

## **Webinar-Aufzeichnung: Die Bedeutung des jährlichen Screenings bei Patienten mit VHL**

von Martin Herker und Dagmar Rath

Am 21. April 2018 fand das erste VHL-Webinar statt. Ein Webinar ist ein Seminar, das online durchgeführt wird, man kann also zeitgleich auf der ganzen Welt daran teilnehmen. Das Webinar wurde von RareConnect.org zusammen mit VHL-Europa organisiert und fand in englischer Sprache statt. Es war für Ärzte/Ärztinnen, die sich mit der von Hippel-Lindau Erkrankung beschäftigen, und VHL-Betroffene gedacht. Es ging um die Bedeutung der regelmäßigen jährlichen Untersuchungen, welche Organe zu untersuchen sind und mögliche Konsequenzen für die Patienten.

Die Aufzeichnung des Webinars kann hier angesehen werden: <https://youtu.be/I9aaWYt68pk>

Die Dozentin des Webinars war Frau Dr. Binderup von der Universität Kopenhagen in Dänemark. Seit ca. 10 Jahren ist sie VHL-Forscherin mit dem Ziel, die VHL-Vorsorge zu verbessern. Ursprünglich war als zweiter Dozent Herr Dr. Tschiedrich von der Uniklinik Freiburg geplant, der seine Teilnahme aber leider kurzfristig aufgrund familiärer Verpflichtungen absagen musste.

Zu Beginn werden von Frau Dr. Binderup allgemeine Grundlagen zu VHL und die durchschnittliche Häufigkeit der einzelnen Symptome in Dänemark gezeigt:

Netzhautangiome 52 %, Hämangioblastome im Kleinhirn 49 %, Nierenzysten 42 %, Nierenzellkarzinome 30 %, Hämangioblastome im Rückenmark 27 %, Zystadenome an Nebenhoden bzw. breiten Mutterbändern 25 %, Pankreaszysten 21 %, Phäochromozytome 16 %, Pankreastumore 10 %, ELST 11 %.

Auf die jeweils erhebliche Streuung dieser Durchschnittswerte wird hingewiesen.

Anschließend wird die genetische Mutation und deren Auswirkung auf die Proteinmechanismen und die damit verbundene Blutgefäßbildung erklärt.

Im dänischen Vorsorgesystem wird die Balance zwischen der frühest möglichen Tumorentdeckung, um Eingriffe noch vor dem Auftreten von Komplikationen durchführen zu können, sowie der Reduzierung der psychischen Belastung bei Patienten und Angehörigen durch die Anspannung vor den Untersuchungen, gesucht. VHL-Patienten haben einen koordinierenden Arzt als Ansprechpartner, der alle empfohlenen Untersuchungen plant. Die Vorsorge wird komplett für alle Familienmitglieder am gleichen Tag durchgeführt, um den Organisationsaufwand zu minimieren.

Anschließend werden Vorsorgeroutinen in Europa und den USA verglichen:

Die Empfehlungen zur VHL-Vorsorge beginnen teilweise bereits ab Geburt, jedoch spätestens ab 5 Jahren mit der jährlichen Augenuntersuchung. Zwischen 8 und 14 Jahren wird in Dänemark als Vergleichsbasis ein MRT des Zentralen Nervensystems angefertigt, andere Länder beginnen hier erst mit 15 Jahren. Die Intervalle liegen zwischen 12 und 36 Monaten. In Dänemark wird das MRT vom ZNS mit dem Abdomen kombiniert.

Die jährliche Blutplasma- bzw. Urinuntersuchung beginnt zwischen 5 und 10 Jahren. Nieren-, Pankreas- und Nebennierenuntersuchungen werden ab ca. 10, spätestens ab 16 Jahren jährlich mit Ultraschall oder MRT durchgeführt, teilweise im Wechsel.

In Zukunft wird eine individualisierte Vorsorge anhand der persönlichen, für die Entwicklung von Tumoren relevanten Faktoren angestrebt:

1. Betroffenes Organ
2. Alter
3. Art der Mutation
4. Geschlecht.

**Beispiel zu 1 und 2:**

Netzhautangiome treten z.B. gehäuft zwischen 13 und 22 Jahren auf, während Hämangioblastome im Kleinhirn ab 30 Jahren verstärkt diagnostiziert werden.

**Beispiel zu 3 und 2:**

Abhängig von der Art der Mutation werden ebenfalls unterschiedliche Lebensabschnitte mit erhöhtem Tumorwachstum beobachtet: bei verändertem VHL-Gen – meist mit Phäochromozytomen und retinalen Angiomen - ist ein erster Höhepunkt mit ca. 25 Jahren zu erwarten, mit weiterem Anstieg ab Mitte 30. Bei fehlendem VHL-Gen – häufig mit Hämangioblastomen im ZNS - gibt es nur einen - dafür jedoch wesentlich stärker ausgeprägten - Höhepunkt bei Mitte 30.

**Beispiel zu 4 und 2:**

Männer zeigen ab Anfang 30 bis Mitte 40 eine deutlich erhöhte Tumorfrequenz als Frauen.

Momentan kann aus diesen Faktoren 1 - 4 noch nicht ausreichend genau eine individuelle Vorsorgeuntersuchung abgeleitet werden, daher werden derzeit weiterhin noch die standardisierten Vorsorgemodelle empfohlen.

Abschließend die Frage aus dem Publikum:

Ist ein MRT ohne Kontrastmittel bei Jugendlichen empfehlenswert?

**Antwort:**

Ohne persönliche Unverträglichkeit wird Kontrastmittel empfohlen, da bereits z.B. ELST mit sehr geringer Raumforderung erkannt werden können. Die europäischen Untersuchungen zu Ablagerungen durch Kontrastmittel wurden erwähnt.