



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

Presseinformation

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

Neurofibromatose (NF) ist eine genetisch bedingte Tumorerkrankung die etwa 4.000 ÖsterreicherInnen betrifft. Seit der Gründung im Dezember 2013 arbeitet der gemeinnützige Verein NF Kinder daran die Forschungsarbeit an der seltenen Erkrankung in Österreich voranzutreiben und die medizinische Versorgung der Betroffenen zu verbessern.

Neurofibromatose – die vergessene Krankheit

Neurofibromatose – auch als Morbus Recklinghausen bekannt - ist eine genetisch bedingte Tumorerkrankung. Obwohl die Krankheit bereits 1882 von dem deutschen Arzt Friedrich Daniel von Recklinghausen präzise beschrieben wurde, führt Neurofibromatose (kurz NF) bis heute ein Schattendasein.

Unter Neurofibromatose werden drei verschiedene, genetisch bedingte Tumorerkrankungen zusammengefasst. NF Typ 1, NF Typ 2 und Schwannomatose. Bei jeder dieser Krankheiten ist ein anderes Gen betroffen. Die Krankheitsbilder unterscheiden sich teilweise stark. Gemeinsam haben alle drei Krankheiten die Ausbildung von Nerventumoren. Alle 3 Krankheiten sind derzeit unheilbar und sträflich vernachlässigt.

Mit einer Inzidenz von etwa 1:2.000 ist NF 1 eine der häufigsten sogenannten „Rare Diseases“. NF 1 kommt damit etwa 10-mal so häufig vor wie Epidermolysis bullosa – auch bekannt als die Krankheit der Schmetterlingskinder. In Österreich sind ungefähr 4.000 Menschen von NF 1, NF 2 oder Schwannomatose betroffen.

Aufgrund der schlechten medizinischen Versorgung und fehlenden Beratung der Betroffenen wird eine hohe Dunkelziffer angenommen. Alleine im deutschsprachigen Raum kommt jeden Tag ein betroffenes Kind zur Welt. Obwohl es in Österreich nur etwa 3-4 Mal mehr HIV-PatientInnen als Neurofibromatose-PatientInnen gibt, ist Neurofibromatose in der Öffentlichkeit vollkommen unbekannt.

„Wenn eine Krankheit wie NF ignoriert wird, dann wird auch auf die Betroffenen vergessen. Es wird vergessen, die Betroffenen medizinisch zu versorgen, sie psychologisch zu betreuen und Therapieangebote aufzubauen. Es wird vergessen, an einer Heilung zu forschen und der Staat vergisst, die Betroffenen in ihrer schwierigen Situation zu unterstützen“, so Claas Röhl, Gründer des Vereins NF Kinder in Österreich, zu seiner Motivation, eine Non-Profit Organisation ins Leben zu rufen, die zum Ziel hat, die Forschungsarbeit an der seltenen Erkrankung zu fördern und Betroffene direkt zu unterstützen.

Situation für Betroffene in Österreich

Die Betroffenen und deren Angehörige haben ein schweres Los gezogen. Die Krankheit mit ihrem unvorhersehbaren, komplexen Krankheitsverlauf ist derzeit unheilbar. Es gibt auch keine Präventivtherapien, die den Betroffenen Schutz vor einzelnen Symptomen bieten könnten.



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

NF PatientInnen leben in permanenter Angst vor schweren Komplikationen. Kognitive und ästhetische Probleme machen es vielen Betroffenen sehr schwer in der Schule zu bestehen, im Berufsleben Fuß zu fassen und eine/n PartnerIn zu finden.

Gerade deswegen ist Aufklärung dringend notwendig. Nur wenn Kinder-, Schul- und AllgemeinmedizinerInnen gut geschult sind, können sie zu einer schnellen Diagnosesicherung beitragen. Diese ist mit einem genetischen Test mit einer Sicherheit von etwa 90% möglich. Erste Warnsignale im Kindesalter sind sechs oder mehr Cafe-au-Lait Flecken auf der Haut, auch Milchkafee-Flecken genannt.

