wahrscheinlich besser beurteilen. Ich versuche, nicht locker zu lassen, wenn es ein Problem gibt. Das ist mir sehr wichtig. Und dann sollen die Betroffenen spüren, dass sie nicht allein sind. Dazu gehört auch eine persönliche und verlässliche Kommunikation. Für manche bin ich fast ein bisschen wie der Hausarzt. Leider sind die organisatorischen Voraussetzungen auch an einem großen Klinikum nicht immer perfekt. Aber wir bemühen uns.

Dagmar Rath: Wie wird das Screening bei Ihnen ablaufen?

Matthias Kroiß: Die meisten Patienten kommen zu mir in die Ambulanz zum Gespräch und zur Labordiagnostik. Ich lege Wert auf eine Bestimmung der Plasmametaneprine als Screeningparameter für das Phäochromozytom mittels Flüssigkeitschromatographie-Tandemmassenspektrometrie. Das vermeidet falsch auffällige Befunde, da mit diesem Verfahren die Richtigkeit der Messung höher ist. Dafür warte ich etwa eine Woche auf die Werte. Anschließend – oder bei Patienten, die das Wünschen auch an einem anderen Tag – findet eine MRT-Untersuchung statt, die etwa 50 Minuten dauert und mit einer Kontrastmittelinjektion auskommt. Oft erfolgt dann am Nachmittag die Vorstellung in der Augenklinik ein paar hundert Meter von unserem Gebäude entfernt. Wir treffen uns dann im interdisziplinären Tumorboard stets am darauf folgenden Mittwoch und besprechen die Befunde. Für die Niere werden ggf. die Kollegen aus der Urologie hinzugezogen und der Patient dann am selben oder folgenden Tag telefonisch informiert.

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?

Matthias Kroiß: Wir arbeiten schon seit einiger Zeit entsprechend diesem Ablauf und es funktioniert sehr gut. Meistens sind die Früherkennungsuntersuchungen nicht zeitkritisch und planbar. Sie sollten sich mindestens 8 Wochen, besser ein Vierteljahr vorher bei uns melden. Für dringende Fälle finden wir immer eine Lösung.

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

Kontaktdaten

LMU Klinikum – Medizinische Klinik und Poliklinik IV

Zentrum für Endokrine Tumoren

Ziemssenstr. 5 • 80336 München

Telefon: 089/4400-52414 oder 52330

Telefax: 089/4400-19 52414

Email: zet@med.lmu.de

Web: <https://www.lmu-klinikum.de/zentrum-endokrine-tumore>

Die Ludwig-Maximilians-Universität München ist eine der führenden Universitäten in Europa mit einer mehr als 500-jährigen Geschichte. Sie steht für anspruchsvolle akademische Ausbildung und herausragende Forschung (<https://www.lmu.de/de/die-lmu/index.html>).

VORSTELLUNG DER CHRISTINE-RATH-STIFTUNG

Die Namensgeberin der Stiftung ist meine erste Frau, die Mutter von Dagmar. Sie war die erste Betroffene in unserer Familie. Nach einer Hirnstrompoperation ist sie an den Folgen mit nur 51 Jahren verstorben.



Im Sommer 2022 haben meine Frau Karin, meine Tochter Dagmar und ich die Stiftung mit Sitz in Worms errichtet. Sie wurde im August von den zuständigen Behörden anerkannt. Die Stiftung soll ausschließlich gemeinnützige Zwecke verfolgen und dient dazu, die Lebens- und Versorgungssituation der von VHL-Betroffenen zu verbessern. Dies wird durch die Förderung der VHL-Forschung zu Grundlagen, Klinik und Versorgung in enger Zusammenarbeit mit dem VHL-Verein verwirklicht.

Organe der Stiftung sind der Vorstand (z.Zt. meine Familie und ich) und das Kuratorium. Es berät und unterstützt den Stiftungsvorstand durch die Abgabe von Empfehlungen für die Verwendung der Stiftungsmittel. Der Wissenschaftliche Beirat des VHL-Vereins bildet auch das Kuratorium.

Weitere Informationen über die Stiftung finden sich auf unserer Webseite www.christine-rath-stiftung.de.

Wir werden erstmals im Winter 2022/23 gemeinsam mit dem VHL-Verein ein Forschungsprojekt ausschreiben und fördern.

Dietrich Rath

SCHWERPUNKT DER PSYCHOLOGISCHEN ASPEKTE BEI VHL – PROFESSIONELLES ANGEBOT EINES MITGLIEDS

Liebe Mitglieder,

manche von euch haben mich schon bei der Mitgliederversammlung in Rostock getroffen und dort gehört, dass ich mich gern einbringen möchte mit meinem Hintergrund als Psychologin. Ich habe in den Niederlanden Rechtspsychologie und klinische Psychologie studiert und war aktiv beteiligt an diversen Forschungsprojekten. Seit meinem zweiten Masterabschluss bin ich in der psychosomatischen Rehabilitation tätig und habe gerade meine Ausbildung zur Psychotherapeutin begonnen. 2019 hörte ich durch meinen Partner erstmals von VHL und besuchte in Freiburg die erste Mitgliederversammlung – hier entstand dann auch bei mir die Frage, ob ich nicht mit meinem Fachgebiet einen Beitrag leisten könnte.

