



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

# JAHRESBERICHT NF KINDER EXPERTISEZENTRUM

2018



**Projektleitung:** Mag. Dr. Thomas Pletschko Bakk. | **Dissertantin:** Mag. Neeltje Obergfell

# MEDIZINISCHE ARBEIT UND FORSCHUNG

Das Jahr 2018 wird als Meilenstein für das NF Kinder Expertisezentrum an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde in Erinnerung bleiben. Nach einem langwierigen, sich über Jahre ziehenden Bewerbungsprozess konnten wir erreichen, offiziell von Österreich als assoziiertes Zentrum für das europäische Referenz-Netzwerk für Tumor Prädispositionssyndrome (ERN GENTURIS - European reference network genetic tumour risk syndromes) nominiert zu werden. Im Rahmen der europäischen Referenznetzwerke werden internationale Strukturen aufgebaut, die helfen sollen, die Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Zeitgleich sollen jedoch auch gemeinsame medizinische Standards auf europäischer Ebene erarbeitet und die Basis für wissenschaftliche Kooperationen geschaffen werden. Unser Expertisezentrum ist somit das einzige österreichische Zentrum im ERN GENTURIS und wird versuchen, eine Verbindung zwischen den österreichischen Kliniken und dem europäischen Netzwerk herzustellen.

Unsere internationalen Kooperationen bestehen jedoch noch auf anderen Ebenen. Prof. Azizi wurde eingeladen, einen Vortrag auf der CTF Konferenz für Neurofibromatose zu halten. Bei der CTF (Children's Tumor Foundation) handelt es sich um die größte amerikanische PatientInnenorganisation für Betroffene mit NF1, NF2 und Schwannomatose. Die CTF organisiert alljährlich eine wissenschaftliche Tagung in den USA. Im Rahmen eines gemeinsamen Meetings mit der europäischen NF Gruppe kam es 2018 zum Joint Global Neurofibromatosis Meeting in Paris, welches von Prof. Wolkenstein organisiert wurde. Prof. Azizi berichtete dort über die Risikofaktoren für Kinder mit Neurofibromatose und einem Tumor im Bereich der Sehbahn (so genannte Opticus- oder Sehbahngliome), die mit einer Sehverschlechterung vergesellschaftet sind. Deren Kenntnis kann in Zukunft in Studien dazu beitragen, die richtigen PatientInnen zu behandeln und auch zum richtigen Zeitpunkt. Der Vortrag hatte das Ziel, die ExpertInnen (GenetikerInnen, KinderärztInnen, NeurologInnen, AugenärztInnen) für dieses Thema zu sensibilisieren, um dafür Sorge zu tragen, durch frühzeitige Interventionen das Sehvermögen für diese PatientInnen zu verbessern.

In der Folge hatte Prof. Azizi auch die Möglichkeit, diese wichtigen Erkenntnisse auch vor einer Gruppe von pädiatrischen Neuro-OnkologInnen in einem hochrangigen international besetzten Meeting über Sehbahngliome bei NF1 im Rahmen des ISPNO Meetings zu präsentieren. Beim Meeting der ISPNO, der International Society of Pediatric Neuro-Oncology handelt es sich

um das wichtigste Treffen für ExpertInnen, die kindliche Tumoren des ZNS behandeln. In diesen Kreisen werden die Behandlungsrichtlinien für Kinder und Jugendliche mit ZNS Tumoren festgelegt, so auch für Kinder mit NF1. Diesbezüglich ist Prof. Azizi auch im Design der geplanten transatlantischen Kooperation (USA/Europa) involviert.

Auch national waren wir 2018 stark aktiv, nicht zuletzt angespornt durch unsere nationale Nominierung in das ERN GENTURIS. So wurde Prof. Azizi von der österreichischen Arbeitsgemeinschaft für Neuropädiatrie im November 2018 nach Linz eingeladen, um im Rahmen der nationalen Arbeitsgruppensitzung eine Fortbildung über die aktuellen Entwicklungen auf dem Gebiet der Neurofibromatosen und der Schwannomatose abzuhalten. Dr. Ebetsberger-Dachs hatte diese anberaumt, um die gemeinsame Erarbeitung von Vorsorge-Strategien für Kinder und Jugendliche mit Neurofibromatose anzustoßen. An ebensolchen Guidelines wird derzeit gearbeitet.