Information und Aufklärung ist dringend notwendig

Nur wenn regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen durchgeführt werden, können etwaige Probleme durch Tumore rechtzeitig erkannt und Gegenmaßnahmen gesetzt werden. Das könnte vielen Kindern eine Seh-, Hör- oder eine andere körperliche Behinderung ersparen. Leider gibt es auch besonders schwere Krankheitsverläufe, die chronische Schmerzen oder auch fatale Komplikationen zur Folge haben.

Bis zu 80% der Betroffenen Kinder mit NF 1 entwickeln kognitive Probleme. Am häufigsten sind hier ADHS-Syndrom (bis zu 60% der Kinder), Lernstörungen (etwa 5-mal so häufig wie bei der Allgemeinbevölkerung) sowie sprachliche und motorische Störungen zu nennen.

Krankheitsbild bei NF1 (Inzidenz 1:2000)

Ab dem Pubertätsalter, das krankheitsbedingt auch viel zu früh oder zu spät einsetzen kann, bilden sich meist die ersten Neurofibrome. Das sind gutartige Tumore, die an feinen Kanälen der Hautnerven wuchern. Sie können kutan oder subkutan auftreten und nehmen im Alter meist an Größe und Anzahl zu. Kommt es zu einem exzessiven Wachstum von Neurofibromen sind die Betroffenen oft entstellt und drohen in der sozialen Isolation zu enden.

Ebenso entwickelt etwa ein Drittel der Betroffenen orthopädische Probleme, wie beispielsweise Skoliose oder Pseudoarthrose.

Jedes 5. Kind mit NF entwickelt meist schon im Vorschulalter Sehnervtumore, die das Augenlicht gefährden können.

Jeder 10. Mensch mit NF erkrankt im Laufe seines Lebens an einem malignen peripheren Nervenscheidentumor (MPNST). Diese bösartige Tumorart kann nur besiegt werden, indem er rechtzeitig und vollständig entfernt wird. Ansonsten kann man leider nur von lebensverlängernden Maßnahmen sprechen.

Insgesamt werden bis zu 500 Symptome mit Neurofibromatose Typ 1 in Verbindung gebracht, was die Komplexität der Krankheit widerspiegelt und die Herausforderungen im medizinischen Management der PatientInnen aufzeigt.



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

Krankheitsbild der NF2 (Inzidenz 1:25.000)

Typisch für Neurofibromatose Typ 2 sind Vestibularis-Schwannome, die am achten Gehirnnerv (häufig beidseitig) wuchern. Dieser Gehirnnerv ist unter anderem für das Hören und das Gleichgewicht verantwortlich. Diese Tumore beeinträchtigen häufig auch den Gesichtsnerv, was zu Lähmungen von Gesichtsmuskeln führen kann.

Etwa 80% der PatientInnen mit NF 2 haben als Erwachsene Vestibularis-Schwannome entwickelt. 50% von ihnen sind im Erwachsenenalter ertaubt. Aufgrund des langsamen Wachstums werden diese Tumore oft erst im Jugend- oder jungen Erwachsenenalter symptomatisch. Davor ist NF 2 im Vergleich zu NF 1 oft nur schwer zu diagnostizieren.

Häufig bilden sich bei NF 2 PatientInnen auch Schwannome an anderen Nerven, zum Beispiel entlang des Rückenmarks, was ebenfalls zu chronischen Schmerzen und Lähmungserscheinungen führen kann. Wie auch NF 1 ist NF 2 eine sehr vielseitige und tückische Erkrankung.

Krankheitsbild der Schwannomatose (Inzidenz 1:40.000)

Bei Schwannomatose kommt es zum Auftreten von Schwannomen und Neurinomen im Bereich des peripheren Nervensystems und auch entlang der nervlichen Strukturen im Rückenmark. Im Gegensatz zu NF2 treten bei Schwannomatose keine Schwannome an dem achten Gehirnnerv auf. Im Zentrum der Schwannomatose stehen die oft extremen, schwer zu behandelnden Schmerzen, die von den Schwannomen verursacht werden, und mit einer Entfernung dieser nicht immer verschwinden.