Tatsächlich ist die Psychologie ein UNGLAUBLICH riesiges Fachgebiet, doch in den meisten Köpfen wird sie noch immer gleichgesetzt mit „Psychotherapie“. Daher möchte ich hier noch einmal darlegen, wie ich mir vorstellen kann, mich einzubringen, und was genauer.

Vorab: Ich mache KEIN psychotherapeutisches Angebot, das passt nicht in meine Rolle als Vereinsmitglied und Angehörige. Wenn Du Fragen hast rundum Psychotherapie (Welche Formen gibt es? Wie läuft das ab? Worauf sollte ich achten? Wie bekomme ich endlich einen Platz?) kann ich aber natürlich gerne informieren (E-Mail unten).

Warum Psychologie? Unsere Psyche beeinflusst alles: schließlich gibt es keine Sekunde, in der Hirn und Körper nicht kommunizieren! Unglaublich wichtig finde ich auch, dass psychische und soziale Faktoren bei VHL beeinflussbarer sind als die sonst immer beleuchtete biologischen Faktoren. Selbstwirksamkeit (die Überzeugung, selbst einwirken zu können auf innere Zustände und äußere Umstände) kann gestärkt werden, um der Hilf- und Hoffnungslosigkeit, dem Ausgeliefertsein, etwas entgegenzusetzen. Insbesondere die Wirkung der Psyche (Ge-

mütszustand, Lebenszufriedenheit, Krankheits- und Stressbewältigung) auf das Immunsystem, was ja normalerweise Krebszellen bekämpft, ist interessant für uns. Mit solchen Fragen beschäftigt sich vor allem die Psychosomatik, Psychoonkologie und Psychoneuroendokrinologie.

In 2010 haben zum Beispiel Lammens und Kollegen/innen in einer Umfrage unter Betroffenen und Angehörigen in den NL herausgefunden, dass rund die Hälfte der Betroffenen und 36% der Angehörigen klinisch bedeutsame Level von Stress erlebten. Dies was insbesondere der Fall bei denjenigen, die im Jugendalter direkte Verwandte aufgrund der VHL Mutation verloren hatten. Interessant fand ich hier auch, dass nicht von einer Erkrankung oder Krankheit, sondern einem Tumordispositionssyndrom gesprochen wird.

Die Wirkungen auf die Gesundheit sind nicht nur relevant für die Prävention, sondern auch für den Umgang mit Eingriffen, der Genesung danach sowie im Psychosozialen Bereich. So fanden Bond und Kollegen/innen (2022) zum Beispiel, dass das VHL-Syndrom die Angst vor Zurückweisung im Dating-Kontext steigert, wobei es wenig Unterstützung gibt vom Gesundheitssystem aus. Darüber hinaus beeinflusst die Kommunikation rundum VHL auch familiäre und Arzt-Patient Beziehungen, sowie das eigene Krankheitsbild. Hier wird auch das Feld der Ethik, was während der MV eingebracht wurde, relevant und hat sicherlich viele Berührungspunkte mit psychologischen Ansätzen.

Ich würde es toll finden, auf zukünftigen Veranstaltungen ins Gespräch zu gehen über solche Themen und auf verschiedene Weise wertvolles Wissen mit euch zu teilen. Ansonsten würde ich gern Artikel auf der Website/im Rundbrief und Beiträge über Instagram teilen, basierend auf Fachwissen, Forschung, meiner Arbeit und euren Wünschen. Auch würde ich es spannend finden, an Forschung zu psychosozialen Einflussfaktoren rund VHL beteiligt zu sein, doch das ist gerade noch eher Zukunftsmusik, da ich das nicht allein machen kann. Natürlich bin ich keine Expertin im Gebiet Psychoonkologie an sich, aber setze mich gern näher damit auseinander und möchte vor allem versuchen, auf eure Anliegen und Fragen einzugehen!

Gerne könnt ihr euch per Mail an mich wenden, via fran.wolf@outlook.com.

*Herzliche Grüße
Franziska Wolf
(gern Fran!)*

Referenzen:

Bond, E., Yashar, B., Else, T., Osborne, J., & Marvin, M. (2022). Disclosure of genetic risk to dating partners among young adults with von Hippel-Lindau disease. *Familial Cancer*, 1-13.

Lammens, C. R., Bleiker, E. M., Verhoef, S., Hes, F. J., Ausems, M. G. E. M., Majoor-Krakauer, D., ... & Aaronson, N. K. (2010). Psychosocial impact of Von Hippel-Lindau disease: levels and sources of distress. *Clinical genetics*, 77(5), 483-491.

HÄMANGIOBLASTOME: EINE TUMORART - ZWEI UNTERGRUPPEN

*Von Niklas Woltering, PD Dr. Michael Mütter,
Dr. Christian Thomas und PD Dr. Markus Holling*

Mit der finanziellen Förderung Ihres Vereins untersuchten wir am Universitätsklinikum Münster in Kooperation zwischen der Klinik für Neurochirurgie und dem Institut für Neuropathologie 47 Hämangioblastome mit einem neuartigen Verfahren. Damit konnten wir untersuchen, welche Gene, also fest in den Tumorzellen eingebaute Programme ein bzw. ausgeschaltet waren. Das sog. „Illumina-EPIC-Array“ ermöglichte diese Untersuchung an 850.000 Stellen in der Erbinformation jedes einzelnen Tumors. Die einzelnen betrachteten Stellen bezeichnet man entweder als methyliert, also ausgeschaltet oder als unmethyliert und damit eingeschaltet. Die Summe der Veränderungen, die bei einer Tumorart auftreten, ergeben das Methylierungsprofil, das wie ein Fingerabdruck nahezu einzigartig für unterschiedliche Erkrankungen ist.

Die so erhaltenen Informationen analysierten wir mit bioinformatischen Methoden auf Muster und Untergruppen.

In diesem Schritt konnten wir zwei Untergruppen abgrenzen. Die Untergruppen ließen sich sowohl im Vergleich der Hämangioblastome untereinander als auch im Vergleich mit fast 3000 Proben aus über 100 Tumorarten des Gehirns und Rückenmarks darstellen. Der zentrale Unterschied zwischen den beiden Gruppen bestand darin, dass die eine Gruppe der Tumore vor allem im Kleinhirn zu finden war und beide mikroskopischen Unterarten des Tumors (retikuläres und zelluläres Muster) aufwies, wohingegen die andere Gruppe im Hirnstamm und Rückenmark auftrat und nur Tumore des „retikulären“ mikroskopischen Musters beinhaltete.

Dieses Phänomen wurde bei Hämangioblastomen bisher noch nicht beobachtet. Durch weitere Untersuchungen konnten wir ausschließen, dass diese Gruppen durch lokalisationsabhängig unterschiedliches, dem Tumor anhaftendes Gewebe bedingt wurden. Ebenso untersuchten wir mit der genannten Methode noch größere Veränderungen der Erbsubstanz, so genannte „Kopiezahlveränderungen“. Auch hier zeigte sich ein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Gruppen, wobei die Gruppe der Kleinhirntumore in Summe deutlich größere Veränderungen der Erbinformation aufwies.

Im klinischen Verlauf konnten wir bisher keine signifikanten Unterschiede in Bezug auf Tumorrezidive zwischen den Gruppen beobachten. Die Aussagekraft ist aber dadurch begrenzt, dass der Zeitraum der Nachbeobachtung mit durchschnittlich 16 Monaten sehr kurz war. Wir werden dies aber weiterhin beobachten und die klinischen Verlaufsdaten berichten.

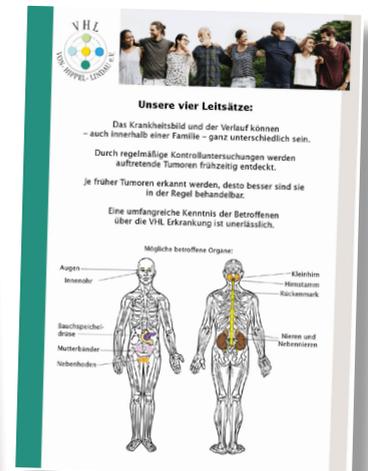
Aus den gesammelten Informationen schließen wir, dass Hämangioblastome möglicherweise aus verschiedenen Zellpopulationen hervorgehen, da das Methylierungsprofil eines Tumors sowohl durch die Ursprungszelle und die Veränderungen bei der Tumorentstehung beeinflusst wird. Dies könnte in der Zukunft Möglichkeiten einer gezielten Therapie in Abhängigkeit von der Untergruppe ermöglichen.

In den bisher veröffentlichten Methylierungsprofilen von Hämangioblastomen, die mit dem weniger hochauflösenden Vorgängersystem untersucht wurden, ließen sich die beschriebenen Veränderungen nicht

darstellen. Unsere Ergebnisse konnten in der Fachzeitschrift „Brain Pathology“ unter dem Titel „DNA methylation profiling of central nervous system hemangioblastomas identifies two distinct subgroups“ veröffentlicht werden. Ohne Ihre Förderung wäre dieses Projekt sicher nicht möglich gewesen. Dafür möchten wir uns herzlich bei Ihnen und insbesondere den Sponsor:innen bedanken.

NEUE PLAKATE FÜR DEN VEREIN

Für die von ihm organisierten Spendenaktionen kam Jan Knabbe mit einer Bitte auf den Verein zu. Er wollte für seinen Spendenlauf in Bad Kreuznach (darüber wird in diesem Rundbrief in einem separaten Artikel genauer berichtet) gerne Plakate zu Werbezwecken über den Verein und die Erkrankung ausstellen. Der Vorstand nahm diese Idee gerne auf und ließ daraufhin zwei Plakate gestalten. Auf einem ist ein Überblick über die Erkrankung zu sehen, auf dem anderen unsere vier Leitsätze. So können sich ab jetzt Zuschauer:innen und/oder Teilnehmer:innen ganz leicht einen Eindruck verschaffen, wohin ihre Spenden gehen. Bei Interesse zur Ausstellung der Plakate darf sich Jeder:er gerne mit dem Vorstand in Verbindung setzen.



ONLINE-WORKSHOP ZUR “PATIENT:INNEN- BETEILIGUNG IN GENOMDATENBANKEN” AM 23. JULI

Forscherinnen und Forscher des Nationalen Tumorcentrums Heidelberg wollen in der PaGODa-Studie (Patientenperspektiven auf Governance-Strukturen von Datenbanken) herausfinden, wie Patient:innenbeteiligung in Genomdatenbanken aussehen könnte.

Genomdatenbanken sind große Datenspeicher für Informationen zu biologischem Material des Menschen, die speziell für die Verwendung in der medizinischen Forschung aufbewahrt werden. Diese Daten können mit relevanten persönlichen und gesundheitlichen Informationen verknüpft werden. Das Ziel von solchen Datenbanken ist es, Forschenden eine Ressource zur Verfügung zu stellen, um Krankheiten besser zu verstehen. Dabei sind Genomdatenbanken insbesondere wichtig, um Risikofaktoren für komplexe Krankheiten zu erkennen und um unerwünschte Arzneimittelwirkungen zu minimieren, neue Behandlungen zu entwickeln und Medikamente besser an Patient:innen anzupassen. Gerade also für Menschen mit einer seltenen Erkrankung oder einer erblich bedingten Anlage für eine solche Erkrankung, könnten in Zukunft die Sammlung von und Forschung mit genetischen Daten in Datenbanken viel versprechen.

Die Sammlung, Speicherung und Verwaltung von solchen großen Mengen an sensiblen Daten bringen jedoch ethische Herausforderungen mit sich. Weil es um Patientendaten geht, wollten die Forscher:innen mit Hilfe des Workshops erfahren, ob Patient:innen in der Gestaltung und Verwaltung von Genomdatenbanken involviert werden wollen und können. Für das Deutsche Humangenom-Phenomarchiv – eine Genomdatenbank abgekürzt GHGA – sollten im Rahmen des Workshops die Bedeutung und Möglichkeiten einer Patientenbeteiligung im Betrieb von Genomdatenbanken erkundet werden: Wollen das betroffene Patient:innen überhaupt? Wie könnte eine solche Beteiligung aussehen? Was wären die Aufgaben? Was spricht gegen eine Einbindung? Welche Konflikte könnten entstehen?

Der Workshop begann mit einem einführenden Vortrag über GHGA – Das Deutsche Humangenom-Phenomarchiv. GHGA wurde 2020 ge-

gründet als eines der ersten neun NFDI-Konsortien (Nationale Forschungsdaten Infrastruktur) und ist eine Forschungsdatenbank mit dem Ziel einer sicheren Speicherung, Zugriff und Analyse menschlicher Genomdaten. Es ist der deutsche Knotenpunkt des Europäischen Genomarchivs (EGA). Der Bedarf, einen offenen, effizienten, benutzerfreundlichen Zugriff auf Daten zu ermöglichen wird dabei balanciert durch die Notwendigkeit, diese Daten sicher und geschützt aufzubewahren und nur legitimen Forschungszwecken zugänglich zu machen.

Anschließend wurde in Kleingruppen über die Themen „Freigabe von Daten zu Forschungszwecken“ und allgemein über die „Patient:innenbeteiligung in Forschungsdatenbanken“ diskutiert.

Die „Informierte Einwilligung“ war Gegenstand eines weiteren Vortrags. Die Aufklärung und Einwilligung der datengebenden Personen sind im Rahmen von Genomdatenbanken unerlässlich und ein Grundprinzip der medizinischen Ethik und der biomedizinischen Forschung. GHGA hat einen Leitfaden für Ärzt:innen, Forschende und Einrichtungen veröffentlicht, die Daten an GHGA übermitteln wollen. Die Veröffentlichung stellt Ergänzungen zur Erweiterung bestehender Einwilligungsdokumente bereit. Diese Ergänzungen informieren Patient:innen und Forschungsteilnehmer:innen über die Möglichkeit, ihre Daten mit Genomarchiven wie GHGA zu teilen und stellen so sicher, dass die Daten über die GHGA-Dateninfrastruktur ausgetauscht werden können.

In den gleichen Kleingruppen haben wir uns anschließend zu der Frage der „Patient:innenbeteiligung in Bezug auf Zugriff auf Genomdaten“ ausgetauscht.

Nach der Mittagspause fand dann im gesamten Plenum eine Zusammenfassung der Kleingruppendiskussionen statt und es erfolgte ein weiterer, reger Austausch zu einzelnen Aspekten.

Wer noch mehr wissen möchte, findet alle wichtigen Informationen auf der Website www.ghga.de. Dort kann man auch den sehr informativen Podcast „Der Code des Lebens“ abonnieren, der sich in jeder Folge mit Interviewpartner:innen mit verschiedenen Aspekten der menschlichen Genomforschung beschäftigt. Der Podcast ist kostenlos, erscheint einmal im Monat und erfordert kein spezielles Vorwissen.

NEU GESTALTETE INFOBROSCHÜRE DES G-BA

Sehr geehrte Damen und Herren,

die neu gestaltete Informationsbroschüre des G-BA ist da. Ausgehend von Patientengeschichten erläutert sie an Beispielen unsere Arbeit und ist auf der G-BA-Website nun in Deutsch und Englisch als PDF abrufbar. Gedruckt ist sie derzeit in sehr kleiner Stückzahl nur in Deutsch zu haben, um Änderungsbedarf durch mögliche Strukturentscheidungen des Gesetzgebers abzuwarten. Interessenten an einer Druckversion melden sich gern unter der Mailadresse info@g-ba.de. Wir versenden die Broschüren, solange der Vorrat reicht, und planen den darüberhinausgehenden Bedarf beim nächsten Nachdruck ein.

Deutsche Version:

https://www.g-ba.de/downloads/17-98-5336/2022-07-22_G-BA-Infobroschuere_DE_bf.pdf

Englische Version:

https://www.g-ba.de/downloads/17-98-5349/2022-07-22_G-BA-Infobroschuere_EN_bf.pdf

*Herzliche Grüße
i.A. Sybille Golkowski
Referentin*

*Stabsabteilung Öffentlichkeitsarbeit und Kommunikation
Gemeinsamer Bundesausschuss*

UNICAT CANDY UND CARDBUDDYS - GROSSER SPENDENERFOLG

Toller Spendenerfolg auf dem Late Summer Festival von Unicat Candy!

von Catrin Dammer

Am 10. September 2022 fand das Late Summer Festival von Unicat Candy statt. Auch wenn der Wettergott zeitweise für feuchte Abkühlung sorgte, lockten zahlreiche Attraktionen kleine und große Besucher auf das Gelände des amerikanischen Lebensmittel Store in der Benzstraße 16c in Hanau.

Neben einem Foodtruck, buntem Slusheis, Waffeln am Stiel und einem Fotoshooting mit Paw Patrol war auch der Store mit attraktiven Rabattaktionen und Angeboten geöffnet.



Dank dem großen Engagement von Jan Knabbe, ebenfalls Mitglied des VHL e.V., konnten wir unseren kleinen Gästen auch zahlreiche Outdoor Spiele bereitstellen. So war neben einem großen Vier-Gewinnt-Spiel und verschiedenen Wurfspielen auch eine Hüpfburg die Attraktion für die Kleinen.

Abgerundet wurde das Late Summer Festival von einer großen Tombola, bei der es zahlreiche große und kleine Überraschungen zu gewinnen gab, die Unicat Candy und die Cardbuddys zur Verfügung stellten. Im Rahmen dieses Gewinnspiels konnte eine stattliche Spendensumme gesammelt werden.

Unicat Candy ist stolz, dem Verein eine Spende in Höhe von 1.000,00 Euro überreichen zu können.

INFORMATIONEN VON EURORDIS

NEUE HOMEPAGE

Die Internetseite von Eurordis hat ein neues Aussehen bekommen und ist voller maßgeschneiderter Funktionen, Materialien und Empfehlungen zur Unterstützung der Selbsthilfe-Arbeit und seltenen Erkrankungen. Mit dem Ziel sie schneller, einfacher zu navigieren und übersichtlicher zu gestalten, wurde sie in den letzten Monaten überarbeitet. Die neue Internetseite eurordis.org ist eine Anlaufstelle für eine große Auswahl an Materialien zu den Themen Politik, Forschung, Diagnose, Behandlungen, europäische Referenznetzwerke, ganzheitliche Betreuung und vieles mehr. Einfach mal reinschauen!



25-JÄHRIGES BESTEHEN

25 Jahre der Patientenvertretung, des Empowerments, der Bewusstseinsbildung und des Aufbaus von Kapazitäten vergingen wie im Fluge. Im letzten Vierteljahrhundert gab bei der Verbesserung des Zugangs zu Diagnose, Behandlung und Pflege, welche für Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, so wichtig sind, enorme Fortschritte. 25 Jahre voller Herausforderungen und Meilensteine, die ohne unsere Mitglieder nicht möglich gewesen wären - von den EU-Verordnungen über Arzneimittel für seltene Erkrankungen und Kinderarzneimittel bis hin zur Anerkennung der Herausforderungen, vor denen unsere weltweite Gemeinschaft von 300 Millionen Menschen steht, durch die Vereinten Nationen im vergangenen Dezember. Auf der Website kann sich jede:r von den Errungenschaften der letzten 25 Jahre überzeugen.

NEUES VON DER BAG SELBSTHILFE

Burga Torges
Referatsleitung Presse- und Öffentlichkeitsarbeit
BAG SELBSTHILFE e.V.

BAG-SELBSTHILFE STARTET INFORMATIONSKAMPAGNE ZUR TRANSPARENZ UND UNABHÄNGIGKEIT IN DER SELBSTHILFE

Düsseldorf, 26.09.2022. Die Selbsthilfe basiert auf dem Prinzip des Vertrauens. Ein vertrautes Miteinander in der Selbsthilfegruppe, ein Vertrauen in die Selbsthilfeorganisation und ein Vertrauen in Autonomie der Interessensvertretung. Um dieses Vertrauen glaubwürdig herzustellen sind Neutralität und Unabhängigkeit für die Selbsthilfe ein besonders hohes Gut. Mit der Einführung des Monitoringverfahrens und der Einführung der Leitsätze zur Transparenz und Unabhängigkeit 2005 hat die BAG SELBSTHILFE gemeinsam mit dem Forum im Paritätischen Gesamtverband ein Selbstkontrollorgan eingeführt, das die Unabhängigkeit der Selbsthilfe von Wirtschaftsunternehmen garantiert. Zum 1. Juli dieses Jahres wurden diese Leitsätze noch einmal überarbeitet. Mit der Kampagne „Wir stehen für Transparenz und Unabhängigkeit – #SELBSThilfeBESTIMMT“ will die BAG SELBSTHILFE ihre 123 Mitgliedsorganisationen und zwölf Landesarbeitsgemeinschaften motivieren, ihr Statement für Unabhängigkeit und Transparenz öffentlich zu präsentieren. Dadurch soll unter anderem die Öffentlichkeit dafür sensibilisiert werden, dass die unverzichtbare Arbeit der Selbsthilfeorganisationen für chronisch kranke und behinderten Menschen nur mit einer planbaren und ausreichenden Förderung seitens der gesetzlichen Krankenkassen möglich ist.



„Die Selbsthilfe kann ihre Aufgaben nur dann glaubwürdig vertreten, wenn sie ihre Unabhängigkeit und Neutralität gegenüber den anderen Akteuren im Gesundheitswesen wahrt. Mit dem Monitoringverfahren und den Leitsätzen für Transparenz und Unabhängigkeit, wurde eine Kontrollinstanz geschaffen, die Einflüsse auf die inhaltliche Ausrichtung der Selbsthilfe verhindert und somit dafür sorgt, dass sich die Angebote der Selbsthilfeverbände ausschließlich nach dem Interesse der Betroffenen ausrichten.

Im Leitfaden Selbsthilfeförderung nach §20h SGB-V werden die Anerkennung der Leitsätze als Fördervoraussetzung seitens der gesetzlichen Krankenkassen eingefordert. Um die Unabhängigkeit von Wirtschaftsunternehmen langfristig gewährleisten zu können, sind aber alle Selbsthilfeverbände und Organisationen auf eine gesetzlich festgelegte und ausreichende Förderung angewiesen. Dies ist seit Jahren leider nicht der Fall, was die Arbeitsbedingungen der Selbsthilfeverbände unnötig erschwert. Daher fordern wir hier dringend nachzubessern!“, sagt Dr. Martin Danner, Geschäftsführer der BAG SELBSTHILFE.

Seit in Kraft treten der aktualisierten Leitsätze im Juli 2022 müssen alle Mitglieder der BAG SELBSTHILFE neben den Einnahmen von Pharmaunternehmen nun auch sämtliche Einnahmen offenlegen, die von Unternehmen stammen, die aufgrund der satzungsgemäßen Verbandsziele geeignet wären, Einfluss zu nehmen. Geht also beispielsweise ein Verband, der sich um Kinder mit Lernproblemen kümmert, eine Kooperation mit einem Schulbuchverlag ein, muss er diese veröffentlichen. Das gilt für alle Spenden von Wirtschaftsunternehmen, die in einem Wirtschaftsjahr eine Höhe von 300,- Euro überschreiten. Hier besteht steuerrechtlich die Pflicht die Spendeneinnahmen zu quittieren.

Sie finden es richtig und wichtig, dass sich Selbsthilfeverbände in Deutschland selbstbestimmt und unabhängig von wirtschaftlichen Interessen mit ihrer Arbeit für chronisch kranke und behinderte Menschen stark machen? Dann unterstützen Sie unsere Kampagne auf Facebook und Instagram und geben Sie uns ein Like für Transparenz und Unabhängigkeit!

Kampagnenmaterialien stehen unter folgendem Link zum Download bereit:

<https://nextcloud.bag-selbsthilfe.de/s/8ps8RpiH253PWDP>

KRANKENHAUSBEGLEITUNG

Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Kolleginnen und Kollegen,

in seiner Sitzung vom 18.08.2022 hat der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) einen Beschluss über die Erstfassung der Richtlinie über den Personenkreis von Menschen mit Behinderung, die eine Begleitung im Krankenhaus aus medizinischen Gründen benötigen, gefasst, welcher vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) am 11.10.2022 im Bundesanzeiger veröffentlicht wurde.

In dieser Richtlinie des G-BA (Krankenhausbegleitungs-Richtlinie/ KHB-RL) sind gemäß § 44 b Abs. 2 SGB V die Kriterien zur Abgrenzung des Personenkreises, der eine Begleitung während einer stationären Krankenhausbehandlung (KH-Behandlung) aus medizinischen Gründen benötigt, geregelt. Das Vorliegen dieser Kriterien ist auch eine der Voraussetzungen für den Anspruch auf Krankengeld nach § 44 b Abs. 1 SGB V einer bei einer stationären KH-Behandlung mit aufgenommener Begleitperson aus dem engsten persönlichen Umfeld (§1).

Die medizinischen Kriterien sind in § 2 der Richtlinie verankert. Danach besteht eine medizinische Notwendigkeit der Mitaufnahme einer Begleitperson, wenn infolge der vorliegenden Behinderung der oder des stationär behandlungsbedürftigen Versicherten eine Begleitung während der aktuellen KH-Behandlung erforderlich ist, weil

- ohne Begleitperson die KH-Behandlung nicht durchführbar ist,
- ohne Begleitperson die Behandlungsziele nicht oder nicht im erforderlichen Ausmaß erreicht werden können oder deren Erreichung erheblich gefährdet wäre,
- die Begleitperson in das therapeutische Konzept im Krankenhaus eingebunden werden muss oder
- die Begleitperson in das therapeutische Konzept für die Zeit nach der Entlassung aus dem Krankenhaus einzubeziehen ist.

Die Kriterien für die medizinische Notwendigkeit einer Mitaufnahme werden in der Anlage dieser Richtlinie konkretisiert. Eine solche medizinische Notwendigkeit der Mitaufnahme liegt vor, wenn mindestens ein Kriterium der in der Anlage genannten Fallgruppen – Begleitung zum Zweck der Verständigung, Begleitung zum Zweck der Unterstützung im Umgang mit durch die KH-Behandlung verbundenen Belastungssituationen, insbesondere bei fehlender Kooperations- und Mitwirkungsfähigkeit, Begleitung zum Einbezug in das therapeutische Konzept während der KH-Behandlung oder zur Einweisung in nach der stationären KH-Behandlung weiterhin notwendige Maßnahmen – erfüllt ist oder eine vergleichbare Schädigung oder Beeinträchtigung vorliegen.

§ 3 der Richtlinie regelt die Feststellung und Bescheinigung der medizinischen Notwendigkeit im Vorfeld der KH-Behandlung und § 4 die Feststellung der medizinischen Notwendigkeit und Bescheinigung gegenüber der Begleitperson durch das Krankenhaus.

Die Richtlinie tritt am 01.11.2022 in Kraft, die tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf den Internetseiten des G-BA unter www.g-ba.de veröffentlicht.

*Mit freundlichen Grüßen
Bettina Stevener-Peters
Referatsleitung Recht und Sozialpolitik*

AKTUELLES AUS DEM VEREIN

Achtung – Neue Bankverbindung ab 01.01.2023

Wir haben bereits während der Mitgliederversammlung in Rostock mitgeteilt, dass wir die Bank zum 1. Januar 2023 wechseln werden. Unsere neuen Bankverbindungen bei der Rheingauer Volksbank, Hauptstandort Geisenheim, Winkeler Str.64a, 65366 Geisenheim, lauten:

Für Mitgliedsbeiträge und Spenden für die Vereinsarbeit:

IBAN: DE44 5109 1500 0000 0050 70

BIC: GENODE51RGG

Für Spenden zur VHL-Forschung:

IBAN: DE10 5109 1500 0000 0051 00

BIC: GENODE51RGG



MITGLIEDSBEITRÄGE 2023

Im ersten Quartal werden die Mitgliedsbeiträge für das Jahr 2023 bei allen Mitgliedern, die dem Lastschriftverfahren zugestimmt haben, von unserem neuen Konto abgebucht.

Für diesen Personenkreis ändert sich durch den Bankenwechsel nichts. Es gibt für Teilnehmer am Lastschriftverfahren keinen Handlungsbedarf.

Änderungen von Bankverbindungen sollten uns jedoch, wie bisher, bis spätestens Ende Dezember 2022 vorliegen, denn Gebühren, die uns von den Banken für nicht eingelöste Lastschriften in Rechnung gestellt werden (z.B. bei erloschenen Konten) müssen wir an die Zahlungspflichtigen weitergeben.

Durch die SEPA-Einführung ist es uns weiterhin möglich, Mitgliedsbeiträge aus dem Euro-Raum gebührenfrei per Lastschrift einzuziehen. Mitglieder, die dies wünschen, melden sich bitte bei Frauke Riedesel.

Wir möchten alle Mitglieder, die ihre Mitgliedsbeiträge selbst überweisen bitten, dies bis spätestens zum 31.03.2023 zu tun (bitte neue IBAN DE44 51091500 0000 0050 70 verwenden).

SPENDENBESCHEINIGUNGEN 2022

Ende Januar werden die Spendenbescheinigungen für das vergangene Jahr verschickt. Bei Beträgen bis zu einer Höhe von 300,- Euro akzeptiert das Finanzamt den vereinfachten Nachweis über den Kontoauszug oder den Bareinzahlungsbeleg.

Für Spenden über PayPal genügt 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 für einen Betrag unter 300,- Euro dennoch eine Spendenbescheinigung benötigen, melde er sich bitte bei unserer Schatzmeisterin Frauke Riedesel, die dann eine Spendenbescheinigung erstellt.

NÄCHSTE TERMINE

25. Februar	10-12 Uhr	Digitales Treffen mit dem Vorstand
18. März	10-14 Uhr	Regionales Treffen in Stuttgart
1. April	11:30-14:00 Uhr	Regionales Treffen in München
8. Juli	11:30-14:00 Uhr	Regionales Treffen in Freiburg
wird noch bekannt gegeben		Regionales Treffen in Essen
13.-15. Oktober		Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung in Erlangen

VORSTANDSMITGLIEDER UND IHRE ZUSTÄNDIGKEIT

Vorsitzende Dagmar Rath

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

Stellvertretender Vorsitzender Martin Herker

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

Schatzmeisterin Frauke Riedesel

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

Schriftführerin Melanie Günther

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

Beisitzerin Louisa Merscher

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

Beisitzerin Anja Schlemmer

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

MITGLIEDER DES WISSENSCHAFTLICHEN BEIRATS

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

Humangenetik Freiburg

Heinrich-von-Stephan-Straße 5 • D-79100 Freiburg

Tel.: 0761-8964540

E-Mail: JDecker@humangenetik-freiburg.de

Prof. Dr. Sven Gläser

MVZ-Gelenklinik Freiburg

Gundelfinger Straße 11 • D-79108 Freiburg

E-Mail: Sven-glaesker@gelenk-klinik.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

Prof. Dr. Andreas H. Mahnken

Universitätsklinikum Marburg, Klinik für diagnostische und interventionelle Radiologie

Baldingerstraße • D-35043 Marburg

E-Mail: mahnken@med.uni-marburg.de

Prof. Dr. Victor Grünwald

Universitätsklinikum Essen, Klinik für Urologie

Hufelandstraße 55 • D-45146 Essen

E-Mail: viktor.gruenwald@uk-essen.de



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



Empfehlungen zur Durchführung der VHL-Kontrolluntersuchungen

Kontakt:

www.hippel-lindau.de
info@hippel-lindau.de

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen an einem spezialisierten Zentrum sind für Betroffene von großer Wichtigkeit. Nur so können medizinische Komplikationen durch das Tumorstadium frühzeitig erkannt und nach Möglichkeit verhindert werden.

Da immer wieder neue Tumoren entstehen können, muss der richtige Zeitpunkt für eine Operation gut abgewogen werden.

Im Frühjahr 2021 haben sich Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats, die Leitenden der VHL-Zentren sowie weitere VHL-Experten auf einheitliche Empfehlungen zur Durchführung der VHL-Kontrolluntersuchungen verständigt. Es handelt sich dabei um eine allgemeine Rahmenvorgabe, die an die individuellen Bedürfnisse einzelner Betroffener angepasst werden kann.

ORGAN	INTERVALL
Augen	<ul style="list-style-type: none"> • ab 5 Jahren • Fluoreszenzangiographie und Retinoskopie • jährlich, je nach Befund*
ZNS	<ul style="list-style-type: none"> • ab 12 Jahren • MRT der gesamten Neuroachse mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Nieren	<ul style="list-style-type: none"> • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Nebennieren	<ul style="list-style-type: none"> • ab 5 Jahren • Plasma-Metanephrine sowie • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Bauchspeicheldrüse	<ul style="list-style-type: none"> • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Innenohr	nicht zwingend notwendig ggf. BERA Untersuchung (Hirnstammaudiographie)

*„je nach Befund“ meint: Finden sich bei den Erstaufnahmen der Kinder keine Veränderungen, sollte über eine Verlängerung des Untersuchungsintervalls auf zwei Jahre nachgedacht werden. Finden sich bei einem Erwachsenen über mehrere Jahre keine Veränderungen oder sind vorhandene Veränderungen über mehrere Jahre stabil, kann über eine Verlängerung des Untersuchungsintervalls auf zwei Jahre nachgedacht werden. Zeigt sich hingegen ein deutliches Wachstum, so ist über eine Verkürzung des Untersuchungsintervalls nachzudenken.

ZENTREN ZUR KONTROLLUNTERSUCHUNG

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

Leitung: Prof. Dr. Neumann-Haefelin
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

Rostock

In Rostock wird das Kontrolluntersuchungsprogramm ambulant an 1-2 Tagen durchgeführt. Das Programm startet dort jetzt neu bei Prof. Freiman.

Perioperatives Zentrum (POZ) • Schillingallee 35 • 18057 Rostock

Leitung: Prof. Dr. Freiman
neurochirurgie@med.uni-rostock.de

WIR WÜNSCHEN EUCH
EIN FROHES

Weihnachtsfest

UND EINEN GUTEN START
IN DAS JAHR 2023



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
EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE