



Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL)

Erkrankung betroffene Familien e.V.

Gerhard Alsmeier

Rembrandtstraße 2

D-49716 Meppen



### **Was ist eine genetische Untersuchung?**

Im Anschluss an die genetische Beratung kann eine genetische Untersuchung durchgeführt werden. Dabei wird im Blut nach einer Veränderung des VHL-Gens gesucht. Es ist dabei sehr wichtig, ein erfahrenes Labor zu beauftragen, denn nur so ist ein sicheres Ergebnis mit einer ausreichenden Befundinterpretation in angemessener Zeit zu erwarten.

Auf der Internetseite [www.hippel-lindau.de](http://www.hippel-lindau.de) finden Sie unter „genetische Beratung“ einen Link zu qualifizierten Laboren, die VHL-Genests durchführen. Hierbei sind insbesondere diejenigen hervorzuheben, die an dem Ringversuch der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik teilgenommen haben, da diese sich einer Qualitätsüberprüfung unterziehen.

### **Was sind die Konsequenzen einer genetischen Untersuchung?**

Kann durch die Untersuchung, mit Sicherheit festgestellt werden, dass eine VHL-Erkrankung in der Familie nicht vorliegt, so bedarf es keiner weiteren diesbezüglichen Untersuchungen. Auch für die anderen Mitglieder der Familie besteht kein Handlungsbedarf.

Stellt sich jedoch heraus, dass es sich tatsächlich um die von Hippel-Lindau Erkrankung handelt, stehen heute Möglichkeiten zur Verfügung, die Prognose und Lebensqualität der Genträger deutlich zu verbessern. So sollte zum einen damit begonnen werden, regelmäßige Kontrolluntersuchungen durchzuführen, damit eventuell bestehende Tumoren entfernt oder überwacht werden können. Zum anderen sollten auch die blutsverwandten Familienmitglieder informiert werden, damit diese für sich selbst entscheiden können, ob sie sich ebenfalls genetisch beraten und gegebenenfalls untersuchen lassen wollen.

### **Weitere Informationen:**

Sollten Sie an weiteren Informationen interessiert sein oder Interesse an einer Mitgliedschaft in unserem Verein haben, möchten wir Sie bitten, die Antwortkarte an uns zurück zu schicken. Haben Sie noch Fragen, können Sie sich gerne schriftlich oder telefonisch wenden an:

#### **Verein VHL betroffene Familien e.V.**

Gerhard Alsmeier, Rembrandtstraße 2, D-49716 Meppen  
Tel.: 05931-929552, E-Mail: [info@hippel-lindau.de](mailto:info@hippel-lindau.de),  
Im Internet finden Sie uns unter: [www.hippel-lindau.de](http://www.hippel-lindau.de)

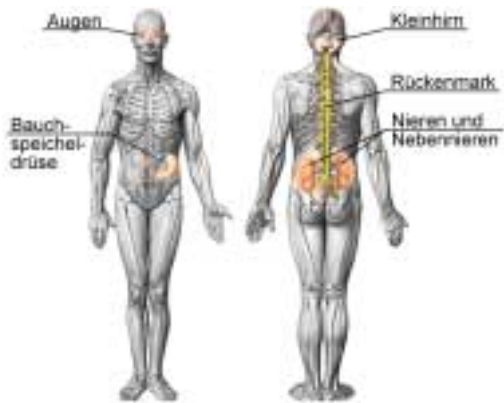


**Verein für von der  
von Hippel-Lindau  
(VHL) Erkrankung  
betroffene Familien**

**VHL Ratgeber  
zur genetischen  
Untersuchung**

## Was ist die von Hippel - Lindau Erkrankung ?

Die von Hippel - Lindau Erkrankung (VHL) ist eine seltene erbliche Tumorerkrankung, die ganz unterschiedliche Organe befallen kann. Die Schwere der Erkrankung und die betroffenen Organe können zwischen verschiedenen Familien, ja sogar innerhalb einer Familie sehr unterschiedlich sein. Am häufigsten betroffen sind die Augen (retinale Angiome), das Zentralnervensystem (Hämangioblastome im Kleinhirn, Hirnstamm und Rückenmark), die Nieren (Nierenzellkarzinom und Zysten), Nebennieren (Phäochromozytome) sowie die Bauchspeicheldrüse (Zysten und Inselzelltumor). Selten vorzufinden sind Veränderungen am Innenohr (Felsenbeintumor).



## Wann ist an eine VHL-Erkrankung zu denken?

Nicht immer, wenn ein Tumor aufgetreten ist, ist gleich an das Vorliegen von VHL zu denken. Es besteht auch die Möglichkeit, dass es sich um einen sporadischen Tumor handelt, also um einen Tumor, der unabhängig von einer Vererbung entstanden ist.

In folgenden Fällen aber sollte an das Vorliegen einer VHL-Erkrankung gedacht werden:

- Es ist bereits bekannt, dass VHL in der Familie vorkommt, dabei ist unerheblich, ob ein typischer VHL-Tumor aufgetreten ist oder noch nicht.
- Ein Vorkommen von VHL in der Familie ist bislang noch nicht bekannt, es ist aber ein Tumor in sehr jungen Jahren entstanden oder es sind mindestens zwei VHL-typische Tumoren aufgetreten.

- Beim Auftreten von nur einer Tumorart kann eine molekulare Diagnose (Differentialdiagnose) in Erwägung gezogen werden. Dies sollte jedoch immer nur auf der Basis klarer Anhaltspunkte wie z.B. einem frühem Erkrankungsalter und/oder dem Auftreten mehrerer, eventuell beidseitiger Tumoren durchgeführt werden.

## Wie sollte nun vorgegangen werden?

Besteht die Vermutung, dass eine VHL-Erkrankung vorliegen könnte, so kann eine genetische Beratung mit einer anschließenden genetischen Untersuchung Klarheit schaffen. Die Krankenkassen übernehmen die Kosten hierfür. Es bedarf nur eines Überweisungsscheins des behandelnden Arztes.

Die genetische Beratung dient dazu, die Rat suchende Person umfassend und verständlich zu informieren, so dass sie auf der Grundlage der zur Verfügung stehenden Information die für sie persönlich angemessenen Entscheidungen treffen kann. Allein die betroffene Person bestimmt, ob und inwieweit sie informiert werden will (Recht auf „Nicht-Wissen“). Ein Beratungsgespräch dauert mindestens eine halbe Stunde und erfolgt durch speziell ausgebildete Fachärzte (Humangenetiker, Medizinische Genetiker). Bei Bedarf werden weitere Gespräche angeboten. Ein Link zu einer Liste aller Beratungsstellen ist auf [hippel-lindau.de](http://hippel-lindau.de) unter „Genetische Beratung“ zu finden.

Die genetische Beratung beinhaltet grundsätzlich:

- die Erhebung der persönlichen gesundheitlichen Vorgeschichte (Anamnese)
- die Erhebung der familiären gesundheitlichen Vorgeschichte bis in die dritte Generation (Erstellung eines Stammbaums)
- die Bewertung vorliegender ärztlicher Befunde und Befundberichte
- ausführliche Informationen zu der betreffenden Erkrankung und eine Abschätzung von persönlichen genetischen Risiken für den Patienten
- ausführliche Information zu den heute zur Verfügung stehenden diagnostischen humangenetischen Untersuchungsverfahren mit Darstellung der möglichen Ergebnisse
- ausführliche Beratung für die mögliche Bedeutung dieser Information für Lebens- und Familienplanung sowie Gesundheit der Ratsuchenden.

Name: .....  
Vorname: .....  
Straße, Hausnummer: .....  
PLZ, Wohnort: .....  
Telefon: .....  
Fax: .....  
E-Mail: .....  
Bankverbindung: .....  
Konto-Nr.: ..... PLZ: .....

Datum, Ort, Unterschrift

- Ja, ich möchte gerne Mitglied werden.  
Mein jährlicher Mitgliedsbeitrag beträgt  
\_\_\_\_\_ Euro (Mindestbeitrag Euro 15,-).
- Ich bin  Betroffener  
 Angehöriger / Freund  
 Mediziner / Forscher  
 Sonstiges .....
- Ich hätte gerne weitere Informationen.