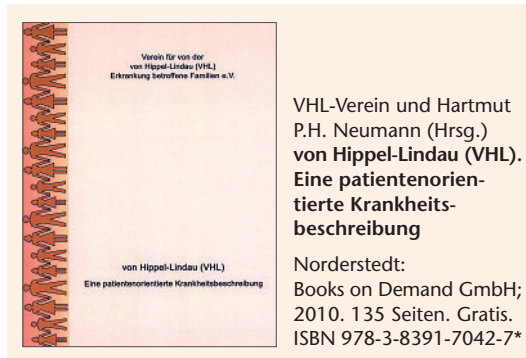


# Ein grosser Erfahrungsschatz

Hansjakob Müller



Die von Hippel-Lindau-Erkrankung (VHL) ist eine sehr seltene, jedoch für die Betroffenen sehr schwere Erbkrankheit. Vielfach hört man höchstens im Studium davon; in Erinnerung bleibt meist einzig der Name. Sobald man jedoch mit der Diagnostik der VHL-Erkrankung sowie der Betreuung von Patienten und ihren Angehörigen konfrontiert ist, wird VHL zu einer grossen ärztlichen Herausforderung.

Die autosomal-dominant vererbte VHL-Veranlagung führt zur Entstehung von Zysten und vor allem Tumoren in verschiedenen Organen, so zu Hämangioblastomen im Auge, im Gehirn oder entlang des Rückenmarkes, zu Tumoren des Endolymphsacks im Innenohr, zu klarzelligem Nierenkarzinomen, zu Inselzelltumoren im Pankreas, aber auch zu Zellwucherungen im Nebenhoden oder den breiten Mutterbändern sowie zu Phäochromozytomen. Die ersten Krankheitssymptome sind häufig wenig spektakulär: Kopfschmerzen bei Hämangioblastomen der hinteren Schädelgrube oder erhöhter Blutdruck bei einem Phäochromozytom. Nierenzysten und -karzinome bleiben vorerst gerne stumm. Die auch intrafamiliär sehr variablen Symptome werden durch die in den verschiedenen Organen möglichen Tumoren ausgelöst. Häufig braucht es daher Zeit, bis die einschlägige klinische Verdachtsdiagnose gestellt wird, die durch eine sorgfältig erhobene Familienanamnese bei 80% der Patientinnen und Patienten erhärtet und durch einen Gentest zuverlässig verifiziert werden kann. Bei etwa 20% der Betroffenen liegt eine Neumutation des *VHL*-Gens vor.

Die ärztliche Betreuung der Patienten mit dieser Multiorganerkrankung macht ein konzertiertes Zusammenwirken vieler medizinischer Spezialdisziplinen notwendig. Dies kann für die Betroffenen leicht zu einer frustrierenden Odyssee führen: Man reicht sie ohne eigentlichen Lotsendienst von Spezialist zu Spezialist weiter. Sie müssen ihre Krankengeschichte unerfahrenen Assistenzärztinnen und -ärzten immer wieder von neuem erzählen und werden mit unter-

schiedlichen Meinungen über Art und Rhythmus der Kontrolluntersuchungen und Therapiemassnahmen konfrontiert. Eine Verbesserung dieser Situation drängt sich vielerorts auch in der Schweiz auf.

Der deutsche «Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betroffene Familien e.V.» hat eben eine aktualisierte Version ihres erstmals 2002 publizierten Leitfadens über die Diagnostik und Therapie der VHL herausgegeben. Sie stellt diesen auch schweizerischen Ärztinnen und Ärzten, die sich um Patienten mit VHL kümmern, unentgeltlich zur Verfügung. Dieser Leitfaden beruht auf dem grossen Erfahrungsschatz des Freiburger Pioniers der Erforschung der VHL, Professor Dr. Hartmut P. H. Neumann. Aber auch andere deutsche Fachleute, die Erfahrungen im Umgang mit VHL-Patienten sammeln konnten, kommen zu Wort.

In den einzelnen Kapiteln wird auf die Manifestation von VHL in den verschiedenen gefährdeten Organen, auf die molekulargenetische Diagnostik der VHL-Veranlagung, auf Kontrolluntersuchungen, speziell auch im Kindes- und Jugendlichenalter, auf moderne diagnostische Verfahren und Therapiemöglichkeiten sowie auf die Hilfe bei der Krankheitsbewältigung und Lebensplanung eingegangen. Die Erstbeschreiber der Erbkrankheit werden vorgestellt, ferner soziale Aspekte (Versicherungsschutz usw.) behandelt. Es bleibt einzig zu ergänzen, dass 2004 auch in der Schweiz eine tatkräftige Selbsthilfegruppe gegründet wurde ([www.switzerland.vhl-europa.org](http://www.switzerland.vhl-europa.org)).

Der Text des Leitfadens ist praxisorientiert und gut verständlich abgefasst. Daher eignet er sich auch als Informationsquelle für Laien. Besonders nützlich dürfte er sich bei der fachübergreifenden ärztlichen Zusammenarbeit erweisen.



Hämangioblastom der Netzhautgefässe, verursacht durch die von Hippel-Lindau-Erkrankung.

\* Bezug über: [g.alsmeier@hippel-lindau.de](mailto:g.alsmeier@hippel-lindau.de) oder: [hansjakob.mueller@unibas.ch](mailto:hansjakob.mueller@unibas.ch)

Korrespondenz:  
Prof. Dr. med. Hansjakob Müller  
Abt. Medizinische Genetik  
UKBB/DBM  
Universität Basel  
Römergasse 8  
CH-4005 Basel

[hansjakob.mueller@unibas.ch](mailto:hansjakob.mueller@unibas.ch)