Medizinische Infrastruktur muss weiter ausgebaut werden

Nur sehr wenige ÄrztInnen in Österreich beschäftigen sich intensiv mit NF. Betroffene und Eltern brauchen dringend ein ganzheitliches Kompetenz-Zentrum, das sie medizinisch betreut. Ganz wichtig sind auch psychologische Therapieangebote, Nachsorge- und Reha-Angebote für Kinder und Familien, sowie Erwachsene mit NF. Mit dem NF Kinder Expertisezentrum in Wien hat der Verein NF Kinder in Kooperation mit der medizinischen Universität Wien einen wichtigen Schritt setzen können. Kinder und Jugendliche mit Neurofibromatose werden dort nun medizinisch und psychologisch im Rahmen der ersten österreichischen Neurofibromatose Spezialambulanz an 2 Tagen pro Woche betreut. Das NF Kinder Expertisezentrum wurde von der nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen als Expertisezentrum designiert und steht nun kurz vor dem Eintritt in das europäische Referenznetzwerk für genetische Tumor-Risiko-Erkrankungen (ERN GENTURIS). Dort arbeiten die europäischen ExpertInnen auf diesem Gebiet zusammen, um die Entwicklung von neuen Therapien voranzutreiben, Behandlungsleitlinien zu entwickeln und die Expertise europaweit zu vermitteln.

Über den Verein NF Kinder

Im Dezember 2013 wurde der Verein NF Kinder – Hilfe für Neurofibromatose-PatientInnen und Angehörige Österreich von Claas Röhl gegründet.



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

„Als Vater eines von NF 1 betroffenen Mädchens war es für mich unerträglich passiv zu bleiben und dabei zuzusehen, wie sich nichts verändert. Ich möchte mit dem Verein NF Kinder allen Betroffenen und Angehörigen von NF PatientInnen die Möglichkeit geben aktiv zu werden und an einer positiven Zukunft für Menschen mit NF mitzuarbeiten“, so Claas Röhl, Obmann NF Kinder.

Der Vereinszweck ist neben der direkten Unterstützung für Betroffene klar auf die Forschungsförderung und den Aufbau der dazu notwendigen medizinischen Infrastrukturen ausgerichtet. Nur durch langfristige, engagierte und kontinuierliche Forschungsarbeit können neue Behandlungsmöglichkeiten und Therapien für NF Betroffene entwickelt werden. Ein medizinischer Beirat, der sich aus den führenden NF ExpertInnen Österreichs zusammensetzt, berät den Verein NF Kinder dabei, wie die Spendengelder bestmöglich für Forschungsprojekte eingesetzt werden können.

Größte Erfolge:

- Start einer psychologischen Längsschnittstudie an Kindern mit NF1 im Januar 2016 mit dem Projekttitel „Fit für Schule und Alltag trotz NF1“
- Aufbau und Gründung des NF Kinder Expertisezentrums 2018, in Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien. (www.nf-zentrum.at)
- Initiierung des ersten österreichischen NF Symposiums 2017. Diese Fortbildungsveranstaltung für Gesundheitsberufe findet alle 2 Jahre statt.
- Aufbau von psychosozialen Angeboten (NF Familienwochenende, NF Jugendwoche, soziales Kompetenztraining für Kinder mit NF1, Forscherwerkstatt)
- Start der internationalen Awarenesskampagne „Shine a light on NF“ in Österreich im Mai 2017

Der Verein operiert international. HIV war in den 80er-Jahren noch ein sicheres Todesurteil. Die Forschung hat in etwa 20 Jahren HIV-Betroffenen ein relativ normales Leben ermöglichen können. Diese Hoffnung möchte der Verein NF Kinder den Betroffenen schenken und mit engagierter Arbeit und einer breiten Unterstützung der Bevölkerung erreichen.

Rückfragehinweis:

Ing. Claas Röhl, Bakk. (phil)

Obmann/ Geschäftsführer

NF Kinder – Hilfe für Neurofibromatose-PatientInnen und Angehörige Österreich

Claas.roehl@nfkinder.at

Tel +43(0)69916624548

www.nfkinder.at