Im Rahmen eines Vortrags beim Jahrestreffen des VKKJ (Verantwortung und Kompetenz für besondere Kinder und Jugendliche) im April 2018, einer wichtigen Unterstützungsplattform für Kinder mit besonderem Förderbedarf (z. B. Neuropädiatrie, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, psychosoziale Unterstützung, ...) konnte ebenfalls eine Weiterbildung zum Thema Neurofibromatose erfolgen. Dies ist vor allem deshalb von besonderer Bedeutung, da die KollegInnen des VKKJ nicht nur Kinder mit bereits diagnostizierter Neurofibromatose betreuen, sondern mit geschärfter Awareness auch die Diagnose bei Kindern stellen können, die wegen Teilleistungsstörungen oder Entwicklungsretardierung in deren Betreuung stehen.

Intern konnte an der Universitätsklinik für Kinder und Jugendheilkunde im Jahre 2018 die neue Struktur gefestigt werden. Mit Prof. Azizi und Fr. Mag. Dr. Chocholous standen seit der Finanzierung einer halben Arztstelle durch den Verein NF Kinder für den Schwerpunkt Neurofibromatose die Ressourcen zur Verfügung, einen zweiten Ambulanztag jeden zweiten Montag einzuführen. Damit konnten 2018 die zuvor bereits überbordenden Wartezeiten auf Termine in der Ambulanz unseres NF Kinder Expertisezentrums auf drei bis vier Wochen für Routinekontrollen gesenkt werden, wobei bei akuten Problemen bzw. Kindern unter Therapie stets sofortige oder zeitnahe Termine eingeschoben werden konnten.

Als wichtiger medizinischer Meilenstein konnte das interdisziplinäre NF Board eingerichtet werden, im Rahmen dessen einmal im Monat ExpertInnen aus dem Bereichen Radiologie (Prof. Kasprian, Dr. Hojreh), Nuklearmedizin (Prof. Traub-Weidinger), plastische Chirurgie (Prof. Assmann), Neurologie (Dr. Lieba-Samal) und nicht zuletzt Kinderheilkunde (Prof. Azizi, Mag. Dr. Chocholous) und falls nötig ExpertInnen aus anderen Fachspezialitäten zusammenkommen, um komplexe Krankheitsverläufe bei Menschen mit NF1 oder Schwannomatose zu besprechen und das weitere medizinische Vorgehen festzulegen. Durch diese enge Kooperation kann an einer Stelle die Expertise über den möglichen Krankheitsverlauf und chirurgische wie medikamentöse Behandlungsoptionen zusammengebracht werden, um den PatientInnen unnötige Wege zu ersparen und differenzierte Behandlungsoptionen für den speziellen Einzelfall festzulegen – unter Umständen auch, nicht aggressiv therapeutisch vorzugehen, sondern ein abwartendes Verhalten zu wählen.

Bezüglich der soeben erwähnten medikamentösen Therapieoptionen eröffnete sich nach der bahnbrechenden Publikation von Professor Wiedemann am NCI (National Cancer Institute, USA) über die Wirksamkeit von so genannten MEK Inhibitoren bei der Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit ausgedehnten plexiformen Neurofibromen eine völlig neue Perspektive. Während die in der besagten Studie Anwendung findende Substanz in Österreich 2018 nicht verfügbar war, so waren doch andere MEK Inhibitoren bereits für andere Tumorerkrankungen zugelassen. Wir konnten an unserem Zentrum den MEK Inhibitor Trametinib einzelfallbasiert und patientInnenbezogen für 2 Kinder mit NF1 und lebensbedrohenden bzw. entstellenden plexiformen Neurofibromen zur Verfügung stellen - mit sehr erfreulichem Ansprechen. Desgleichen konnten wir das Medikament auch erfolgreich für eine Behandlung bei einem von NF1 betroffenen Kind mit trotz wiederholter Chemotherapie wiederkehrendem Hirntumor einsetzen. Es muss jedoch betont werden, dass es sich hierbei um sehr ausgewählte Einzelfälle handelt und wir gespannt auf die Zulassung von MEK Inhibitoren für Menschen mit NF1 und plexiformen Neurofibromen in Europa warten.

Von wissenschaftlicher Seite ist zu berichten, dass wir 2018 unsere Daten über den Einsatz nuklearmedizinischer Verfahren (FDG – PET/CT) zur Früherkennung bösartiger Veränderungen im Rahmen von gutartigen plexiformen Neurofibromen erfolgreich publizieren konnten (Azizi et al., *Pediatr Blood Cancer*, 2018). Hierbei konnten wir zeigen, dass man auch bei bislang asymptomatischen (d.h. beschwerdefreien) PatientInnen mit ausgedehnten plexiformen Neurofibromen frühzeitig beginnende bösartige Veränderungen entdecken und einer frühzeitigen operativen Entfernung zuführen konnten.

Zusammenfassend war das Jahr 2018 ein sehr aktives für unser NF Kinder Expertisezentrum. Die exzellente Betreuung unserer jungen Patienten und Patientinnen mit NF1, NF2 und Schwannomatose fußt auf der engen Kooperation von KinderärztInnen, NeuropsychologInnen, SozialarbeiterInnen, plastischen ChirurgInnen, KinderchirurgInnen, NeurologInnen, RadiologInnen und NuklearmedizinerInnen und gewährleistet eine dem aktuellen Stand der Wissenschaft entsprechende Versorgung.

Nichtsdestotrotz bleibt noch viel zu tun, um die erreichten Errungenschaften in Zeiten des Spardrucks der österreichischen Gesundheitspolitik nicht nur aufrecht zu erhalten, sondern auch noch weiter auszubauen.

*Fallzahlen 2018:*

*NF-Ambulanz: 457 Ambulanzbesuche (226 PatientInnen)*

*ATK: 26 PatientInnen mit Dg. NF1 (Haupt oder Nebendiagnose)*

*E9: 15 PatientInnen mit Dg. NF1 (Haupt oder Nebendiagnose)*

*Assoc. Prof. A. Azizi*

# PSYCHOSOZIALE ARBEIT

## Vorwort Dr. Thomas Pletschko

2018 war ein erfolgreiches Jahr in Hinblick auf die psychosoziale Arbeit mit Menschen mit NF. Wie die Zahlen zeigen, war es uns im NF Kinder Expertisezentrum möglich eine große Zahl von Kindern bzw. Jugendlichen und deren Familien zu versorgen. Dabei standen nicht nur psychologische und sozialarbeiterische Beratungsgespräche im Vordergrund. Eine große Zahl von Kindern konnte auch neuropsychologisch untersucht werden, was eine wesentliche Grundlage für das weitere Arbeiten darstellt. Die unmittelbare Konsequenz ist häufig die Beratung in schulischer Hinsicht – 25 Schulbesuche und 650 gefahrene Kilometer unserer Reintegrationslehrerin sprechen hier für sich. Aber auch in wissenschaftlicher Hinsicht waren wir mit mehreren Kongressbeiträgen, einem erfolgreichen Abschluss des Projekts „NF1 – da bin ich dabei, da kenn ich mich aus“ sowie etlichen Vorbereitungen für Publikationen sehr aktiv.

Dank der Unterstützung des Vereins NF Kinder und des unermüdlichen Einsatzes meiner psychosozialen MitarbeiterInnen im NF-Expertisezentrum sind wir sehr zuversichtlich, die erfolgreiche Arbeit auch im Jahr 2019 fortsetzen zu können. Vorrangiges Ziel für 2019 ist der (vorläufige) Abschluss der Längsschnittstudie im Zuge der Dissertation von Mag. Neeltje Obergfell („Fit für Schule und Beruf trotz NF“). Ein erster Meilenstein wurde hier bereits erreicht, indem eine im Zuge dieses Projekts entstandene Bachelor-Arbeit von Lena Fichtinger BSc. mit dem 3. Platz beim österreichweiten Giselher-Guttmann-Preis 2018 der Gesellschaft für Neuropsychologie (GNPÖ) gewürdigt wurde. Wir hoffen, mit diesen Arbeiten hilfreiche Informationen über den Verlauf von NF in psychosozialen Belangen zu erhalten, die wir dann unmittelbar in unsere Beratungsleistungen einbauen können.

### **Univ. Ass. Dr. Thomas Pletschko**

*Klinischer Psychologe (Klinische Neuropsychologie; Kinder-, Jugend- und Familienpsychologie)*

*Stv. Teamkoordinator des psychosozialen Team / Neuroonkologie*

*Medizinische Universität Wien, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde*

*Währinger Gürtel 18-20  
A-1090 Wien*

*+43 (0)1 40400 10080*

*thomas.pletschko@meduniwien.ac.at*



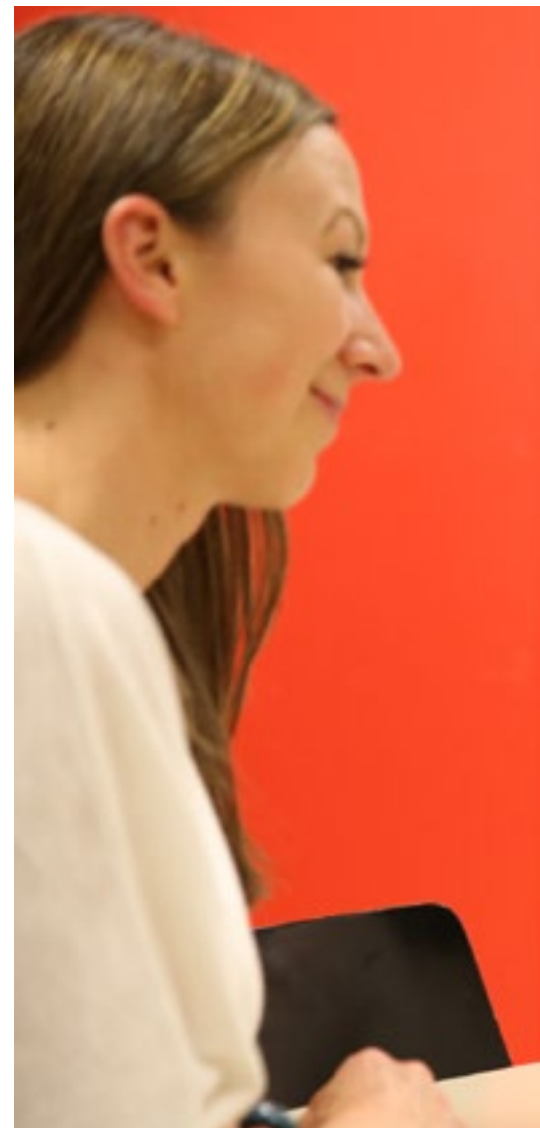
# JAHRES- UND TÄTIGKEITSBERICHT 2018: PSYCHOSOZIALES TEAM NEUROONKOLOGIE

## Sozialarbeiterische Beratung und Betreuung von PatientInnen und Angehörigen am Neurofibromatose-Expertisezentrum

Im Zeitraum von März 2018 bis Dezember 2018 haben 30 Familien eine sozialarbeiterische Betreuung und Beratung in Anspruch genommen. Die sozialarbeiterische Betreuung reicht von einmaligen bis hin zu mehrfachen Beratungsterminen. Der Schwerpunkt liegt bei der arbeitsrechtlichen Beratung, Information über staatliche Transferleistungen (Pflegegeld, erhöhte Familienbeihilfe u.ä.) und diverse Befreiungen sowie der Vermittlung von extramuralen Angeboten. In der unten angeführten Liste, sind die Häufigkeiten der unterschiedlichen Themenbereiche genau angeführt.

### Häufigkeiten der Themenbereiche:

- Arbeitsrechtliche Beratung: 9 Familien
- Fahrtkosten/Transport: 4 Familien
- Pflegegeld: 11 Familien
- Erhöhe Familienbeihilfe: 8 Familien
- Sonstige sozialstaatliche Transferleistungen: 2 Familien
- Wohnungsansuchen/Organisation von Unterkunft: 4 Familien
- Rehabilitationsplanung: 4 Familien
- Berufliche Beratung/Vermittlung zu unterstützenden beruflichen Maßnahmen für Jugendliche: 2 PatientInnen
- Visum / Aufenthaltsrechtliche Angelegenheiten: 1 Familie
- Beratung Behindertenhilfe: 4 Familien
- finanzielle Unterstützung externer Angebote: 3 Familien
- Versicherung: 1 Familie
- Vermittlung extramuraler Angebote: 8 Familien





Neben diesen patientInnenbezogenen Tätigkeiten, kommen regelmäßige Besprechungen hinzu. Weiters wird gerade eine Informationsbroschüre mit sozialrechtlichen Informationen für die PatientInnen bzw. deren Angehörigen erstellt.

#### **Weitere Tätigkeiten:**

- Regelmäßige Teilnahme bei onkologischen und psychosozialen Besprechungen
- Fachlicher Austausch mit den Sozialarbeiterinnen in der Kinderklinik
- Supervision: Einzelsupervision einmal im Monat
- Teilnahme an Vernetzungstreffen von SozialarbeiterInnen die im Kinder- und Jugendbereich tätig sind
- Teilnahme und Beitrag an der ÖPSAPOH und PSAPOH in Wien
- Teilnahme und Workshop an der OGSA-Tagung in St-Pölten
- Teilnahme an der Tagung „Klinische Sozialarbeit“ in Olten
- Mitglied der Arbeitsgruppe „Klinische Soziale Arbeit“ der OGSA (Österreichische Gesellschaft für Soziale Arbeit)



## **Klinisch-psychologische und neuropsychologische Beratung, Behandlung und Diagnostik von PatientInnen und Angehörigen am NF Kinder Expertisezentrum**

Im Zeitraum von Jänner 2018 bis Dezember 2018 haben insgesamt 487 Kontakte hinsichtlich einer psychologischen Betreuung und Beratung stattgefunden. Die psychologische Betreuung reicht von einmaligen bis hin zu mehrfachen Beratungsterminen. Der Schwerpunkt liegt in der Durchführung der klinisch-psychologischen bzw. neuropsychologischen Diagnostik im Vorschul- und Schulalter. Zusätzlich wurden neuropsychologische Gruppentrainings angeboten, Schulaufklärungen bzw. