



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



VHL-RUNDBRIEF

Juli 2024 | Heft 2 | Jahrgang 25

Verantwortlich für den Verein:

Dagmar Rath
Louisa Merscher

Layout & Druck:

Schwarz auf Weiß GmbH, Freiburg
www.sawdruck.de

Titelbild:

Adobe Stock - Rawpixel

Unsere Bankverbindungen:

Rheingauer Volksbank, Winkeler Str. 54a, 65366 Geisenheim

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



INHALTSVERZEICHNIS

In Kürze vorweg	4
MV/IV 2024 Freiburg	5
Internationales Treffen für junge Erwachsene	9
Regionale Treffen im Jahr 2024	12
Regionales Treffen in Essen am Samstag, 9. März 2024	12
Regionales Treffen in Mainz am Samstag, 13. April 2024	14
Regionales Treffen in München am Samstag, 1. Juni 2024	14
Wiedereröffnung der VHL-Sprechstunde in Singen	15
Veröffentlichung Positionspapier „Biobanking und Partizipation“	16
Neues von der ACHSE	31
NAKSE-Ergebnisbroschüre	31
Zebras für die Seltenen	33
Aktuelles aus dem Verein	35
Nächste Termine	35

Liebe Leserin, liebe Leser,

zwei Veranstaltungen möchte ich heute meine Aufmerksamkeit widmen: Die eine ist schon vorbei, das 4. Internationale Treffen für Junge Erwachsene mit VHL, das im Mai in München stattgefunden hat und eine steht noch an, unsere 25-Jahr-Feier im Rahmen unserer Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung im Oktober in Freiburg. Berichte zu beiden Ereignissen finden sich weiter hinten im Rundbrief.

Die Planung, Organisation und Durchführung solcher Veranstaltungen sind stets sehr anspruchsvoll, sie benötigen viel Zeit und großes Engagement und es kostet Nerven, wenn mal wieder alles nicht so klappt, wie man es sich so schön gedacht hat. Doch lohnt sich meines Erachtens die Mühe am Ende doch immer, denn diese Treffen bringen uns VHL-Betroffene zusammen und zeigen uns, dass wir mit unserer Erkrankung nicht alleine sind. Der Austausch untereinander verläuft ganz automatisch auf einer anderen Ebene, da der oder die Gegenüber vergleichbares erlebt hat. Bei mir stellt sich immer eine Art Familiengefühl ein: man kann sie sich nicht aussuchen, kommt mit dem einen Mitglied besser aus als mit dem anderen und doch gibt es eine emotionale Verbindung zu allen und man freut sich, sie zu sehen. Auch auf internationaler Ebene scheint dieses familiäre Wir-Gefühl trotz der sprachlichen Unterschiede zu funktionieren, was die Herausforderungen im Vorfeld wieder wett macht – vielen Dank insofern an Anja und Birte, die den Löwenanteil zum Erfolg dieses Treffens beigetragen haben!

In diesem Sinne freue ich mich auf unsere 25-Jahr-Feier im Rahmen unserer Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung in Freiburg und verbleibe mit den besten Wünschen bis dahin,

Ihre und Eure
Dagmar Rath

MITGLIEDERVERSAMMLUNG UND INFORMATIONSVANSTALTUNG VOM 11. BIS 13. OKTOBER 2024 IN FREIBURG

Am Wochenende vom 11. bis 13. Oktober 2024 findet in Freiburg die diesjährige Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung statt. Alternativ besteht auch die Möglichkeit, am Samstag bei der Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung digital dabei zu sein. Zu bedenken ist dabei allerdings, dass eine Abstimmung während der Mitgliederversammlung nur vor Ort in Freiburg möglich ist und nicht für die digital Teilnehmenden.

WICHTIG!!

Bitte meldet Euch für die Veranstaltung vor Ort bis spätestens 09. August 2024 verbindlich an! Schreibt hierzu eine Mail an d.rath@hippel-lindau.de und teilt in dieser bei Bedarf auch Eure Zimmerwünsche mit. Die Veranstaltung findet im Hotel Schloss Reinach, St. Erentrudis-Straße 12 in 79112 Freiburg statt.

Und schnell sein lohnt sich, denn wir haben in diesem Jahr eine **Obergrenze von 70 Teilnehmenden** für die Informationsveranstaltung am Samstag festgesetzt. Der Zugang zur Mitgliederversammlung steht



selbstverständlich allen Mitgliedern offen.

Für die **digitale Veranstaltung** meldet Euch bitte bis **spätestens 6. Oktober** unter d.rath@hippel-lindau.de an. Hier stehen unbegrenzt Plätze zur Verfügung.

Folgender zeitlicher Ablauf ist für die Veranstaltung geplant:



Freitag, 11. Oktober

18:30 Uhr Gemeinsames Essen und gemütliches Beisammensein im Restaurant Illyrien, St.-Erentrudis-Straße 40, 79112 Freiburg (fußläufig 5 Minuten vom Hotel).

Die Jungen Erwachsenen treffen sich zu einer gemeinsamen Kneipentour in Freiburg.

Samstag, 12. Oktober

09:00 – 09:30 Uhr Eintreffen

09:30 – 10:30 Uhr Mitgliederversammlung

10:30 – 11:00 Uhr Der VHL – Verein: Rück- und Ausblick

11:00 – 11:30 Uhr Kaffeepause

11:30 – 12:30 Uhr Podiumsdiskussion zu Diagnostik, Versorgung und Therapie von VHL-Betroffenen

12:30 – 14:00 Uhr Mittagspause

14:00 – 15:00 Uhr VHL-Forschung

15:00 – 15:30 Uhr Kaffeepause

15:30 – 16:45 Uhr Erfahrungsaustausch und Sprechstunde mit anwesenden Ärzt:innen

16:45 – 17:00 Uhr Abschlussrunde

Ab 18:30 Uhr Ausklingen des Tages in gemütlicher Runde im Hotelrestaurant

Sonntag, 13. Oktober

Ab 10:00 Uhr Organisierter Ausflug zu unserem Gründungsort nach Himmelreich

Ablauf

Sofern das Wetter passt starten wir mit einer ca. 1,5-stündigen Wanderung. Alternativ bei schlechtem Wetter findet ein Programm drinnen statt.

Im Anschluss nehmen wir ein gemeinsames Mittagessen im Restaurant unserer Gründungsversammlung Hofgut Himmelreich, Himmelreich 37 in 79199 Kirchzarten ein.

Nach dem Mittagessen erfolgt die individuelle Abreise von Himmelreich. Der Bahnhof ist fußläufig erreichbar, der Regionalverkehr fährt alle 20 Minuten in Richtung Freiburg.

Das Gepäck kann im Restaurant aufbewahrt werden.

Kosten der Veranstaltung:

Die Zimmerpreise betragen für ein Einzelzimmer 75 Euro je Nacht und für ein Doppelzimmer 90 Euro je Nacht. Die Übernachtungskosten für Schüler:innen, Auszubildende und Studierende mit entsprechendem Nachweis übernimmt der Verein.

Für die Veranstaltung am Samstag ist eine Tagungspauschale von 20 Euro pro Person zu entrichten. Diese umfasst die Tagungsgetränke sowie die Kaffeepausen und das Mittag- sowie Abendessen. Schüler:innen, Auszubildende und Studierende sind hiervon ebenfalls befreit.

Für die Veranstaltung am Sonntag wird ein Unkostenbeitrag von 5 € pro Person erhoben.

Die digitale Teilnahme ist kostenlos.

Die verbindliche Anmeldung beim Verein sollte folgende Angaben enthalten:

- Vor- und Zuname der teilnehmenden Person(en)
- Teilnahme vor Ort oder digital
- Eventueller Zimmerbedarf
- Teilnahme an dem Treffen für junge Erwachsene
- Teilnahme an dem gemeinsamen Abendessen am Freitagabend
- Teilnahme an der Veranstaltung am Sonntag



INTERNATIONALES TREFFEN JUNGE ERWACHSENE

Von Birte Schulze

Nach über einem Jahr Planungsphase war es endlich soweit: Vom 02. bis 05. Mai 2024 fand das 4. internationale Treffen junger Erwachsener mit VHL statt. Nach Utrecht in den Niederlanden, Berlin und Florenz in Italien trafen wir uns für ein verlängertes Wochenende im schönen München.

Die 20 jungen Teilnehmer kamen aus Deutschland, Österreich, England, Polen, Griechenland, Spanien, Italien, Ungarn und den Niederlanden.

Obwohl wir ein bunter Mix vieler Nationen und Sprachen waren, haben wir uns bereits am ersten Abend gut zusammengefunden. In einem typisch bayrischen Wirtshaus haben wir uns bei Weißbier und Sauerkraut kennengelernt und schon viele wichtige Themen rund um VHL besprochen. 20 Teilnehmende bedeuten auch 20 verschiedene Geschichten und Krankheitsverläufe.

Mit dieser harmonischen und lockeren Stimmung innerhalb der Gruppe starteten wir also am nächsten Tag in das Programm:





Der Freitag bestand aus diversen Fachvorträgen, wie man es von den meisten VHL-Treffen kennt. Herr Prof. Kroiß startete mit der Vorstellung des LMU Krankenhauses in München als neues VHL-Zentrum, gefolgt von einem Bericht über die Bildgebung von seiner Kollegin Frau Dr. Schmid-Tannwald. Es folgten weitere interessante Vorträge zu Nierenzellkarzinomen von Herrn. Prof. Stähler, Herrn. Prof. Fabritius und Frau Prof. Corradini. Zum Abschluss stellte Herr Prof. Schödel das aktuelle Forschungsprojekt aus Erlangen vor und sprach ebenfalls über das Thema Belzutifan, welches auf großes Interesse traf.

Auch der zweite Vortragstag ging spannend weiter: als Einstieg hörten wir ein paar Informationen zur Genetik von Prof. Decker, welcher dabei unter anderem näher auf die möglichen Vorgehensweisen bei der Kinderplanung einging. Ergänzt wurde dies durch den nahbaren Vortrag von unserem Vereinsmitglied Simon Doucet, der seine junge Familie mitbrachte und die persönlichen Erfahrungen mit der Präimplantationsdiagnostik erläuterte.

Im Anschluss daran haben wir uns einer anderen, wenngleich genauso wichtigen Thematik gewidmet: die mentale Gesundheit darf neben den ganzen Fakten rund um Tumore und Behandlungen schließlich nicht außer Acht gelassen werden.

Mit dem wirkungsvollen Vortrag von MSc. Psych. Franziska Wolf kam dann eine andere, nachdenklichere Stimmung auf. Nach einer kräftigenden Pause knüpften wir an dieses Thema an und wurden von ihr in einem Workshop an unsere Erkrankung und die Art und Weise darüber zu sprechen herangeführt.

Somit fanden zwei Tage voller interessanter Vorträge einen Abschluss, welche am Abend mit einem Besuch auf dem Münchner Frühlingsfest abgerundet wurden.

Bevor wir am Sonntag die Rückreise antraten, konnten wir vormittags noch alle schönen Seiten der Stadt bei einer Stadtführung erkunden.

Alles in allem hat man gemerkt, wie wichtig diese Art von Treffen für junge Betroffene sind, da die anregenden Gespräche bis zur letzten Minute anhielten und der Zeitpunkt des Abschieds am liebsten noch weiter hinausgezögert werden wollte. Der Erfahrungsaustausch ist für uns sehr wertvoll und interessant; viele Denkanstöße sowie neue, gute Bekanntschaften wurden nach diesem Wochenende mit nach Hause genommen. Die Dankbarkeit dieser Möglichkeit war spürbar und wurde auch in der Feedbackrunde verbal geäußert.

Daher gilt unser Dank Anja Schlemmer für die Hilfe bei der Organisation und Planung, allen europäischen VHL-Vereinen für die finanzielle Unterstützung und der DAK für die Hauptförderung dieser Veranstaltung. Alle diesjährigen Teilnehmenden würden sich erneut für ein nächstes Treffen anmelden, sollten sie nicht zu alt dafür sein – und diese Aussage spricht für sich!



REGIONALE TREFFEN IM JAHR 2024

REGIONALES TREFFEN IN ESSEN AM SAMSTAG, 9. MÄRZ 2024

von Daniel Tigges

Am 9. März 2024 fand das VHL Regionaltreffen Essen statt. Elf Teilnehmer freuten sich über das Wiedersehen bzw. das neue Kennenlernen, so dass sofort ein reger Austausch zu persönlichen und allgemeinen Themen stattfand. Prof. Dr. Dr. Martin Walz, Direktor der Klinik für Chirurgie & Minimal Invasive Chirurgie des Evangelischen Krankenhaus Essen-Mitte lud uns für das Treffen, wie auch in den Jahren zuvor, in die Cafeteria des Klinikums ein und nahm sich sogar persönlich Zeit für unsere Fragen. Er brachte uns – wie er sagte – eine Überraschung mit: Ein VHL-Patient, den er den Tag zuvor über einen minimal-invasiven Eingriff ein Phäochromozytom entfernt hatte, war bereits so mobil, dass er mit uns am Tisch sitzen konnte und locker mitplauderte. Prof. Walz nahm das zum Anlass für die Möglichkeit der sog. Schlüsselloch-OP gerade



bei Phäochromozytomen zu werben. Diese Form der OP ist nicht selbstverständlich. Er berichtete über eine aktuelle Information aus einer anderen Klinik, wonach bei einem Kind dafür noch ein Bauchschnitt vorgenommen wurde. Das sei im Jahre 2024 absolut unnötig und sollte vor allem VHL Patienten bekannt sein. Vor der OP müssen hierfür auch in der Regel keine Medikamente mehr verabreicht werden. Er glaubt, dass diese OPs zukünftig vielleicht sogar ambulant umgesetzt werden können. Über die Homepage des Krankenhauses kann man sich darüber gut informieren, es konnte die 3000. Schlüsselloch-OP vermeldet werden. Auch eine deutschlandweit bekannte Boulevardzeitung berichtete über die „Therapiesensation“ und die Jogging-Einheiten, die Prof. Walz mit seinen Patienten kurz nach der OP absolviert (im Internet auffindbar). Nachdenklich stimmte ihn die Information, dass das VHL Screening im Krupp Krankenhaus in Essen nicht mehr angeboten wird.

Ein weiteres Thema (unter anderen) war das neue Medikament mit dem Wirkstoff Belzutifan, welches von vier Teilnehmern über Einzel-Zustimmung der Krankenkasse bzw. Studienteilnahme bei erfolgreichen Ergebnissen eingenommen wird. Das Medikament befindet sich derzeit in der Zulassungsphase in der EU. Ein Teilnehmer hatte Unterlagen seines Rechtsanwalts mitgebracht, der erfolgreich Einspruch gegen erstmalige Ablehnung der Krankenkasse auf einen Antrag einlegte. Ärzte können derartige Anträge stellen, viele kennen das Medikament aber noch nicht und halten sich – so wie die Teilnehmer berichteten – aufgrund der fehlenden Erfahrungen mit Nebenwirkungen zurück.

Wir bedanken uns herzlich bei Prof. Walz und seinem Büroteam für die herzliche Aufnahme und Verköstigung zu unserm Regionaltreffen, wir kommen gerne zurück in 2025.

REGIONALES TREFFEN IN MAINZ AM SAMSTAG, 13. APRIL 2024

In einer familiären Runde haben wir uns in einem Mainzer Restaurant Nähe des Rheins zum Mittagessen getroffen. Da wir uns von letztem Jahr kennen, hat es sich angefühlt wie alte Be-



kannte wiederzusehen. Dementsprechend wurden auch die Gesprächsthemen ausgewählt.

Nach einem leckeren Essen haben wir das schöne Wetter genutzt und sind eine kleine Runde am Rhein spazieren gegangen.

Ich freue mich schon auf nächstes Jahr und hoffe, dass weitere Mitglieder dazustoßen werden.

REGIONALES TREFFEN IN MÜNCHEN AM SAMSTAG, 1. JUNI 2024

Trotz heftigen Regens trafen wir uns um 11:30 Uhr in kleiner Runde in einem sehr gemütlichen Lokal in München zum Erfahrungsaustausch. Regenschirm und Gummistiefel waren wichtige Hilfsmittel bei der Anreise.

Nach einem reichlichen Mittagessen und knapp drei Stunden angeregter Gespräche trennten sich unsere Wege wieder.

Das Wiedersehen hat allen sehr gut getan, wobei wir uns auch über weitere Teilnehmer gefreut hätten.

Leider werden wir im nächsten Jahr kein digitales Treffen und kein regionales Treffen in Stuttgart mehr anbieten, da beide bereits in den vergangenen beiden Jahren mangels ausreichendem Interesse ausgefallen sind und deshalb eingestellt werden.

WIEDERERÖFFNUNG DER VHL-SPRECHSTUNDE IN SINGEN

Ab August nimmt das VHL-Zentrum in Singen seine Aktivität wieder auf. Seit einem Jahr baut Prof. Gläsker dort eine neue Neurochirurgie für den Gesundheitsverbund Landkreis Konstanz (GLKN) auf. Das VHL-Screening ist wie ehemals mit verschiedenen Praxen und MVZ am Klinikum organisiert. Die klinischen Schwerpunkte schließen die Nephrologie/Dialyse, die Urologie, die Viszeralchirurgie, die Onkologie und die Neurologie am Klinikum ein. Ferner sind Praxen/MVZ für Radiologie und Augenheilkunde teil.

Alle notwendigen technischen Voraussetzungen für die operative Behandlung von Hämangioblastomen einschließlich Neuromonitoring sind inzwischen etabliert. Allerdings ist die neue Neurochirurgie noch nicht im Landeskrankenhausplan gelistet. Aus diesem Grund müsste aktuell bei allen gesetzlich versicherten Patienten im Falle einer Neurochirurgischen Operation in Singen die Kostenübernahme mit der Krankenkasse abgesprochen werden. Bezüglich privat krankenversicherter Patienten bestehen keine Einschränkungen.

Anfragen können über das Sekretariat der Neurochirurgie des GLKN in Singen entgegengenommen werden. Da die Strukturen der sich noch weiter entwickelnden Neurochirurgie noch ändern können, können sich auch noch Ansprechpartner und Telefonnummern ändern. Daher sind die aktuellen Kontaktdaten am besten auf der Homepage zu finden:

Sektion Neurochirurgie am HBK Singen - Gesundheitsverbund
Landkreis Konstanz (glkn.de)

POSITIONSPAPIER: STÄRKUNG DER AKADEMISCHEN BIOBANKEN UND PATIENT*INNEN PARTIZIPATION FÜR DIE BIOMEDIZINISCHE FORSCHUNG

Eine Initiative von: ¹

- German Biobank Node (GBN) German Biobank Alliance (GBA)
- BRCA Netzwerk e. V.
- Bundesverband Herzranke Kinder e. V.
- Deutsche Restless Legs Vereinigung RLS e. V.)
- Verein VHL (von Hippel Lindau) betroffener Familien e. V.

Dieses Positionspapier wird unterstützt von:

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.)
- Arbeitskreis Medizinischer Ethik Kommissionen in der Bundesrepublik Deutschland (AKEK e. V.)
- Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure European Research Infrastructure Consortium (BBMRI ERIC)
- Bayerisches Zentrum für Krebsforschung (BZKF)
- Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ) und Deutsches Konsortium für Translationale Krebsforschung (DKTK)
- Deutsche Rheuma Liga Bundesverband e. V.
- Long COVID Deutschland
- Medizinischer Fakultätentag (MFT)
- PRO RETINA Deutschland e. V.

¹ Redaktionsteam: Dr. Ronny Baber, Peter Böhm, Dr. Katharina Glanz, Dr. Stefanie Houwaart, Verena Huth, Prof. Dr. Roland Jahns, Sebastian Kahnt, Dagmar Rath, Dr. Cornelia Specht, Julius Wiegand;
Kontakt: germanbiobanknode@charite.de

² S. Glossar am Ende des Dokuments, in dem die mit Buchstaben markierten Begriffe erläutert werden. Verweise und Literaturangaben sind mit Ziffern referenziert und finden sich ebenfalls am Ende des Dokuments.

Hintergrund und Motivation

Die Spende von Bioproben sowohl von erkrankten als auch von gesunden Menschen kann einen sehr wertvollen Beitrag zur biomedizinischen Forschung sowie zur sicheren Patient*innen-Versorgung liefern. Die Bedeutung **zentral organisierter akademischer Biobanken**^{2a}, die humane Bioproben sammeln, verarbeiten, lagern und – zusammen mit den zugehörigen Daten – für Forschungsvorhaben zur Verfügung stellen, hat weltweit zugenommen. In Deutschland haben sich akademische Biobanken mit Fokus auf humanen Bioproben im letzten Jahrzehnt zu leistungsfähigen Infrastrukturen für die medizinische Forschung entwickelt. Die Förderpolitik des Bundes hat dies maßgeblich unterstützt und mit dem German Biobank Node (GBN)^b und der German Biobank Alliance (GBA)^c zentrale Initiativen für den Aufbau professioneller, qualitätsgesichert arbeitender Biobanken, deren Harmonisierung und kontinuierlich voranschreitende Vernetzung ins Leben gerufen.

Viele Forscher*innen arbeiten mit diesen Biobanken sehr produktiv und vertrauensvoll zusammen und empfehlen die Kooperation mit ihnen zum Teil aktiv weiter.ⁱ Wie eine aktuelle GBN-Umfrageⁱⁱ zeigen konnte, lagern jedoch manche Forscher*innen Bioproben nach wie vor in eigenen Tiefkühlschränken, was hohe Risiken birgt.ⁱⁱⁱ Selten werden die Lagertemperaturen solcher Sammlungen ausreichend überwacht und meist fehlen Havarie-Konzepte und Backup-Lösungen für mögliche Ausfälle der Kühlgeräte. Unzureichend charakterisierte, qualitativ mangelhafte oder unsachgemäß gelagerte und herausgegebene Bioproben führen in der Regel zu nicht reproduzierbaren Forschungsergebnissen.^{iv} Zudem gibt es für individuelle Probensammlungen meist keine nachhaltige Perspektive, da sich Forschungsinteressen ändern, Projektfördermittel nur befristet zur Verfügung stehen und/oder die Projektverantwortlichen den Standort wechseln. In solchen Fällen stehen die gesammelten Bioproben häufig nicht für andere Forschungsprojekte zur Verfügung. Mit dem Wunsch der Spender*innen, den Fortschritt in der medizinischen Forschung altruistisch zu unterstützen^v, sind nicht nachhaltig nutzbare Probensammlungen ethisch kaum vereinbar. Patient*innen, die Bioproben spenden, haben mitunter großes

gesundheitliches Leid erfahren. Sie wollen dazu beitragen, ähnliches Leid durch intensivere Forschung zu verhindern und anderen Menschen helfen, von Forschungsergebnissen zu profitieren, die mit Hilfe der gespendeten Proben und der zugehörigen Daten erzielt werden können. Bei einem Teil der Spender*innen besteht zugleich auch ein gewisses persönliches Interesse an einer Proben-spende. Sie hoffen, damit die weitere Erforschung ihrer eigenen Erkrankung zu unterstützen, um deren Erkennung und Behandlung zu verbessern – möglicherweise sogar mit Auswirkungen auf die eigene Therapie.^{vi} Insbesondere Patient*innen mit fortgeschrittenen oder seltenen Erkrankungen haben ein sehr großes Interesse an der Verwendung ihrer Proben und an einer Zusammenführung dieser Proben und Daten mit relevanten Proben und Daten aus anderen Biobanken.

Die Spende von Proben und Daten, ohne die ein Großteil der heutigen biomedizinischen Forschung nicht möglich wäre, kann gar nicht hoch genug geschätzt werden. Sie erfordert ein großes Maß an Vertrauen in die Institution, der diese wertvollen Ressourcen anvertraut werden. Vor diesem Hintergrund haben Probenspende*r*innen einen Anspruch auf einen verantwortungsvollen und qualitätsgesicherten Umgang mit ihren gespendeten Proben und den zugehörigen Daten, deren zügige wissenschaftliche Nutzung sowie einen sinnvollen und effizienten Einsatz öffentlicher und privater Fördermittel.

Für zentral organisierte akademische Biobanken, aber auch für viele Patient*innenverbände ist es unverständlich, dass insbesondere öffentliche Fördermittel immer wieder zur Finanzierung von projekt-bezogenem individuellem „Biobanking“ in dafür neu beschafften Tiefkühlschränken verwendet werden. Auch für größere Forschungsinitiativen werden Biobanken häufig neu aufgebaut, obwohl an vielen Standorten bereits zentrale Einrichtungen existieren. Dies wirkt sich nicht nur negativ auf die Finanzierungssituation bestehender Biobanken aus, sondern konterkariert auch die Standardisierungs- und Vernetzungsbemühungen des GBN. Eine nationale Zersplitterung der Biobankenlandschaft ist die nachteilige Folge nicht aufeinander abgestimmter Fördermaßnahmen.

Die besondere Relevanz professioneller, zentral organisierter Biobanken wird vor dem Hintergrund der rasant zunehmenden molekularen Subtypisierung nahezu aller Krebserkrankungen deutlich. Im Zeitalter der individualisierten Medizin sind große Mengen qualitativ hochwertiger und vergleichbarer Proben und Daten von entscheidender Bedeutung. Insbesondere für seltene Erkrankungen, für die oft nur sehr wenige Proben an verschiedenen Orten in Deutschland, Europa und weltweit verfügbar sind, spielen zentral organisierte Biobanken und Biobanken-Netzwerke eine Schlüsselrolle.

Patient*innen sind aufgrund der beschriebenen Interessen wesentliche Stakeholder akademischer Biobanken. Patient*innenvertretende sind in ihrer jeweiligen Patient*innenschaft vernetzt und verfügen über gesammeltes Erfahrungswissen und breite Expertise. Trotz entsprechender Empfehlungen beispielsweise des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF)^{vii} sind Patient*innenorganisationen und von ihnen entsandte Vertretende derzeit noch nicht regelhaft als Konsortialpartner*innen in Forschungsprojekte mit Biobankbezug eingebunden. Gerade wegen ihrer großen Relevanz für Patient*innen können Biobanken besonders von partizipativen (Forschungs-)Ansätzen profitieren.

Vor diesem Hintergrund haben Vertreter*innen von GBN/GBA und Patient*innen-Organisationen im vorliegenden Positionspapier gemeinsame Lösungsansätze erarbeitet, um zentral organisierte akademische Biobanken und die Patient*innenbeteiligung an biomedizinischen Forschungsprojekten und Förderprogrammen (mit Biobankbezug) zu stärken.

Anliegen

Qualitätsgesichert arbeitende, zentral organisierte akademische Biobanken (wie die Biobanken der GBA) müssen noch effektiver als bisher genutzt werden. Dazu könnte auch gehören, bereits bestehende Probensammlungen unter das Dach der Qualitätssicherung und nachhaltigen Nutzung dieser Biobanken zu bringen. Grundsätzlich sollten solche Biobanken vor allem bei neu geplanten biomedizinischen

schen Forschungsvorhaben frühzeitig beratend eingebunden werden. Durch qualitätskontrolliertes Biobanking neu gewonnener Proben können zentral organisierte akademische Biobanken langfristig eine effizientere und nachhaltigere Verwendung der humanen Bioproben und zugehörigen Daten sicherstellen. Eine optimale Verarbeitung und Lagerung von humanen Bioproben ist zudem Voraussetzung für die Anwendung aktueller (z. B. Omics-Technologien und Einzelzellsequenzierung) und zukünftiger Analysemethoden. Die Nutzung qualitätsgesichert arbeitender zentraler Biobanken ist daher insbesondere für neue klinische Studien und neue Forschungsnetzwerke in den Förderrichtlinien des BMBF, des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG), der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) sowie weiteren Förderinstitutionen zu verankern.

Auf diese Weise kann nicht nur das Potenzial dieser bereits etablierten Biobanken besser ausgeschöpft, sondern zugleich der Kulturwandel in der akademischen Forschung in Richtung eines verstärkten Teilens von Proben und Datenvⁱⁱⁱ beschleunigt werden. Ein höherer Nutzungsgrad zentral organisierter akademischer Biobanken erlaubt Forscher*innen einen transparent geregelten Zugang zu vorhandenen Proben und zugehörigen Daten aus unterschiedlichen Projekten/Studien und gewährleistet eine nachhaltige Probennutzung auch über das Ende der jeweiligen Laufzeiten hinaus. Um dies zu erreichen, ist insbesondere die Verwendung einer breit gefassten Einwilligungserklärung („Broad Consent“^d) von großem Vorteil, da studienspezifische Einwilligungen eine breite Nachnutzung der gesammelten (Projekt-)Proben in der Regel deutlich erschweren.^{ix}

Darüber hinaus ist eine effektivere Verknüpfung nationaler Forschungsinitiativen von großer Bedeutung. Als Kernelemente der biomedizinischen Forschungsinfrastruktur ist es dringend erforderlich, die zentral organisierten akademischen Biobanken konsequent in alle zukünftig geplanten und laufenden Initiativen wie beispielsweise das Netzwerk Universitätsmedizin (NUM) einzubinden, um mit den knappen Fördermitteln nicht immer wieder ähnliche Strukturen aufzubauen. GBN ist in der Lage, nationale Initiativen, in deren Rahmen Bioproben gesammelt und untersucht werden, federführend zu koordinieren. Dies sorgt auch für harmonisierte,

schlankere und damit leistungsfähigere Verarbeitungs- und Organisationsprozesse in den Biobanken der Universitätsmedizin (die u. a. nicht mehr mehrfach begutachtet und auditiert werden müssen). GBN ermöglicht den deutschen Biobanken außerdem eine enge Anbindung an das europäische Biobanken-Netzwerk BBMRI-ERIC (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure – European Research Infrastructure Consortium)^e und damit eine verstärkte grenzüberschreitende Zusammenarbeit und Beteiligung an internationalen Forschungsprojekten, um die vorhandenen Bioproben und zugehörigen Daten noch effektiver und nachhaltiger zu nutzen.

Um die biomedizinische Forschung und speziell Forschungsprojekte mit Biobankbezug Patient*innen relevanter und Adressat*innen-orientierter zu gestalten, sollten Patient*innenvertretende von Beginn an in den gesamten Prozess eingebunden werden. Dies umfasst die Identifizierung von Forschungsbedarfen, die Mitgestaltung von Förderausschreibungen, die Mitbeurteilung von Patient*innenrelevanten Arbeitspaketen und in weiterer Folge die direkte Beteiligung an entsprechenden Arbeitspaketen. Dieses Vorgehen hat sich bereits bei Projekten im Rahmen der Nationalen Dekade gegen Krebs und der Deutschen Rheuma-Liga bewährt, die Patient*innenbeteiligung systematisch in die Forschung integrieren. Die Arbeitspakete müssen entsprechende Fördermittel für die Patient*innenvertretenden gegenstandsangemessen vorsehen. Bei der Publikation von Forschungsergebnissen ist eine allgemeinverständliche Fassung erforderlich, die über die Kanäle der Patient*innenschaft verbreitet und für die Öffentlichkeitsarbeit der Biobanken genutzt wird.

Eine engere Anbindung an die Patient*innenschaft kann zentral organisierten akademischen Biobanken zu mehr direkten oder indirekten Beteiligungen an biomedizinischen Forschungsvorhaben verhelfen – wenn beispielsweise Patient*innenvertretende im Rahmen von Begutachtungen die Einbeziehung einer solchen Biobank empfehlen. Neben einer häufigeren Einbindung in Projekte spielt auch die Berücksichtigung angemessener Aufwandsentschädigungssätze in Zuwendungs- und Verwendungsnachweisen durch

die Zuwendungsgeber eine wichtige Rolle für eine nachhaltigere Finanzierung von Biobanken: für die Projektberatung, die Planung der Logistik sowie die qualitätskontrollierte Verarbeitung und Lagerung der Proben. Gleichwohl sind weitere Maßnahmen seitens der zuständigen Länder sowie der Förderinstitutionen erforderlich, um die Finanzierung der zentral organisierten akademischen Biobanken langfristig zu sichern. Für deren Grundfinanzierung reichen die derzeit zugewiesenen Haushaltsmittel der Fakultäten und Universitätskliniken sowie außeruniversitären Forschungseinrichtungen oft nicht aus – diese sollten von den Ländern entsprechend aufgestockt werden. Förderinstitutionen sollten daneben die Programmpauschalen aufstocken, um so bei Forschungsprojekten mit Bioprobensammlungen zu gewährleisten, dass zentral organisierte Biobankinfrastrukturen einen angemessenen Anteil erhalten.

An der Finanzierung sollten sich mittelfristig auch die Krankenkassen beteiligen, da die qualitätsgesicherte Lagerung selektiver Bioproben in Zukunft eine noch wichtigere Rolle in der Patient*innenversorgung spielen wird. So sind beispielsweise Patient*innen mit familiären, immunologischen oder onkologischen Erkrankungen häufig darauf angewiesen, für die eigene prädiktive und therapeutische Diagnostik und darauf aufbauend für ihre medizinischen Therapieentscheidungen über Jahre und Jahrzehnte auf die eigenen Proben sowie jene von Familienangehörigen zurückgreifen zu können. Sogenannte longitudinale Sammlungen, die über einen langen Beobachtungszeitraum angelegt werden, können durch die frühzeitige Identifizierung von Biomarkern eine frühere Diagnosestellung und damit langfristig geringere Behandlungskosten ermöglichen. Dies zeigt, wie eng Forschung und Krankenversorgung miteinander verknüpft sein können, so dass absehbar für Biobanking im Versorgungskontext entsprechende Abrechnungsziffern im Einheitlichen Bewertungsmaßstab vorzusehen sind.

Lösungsansätze

Länder und Fördergeber erkennen Biobanking und Partizipation als Querschnittsthemen für eine erfolgreiche biomedizinische Forschung an.

Dies gelingt, in dem sie ...

- **... die Zusammenarbeit mit zentral organisierten und qualitätsgesichert arbeitenden akademischen Biobanken (wie den Biobanken der GBA) als Kriterium in die Förderausschreibungen aufnehmen:**
 - o Antragsteller*innen müssen prüfen, ob die für das betreffende Forschungsvorhaben erforderlichen Proben bereits in Biobanken vorhanden sind.^{xi} Hierzu wird insbesondere auf vorhandene nationale und europäische Biobank- bzw. Proben-Suchtools^f verwiesen: directory.bbmri.de, samplelocator.bbmri.de sowie bbmri-eric.eu/bbmri-sample-and-data-portal/
 - o Das Biobanking neu gewonnener Proben wird vorzugsweise durch zentral organisierte akademische Biobanken übernommen.
 - o Biobank-Vertreter*innen werden bei der Ausschreibung und Begutachtung von biomedizinischen Fördermaßnahmen eingebunden, bei denen Bioproben gesammelt werden.
- **... bessere Voraussetzungen und Anreize für das Teilen von Proben und Daten im akademischen Kontext schaffen:**
 - o Proben und zugehörige Daten sollten vorzugsweise unter den Rahmenbedingungen eines „Broad Consent“ gesammelt werden.
 - o Proben und zugehörige Daten, die im Rahmen einer biomedizinischen Fördermaßnahme gesammelt wurden, sollten nach Ablauf der Förderung innerhalb eines angemessenen Zeitraums für die Nachnutzung in anderen Forschungsprojekten zur Verfügung stehen (wie z. B. für Datennutzungsprojekte der Medizininformatik-Initiative vorgesehen ^{xii}).

- o Für die Forschung an vorhandenen „Broad Consent“-Probenbeständen und zugehörigen Datensätzen werden regelmäßig dezidierte Förderausschreibungen veröffentlicht.
 - o Für alle Stakeholder (Forscher*innen, Spender*innen, Patient*innenvertretende, medizinisches und Verwaltungspersonal) gibt es entsprechende Schulungsangebote zum Thema Teilen und gemeinsame Nutzung von Proben und Daten.
- **... das Einbeziehen von Spender*innen/Patient*innen mittels partizipativer Forschungsansätze gezielt fördern:**
 - o Vertreter*innen der Spender*innen/Patient*innen sollten von Beginn an in die Planung, Ausschreibung und Mitbeurteilung von Patient*innen-relevanten Arbeitspaketen in biomedizinischen Forschungsvorhaben eingebunden werden.
 - o Vertreter*innen der Spender*innen/Patient*innen sollten im Rahmen partizipativer Forschung gegenstandsangemessen an Forschungsvorhaben beteiligt werden, zum Beispiel in einem Patient*innenbeirat oder als Kooperationspartner*innen.
 - o Für die Aktivitäten der Beteiligung von Spender*innen/Patient*innen sind seitens der Förderinstitutionen ausreichende Mittel vorzusehen.
 - o Forscher*innen müssen ihre biomedizinischen Forschungsergebnisse (im Rahmen angemessener Fristen und unaufgefordert) auch in Adressat*innen-orientierter Form veröffentlichen – Spender*innen sollen erfahren, welche (allgemeinen, nicht individuellen) Erkenntnisse mithilfe ihrer Proben und Daten gewonnen wurden.
 - **... die Finanzierung zentral organisierter und qualitätsgesichert arbeitender akademischer Biobanken nachhaltig sicherstellen:**
 - o Zuwendungsgeber berücksichtigen feste Aufwandsentschädigungssätze in Zuwendungs- und Verwendungsnachweisen: für die Projektberatung, die Planung der Logistik sowie die qualitätskontrollierte Verarbeitung und Lagerung der Proben durch Biobanken.

- o Förderinstitutionen stocken die Programmpauschalen auf, so dass bei Forschungsprojekten mit Bioprobensammlungen gewährleistet ist, dass zentral organisierte Biobankinfrastrukturen einen angemessenen Anteil erhalten.
- o Die jeweils zuständigen Länder stocken die Grundfinanzierung auf.
- o Fördergeber (GKV-Spitzenverband) unterstützen eine Vergütung akademischer Biobanken für die selektive Probenlagerung im Rahmen der Patient*innenversorgung (z. B. für diagnostische oder prädiktive Zwecke) durch die Krankenkassen sowie für die Herausgabe von Biobankproben (Studienproben oder unter Broad Consent gewonnene Proben) für Zwecke der Patient*innenversorgung. Hierfür werden Abrechnungsziffern im Einheitlichen Bewertungsmaßstab benötigt.
- o Eine nachhaltige Finanzierung des German Biobank Node (GBN) als Dachorganisation und Koordinierungsstelle von Fortbildungen, qualitätssichernden Maßnahmen (Ringversuche) und der IT-Vernetzung der Biobanken sowie als Bindeglied zu dem europäischen Biobankennetzwerk BBMRI-ERIC wird vorgesehen.

Glossar

^a Zentral organisierte akademische Biobanken

In zentral organisierten universitären Biobanken – wie den Biobanken der German Biobank Alliance (GBA) – werden Blut, Gewebe und weitere humane Bioproben, verarbeitet und gelagert. Die Probensammlung geschieht sowohl im Rahmen der Krankenversorgung zu diagnostischen Zwecken als auch für Forschungsaktivitäten. Zusammen mit den Bioproben werden zugehörige klinische Daten wie Diagnose, Alter oder Krankheitsverlauf erhoben und verschlüsselt (pseudonymisiert) in den Datenintegrationszentren der Uniklinika gespeichert.

Zentral organisierte akademische Biobanken müssen über eine gemeinsame Governance (Satzung/Nutzungsordnung), klare Zugangsregeln zu Proben und Daten („Use and Access“-Re-

geln), und ein Votum der für sie zuständigen Ethikkommission verfügen. Sie arbeiten gemäß des internationalen ISO-Standards für Biobanking (ISO 20387) und damit unter streng kontrollierten Bedingungen, um Bioproben und Daten in sehr hoher Qualität zur Verfügung zu stellen. „Zentral organisierte“ Biobanken können nach dieser Definition auch mehrere Teilbiobanken umfassen, die unter einem gemeinsamen Dach harmonisiert agieren.

Weitere Informationen: biobanken-verstehen.de

^b German Biobank Node (GBN)

Der German Biobank Node (GBN) ist die Dachorganisation akademischer Biobanken in Deutschland mit Sitz an der Charité – Universitätsmedizin Berlin. Der GBN wurde 2014 gegründet und wird seither vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert.

Weitere Informationen: bbmri.de

^c German Biobank Alliance (GBA)

Unter der Leitung des GBN haben sich akademische Biobanken an 36 Standorten sowie ein IT-Entwicklungszentrum in der German Biobank Alliance (GBA) zusammengeschlossen. Die Biobanken der GBA haben gemeinsame Qualitätsstandards etabliert. Sichergestellt wird deren Einhaltung durch interne Audits und Ringversuche. Darüber hinaus verfügt die Mehrzahl der GBA-Biobanken über eine Zertifizierung oder Akkreditierung. Ihre qualitätsgesicherten humanen Bioproben und zugehörige Daten machen die GBA-Biobanken europaweit für die medizinische Forschung verfügbar.

Weitere Informationen: <https://www.bbmri.de/ueber-gbn/german-biobank-alliance/>

^d Broad Consent

Viele Universitätskliniken und Forschungseinrichtungen bieten Probenspender*innen eine breit gefasste Einwilligungserklärung („Broad Consent“) an. Diese erlaubt weitgehende und

auch zum Zeitpunkt der Probennahme noch unbekannte Forschungsaktivitäten an den gespendeten Bioproben (sowie den zugehörigen Daten), um die medizinische Forschung noch besser unterstützen zu können. Im Falle solcher zukünftigen Forschungsprojekte werden die Probenspender*innen nicht erneut um ihre Einwilligung gebeten. An die Stelle der erneuten Einwilligung tritt ein zustimmendes Votum der zuständigen Ethikkommission, die das jeweilige Vorhaben begutachtet und bewertet. Für den Broad Consent existieren Vorlagen des Arbeitskreises Medizinischer Ethik-Kommissionen in der Bundesrepublik Deutschland (AKEK e. V.) sowie der Medizin-informatik-Initiative (MII).

^e BBMRI-ERIC

BBMRI-ERIC (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure – European Research Infrastructure Consortium) ist eine paneuropäische Infrastruktur nationaler Biobanknetzwerke. Der German Biobank Node (GBN) vertritt darin die Interessen der deutschen Biobanken.

Weitere Informationen: bbmri-eric.eu

^f Online-Suchtools für Bioproben/Biobanken

Der Sample Locator (samplelocator.bbmri.de) ermöglicht Wissenschaftler*innen die Suche nach humanen Bioproben und zugehörigen Daten in akademischen Biobanken, überwiegend in Deutschland. Das German Biobank Directory (directory.bbmri.de) ist eine zentralisierte Liste von deutschen Biobanken mit aggregierten Informationen zu ihren humanen Probensammlungen. Es bildet einen Ausschnitt des europäischen BBMRI-ERIC-Directory (directory.bbmri-eric.eu). Neben dem Directory bietet BBMRI-ERIC noch weitere Tools auf einem Portal an (bbmri-eric.eu/bbmri-sample-and-data-portal/)

Logos der Initiiierenden und Unterstützenden dieses Papiers



- i GBN dokumentiert einige dieser Zusammenarbeiten in „Erfolgsgeschichten“ auf der GBN-Website: <https://www.bbmri.de/forschung/erfolgreiche-projekte/>. Forscher*innen, die GBA-Biobanken weiterempfehlen, nahmen an einer GBN-„Testimonial-Kampagne“ teil: <https://tinyurl.com/4jshscra>.
- ii Klingler, C., von Jagwitz-Biegnitz, M., Baber, R., Becker, K. F., Dahl, E., Eibner, C., Fuchs, J., Groenewold, M. K., Hartung, M. L., Hummel, M., Jahns, R., Kirsten, R., Kopfnagel, V., Maushagen, R., Nussbeck, S. Y., Schoneberg, A., Winter, T., Specht, C. Stakeholder engagement to ensure the sustainability of biobanks: a survey of potential users of biobank services. *Eur J Hum Genet* (2021) <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00905-x>.
- iii Becker, K. F., Wipperfurth, J. und Herpel, E. (2018). Präanalytik und Biobanking: Einfluss präanalytischer Faktoren auf die Gewebeprobequalität. In: *Pathologe*, Jul, 39, (4). S. 297–302. German. doi: 10.1007/s00292-018-0437-7; Ellervik, C. und Vaught, J. (2015). Preanalytical variables affecting the integrity of human biospecimens in biobanking. In: *Clin Chem*. Juli 61, (7). S. 914–934. doi: 10.1373/clinchem.2014.228783 sowie Robb, J. A., Gulley, M. L., Fitzgibbons, P. L., Kennedy, M. F., Cosentino, L. M., Washington, K., Dash, R. C., Branton, P. A., Jewell, S. D. und Lapham, R. L. (2014). A call to standardize preanalytic data elements for biospecimens. In: *Arch Pathol Lab Med*. Apr;138, (4). S. 526–537. doi: 10.5858/arpa.2013-0250-CP.
- iv Begley, C. und Ellis, L. (2012). Raise standards for preclinical cancer research. In: *Nature*, 483. S. 531–533. doi: 10.1038/483531a sowie Simeon-Dubach, D. und Perren, A. (2011). Better provenance for biobank samples. In: *Nature* 475. S. 454–455. doi: 10.1038/475454d.
- v Lesch W., Schütt A., Jahns R. Biobanken in der öffentlichen Wahrnehmung: Verständnis, Interesse und Motivation von Proben Spendern in Deutschland. In: *Gesundheitsforschung kommunizieren, Stakeholder Engagement gestalten* (Lesch W. & Schütt A., Hrsg.); TMF-Schriftenreihe, Band 14, Medizinisch Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH & Co. KG, MWV, Berlin 12/2016, S.113-121. ISBN 978-3-95466-286-9.
- vi Ebd.
- vii Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF, 2021). Principles of Successful Patient Involvement in Cancer Research. Revised Version. https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/files/2021_06_01_Principles_Paper_bf.pdf sowie Forum Gesundheitsforschung (2023). Erklärung des Forums Gesundheitsforschung zur aktiven Beteiligung von Patientinnen und Patienten in der Gesundheitsforschung. https://projektraeger.dlr.de/media/gesundheits/GF/Forum-GF_Erklärung-C3%A4rung-Patientenbeteiligung_27-03-2023.pdf.

- viii Joly Y., Dalpé G., So D., Birko S. Fair Shares and Sharing Fairly: A Survey of Public Views on Open Science, Informed Consent and Participatory Research in Biobanking. *PLoS One*. 2015 Jul 8;10(7):e0129893. doi: 10.1371/journal.pone.0129893 sowie Holub P., Kohlmayer F., Prasser F., Mayrhofer M. T., Schlünder I., Martin G. M., Casati S., Koumakis L., Wutte A., Kozera Ł., Strapagiel D., Anton G., Zanetti G., Sezerman O. U., Mendy M., Valik D., Lavitrano M., Dagher G., Zatloukal K., van Ommen G. B., Litton J. E. Enhancing Reuse of Data and Biological Material in Medical Research: From FAIR to FAIR-Health. *Biopreserv Biobank*. 2018 Apr;16(2):97-105. doi: 10.1089/bio.2017.0110. Epub 2018 Jan 23.
- ix Jahns R., Geiger J., Schlünder I., Strech D., Brumhard M., von Kielmansegg S. (2019): Broad donor consent for human biobanks in Germany and Europe: a strategy to facilitate cross-border sharing and exchange of human biological materials and related data. *Journal Lab. Med.* doi: 10.1515/labmed-2017-0064 (in press).
- x Die Deutsche Krebshilfe formulierte in einer Ausschreibung zum Beispiel folgendermaßen: “Whenever possible, an affiliation or collaboration is recommended with the following structures: Interaction with a Biobank Network (e.g. The German Biobank Alliance (GBA), Biobanking and BioMolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI), Biobanking workgroup of the TMF (Technology, Methods, and Infrastructure for Networked Medical Research).” Deutsche Krebshilfe (2021). Program for the Development of Interdisciplinary Oncology Centers of Excellence in Germany. 9th Call for Applications. https://www.krebshilfe.de/fileadmin/Down-loads/PDFs/Foerderung/CCCs_9th_Call/Ausschreibung_und_Leitfaden_9._Call_30.09.21.pdf.

Sehr geehrte Damen und Herren,

„Gemeinsam für den Fortschritt“ – das ist das ehrgeizige Ziel der NAKSE, der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen, die die ACHSE in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen seit 2019 ausrichtet.

Im September 2023 versammelten sich zum dritten Mal über 400 engagierte Teilnehmerinnen und Teilnehmer aus allen Bereichen des Gesundheitswesens, um Fortschritte für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erreichen, sich dazu auszutauschen und zu vernetzen. Die Frage, wie eine ausreichende Versorgung erreicht werden kann, stand im Mittelpunkt des Eröffnungspanels. In den Themenblöcken diskutierten wir unter anderem die klinische Evidenz und Nutzenbewertung von Orphan Drugs, wie bessere Patient*innenpfade durch das System etabliert werden können sowie die Möglichkeiten, die die Digitalisierung des Gesundheitswesens bieten.

In unserer Ergebnisbroschüre haben wir die Themen, Vorträge und Diskussionen der NAKSE 2023 für Sie zusammengefasst. Sie finden die Broschüre hier: https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/nakse/PDF/NAKSE2023-Ergebnisbroschuere-WEB_barrierefrei_0.pdf

Alle Mitschnitte der NAKSE finden Sie auch bei achse.live: <https://achse.live/nakse-2023-archiv/>

Wir hoffen, dass sie so wertvolle Einblicke erhalten und bitten um Ihre Unterstützung bei der Umsetzung der Lösungsvorschläge. Wir freuen uns auf einen konstruktiven und kontinuierlichen Austausch mit Ihnen: im Gespräch, über die Medien der ACHSE, in den Arbeitsgruppen des NAMSE, bei Ihren Veranstaltungen etc. Und natürlich auf der NAKSE 2025, die am 18. und 19. September 2025 stattfinden wird. Bitte merken Sie sich diesen Termin schon jetzt vor!

Ein Fazit der Konferenz war, dass wir in den letzten 20 Jahren, seit der Gründung der ACHSE, gemeinsam schon sehr viel für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreicht haben. Zugleich wurde auch wieder sehr deutlich, wie viel noch zu tun ist, wie viele Feuer noch zu löschen sind. Dies wurde auch in unserem Eröffnungsfilm deutlich, den Sie sich hier noch einmal anschauen können: <https://youtu.be/EoWEF9onkvc?feature=shared>

Wir bitten Sie, bleiben Sie an unserer Seite, kämpfen Sie weiter mit uns für eine bessere Versorgung, mehr Lebensqualität und eine längere Lebensdauer. Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen Sie!

*Herzliche Grüße
Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE e.V.*

PS: Die ACHSE ist eine gemeinnützige Organisation, die nur aufgrund von privaten Spenden existieren kann. Wir erhalten für unseren vielfältigen Beitrag im Gesundheitswesen zwar Projektförderung. Um die Eigenmittel aufbringen und die vielfältigen Aufgaben, die nicht mit Projekten umgesetzt werden können, zu finanzieren, benötigen wir hohe Spendeneinnahmen, die aktuell sehr schwer zu generieren sind. Bitte unterstützen Sie uns auch hierbei: achse-online.de/jetzt_spenden

*Claire Steiner
Mitarbeiterin Öffentlichkeitsarbeit
ACHSE e.V.*

ZEBRAS FÜR DIE SELTENEN

Liebe Mitglieder,

rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen 2024 war die Ausstellung „selten allein – unsere Kunst macht anderen Mut“ an Einkaufsbahnhöfen bundesweit und verschiedenen Uniklinika zu sehen.

Eine der Teilnehmerinnen, Ute Dietrich, ist auf ihrem Kunstwerk mit einem Zebra zu sehen:

<https://www.seltenallein.de/galerie/uted/>

Sie häkelt diese Zebras selber und hat eines (mit Namen Hope) der ACHSE geschenkt. Sie schreibt dazu:

„Von Herzen gern hab‘ ich Ihnen meine Hope geschenkt. Sie heißt Hope, weil wir Seltene auf mehr Forschung, frühere Diagnosen und dadurch bessere Prognosen und auf bessere Medikamente und Therapien hoffen. Da Sie von der Achse auch eine große Hoffnung für uns Seltene sind, ist Hope bei Ihnen goldrichtig.“

Wenn Sie auch ein Zebra haben möchten, bietet Ute Dietrich an, eines für Sie zu häkeln. Sie nimmt dafür 30 Euro (15 Euro Material und 5 Euro Versand) und würde der ACHSE für jedes Zebra 10 Euro spenden, wofür wir sehr dankbar sind!

Sie können Ute direkt kontaktieren via Mail oder Whatsapp:

utedietrich@t-online.de,

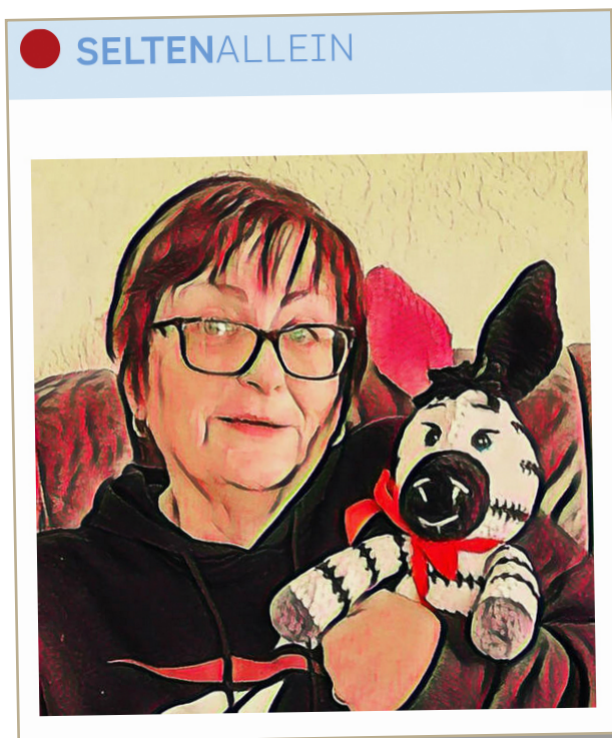
0176 95665662

Hier noch ein paar Details von Ute Dietrich:

- Das Zebra mit pinkem Ohr (Hope) habe ich gemacht für Erkrankte mit Lymphangioliomyomatose und die LAM Selbsthilfe Gruppe. Ich habe selbst seit 11 Jahren LAM. Mittlerweile habe ich über 40 Zebras für die Gruppe gehäkelt.
- Das Zebra mit lila Ohr (es heißt Phil, Abkürzung von Pulmonale Hypertonie im Leben) habe ich gemacht für die Erkrankten mit Pulmonaler Hypertonie und der Facebookgruppe Lungenhochdruck Selbsthilfegruppe mit Herz und IQ. Für diese Gruppe habe ich über 100 Zebras gehäkelt.

- Als drittes hat mich kurz nach der Aktion selten allein in Berlin eine Dame angeschrieben, ob ich ein Zebra mit blauem Ohr (es heißt HaPPy) machen könnte. Sie hat die seltene Erkrankung Hypophosphatasie kurz HPP.
- Ansonsten bin ich bei den Farben relativ flexibel und habe auch schon einige nach Wunsch gemacht.

*Herzliche Grüße
Claire Steiner*



AKTUELLES AUS DEM VEREIN

VORSTANDSSITZUNG IN FRANKFURT

Dieses Jahr findet unsere jährliche Vorstandssitzung Anfang August statt. Da Frankfurt für alle mit Abstand am besten zu erreichen ist, wird sie dieses Jahr wieder dort stattfinden. Themen gibt es vielzählige: die konkrete Planung der MV/IV in Freiburg, der Haushaltsplan für 2025 und vieles mehr.

NÄCHSTE TERMINE

Vorstandssitzung in Frankfurt
2. – 3. August 2024

MV/IV in Freiburg
11. – 13. Oktober 2024

VHL Symposium in Mailand
19.-20. Oktober 2024



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

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. med. Sven Gläsker

Chefarzt Sektion Neurochirurgie
Gesundheitsverbund Landkreis Konstanz
Hegau-Bodensee-Klinikum GmbH
Virchowstr. 10, 78224 Singen
Tel: 07731 89-3700
E-Mail: Sven.Glaesker@glkn.de

Prof. Dr. Victor Grünwald

Universitätsklinikum Essen, Klinik für Urologie
Hufelandstraße 55 • D-45146 Essen
E-Mail: viktor.gruenwald@uk-essen.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. 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

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 63 031

gani.berisha@uniklinik-freiburg.de

Münster

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

VHL-Zentrum UKM Münster, Klinik für Neurochirurgie

Albert-Schweitzer-Campus 1A • 48149 Münster

Leitung: Prof. Dr. Walter Stummer

0251 83-43999

cm-neurochirurgie@ukmuenster.de

Rostock

In Rostock wird das Kontrolluntersuchungsprogramm ambulant an 1-2 Tagen durchgeführt.

Perioperatives Zentrum (POZ) • Schillingallee 35 • 18057 Rostock

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

München

In München wird das Kontrolluntersuchungsprogramm in der Regel an einem Tag angeboten.

LMU Klinikum – Medizinische Klinik und Poliklinik IV Zentrum
für Endokrine Tumoren
Ziemssenstr. 5 • 80336 München

Leitung: Prof. Dr. Dr. Matthias Kroiß
Tel: 089/4400-52414 oder 52330
zet@med.lmu.de

UNSERE KOSTENLOSE HOTLINE

+49 (0) 800 - 2281200



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	• ab 5 Jahren • Fluoreszenzangiographie und Retinoskopie • jährlich, je nach Befund*
ZNS	• ab 12 Jahren • MRT der gesamten Neuroachse mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Nieren	• ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Nebennieren	• ab 5 Jahren • Plasma-Metanephrine sowie • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Bauchspeicheldrüse	• 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 Untersuchungszeitraums auf zwei Jahre nachgedacht werden. Zeigt sich hingegen ein deutliches Wachstum, so ist über eine Verkürzung des Untersuchungsintervalls nachzudenken.

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!

VEREINSADRESSE

Dagmar Rath
Verein VHL (von-Hippel-Lindau) betroffener Familien e. V.
Cincinnatistraße 59
81549 München

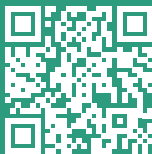
*Das Krankheitsbild und der Verlauf können
– auch innerhalb einer Familie –
ganz unterschiedlich sein.*

*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:

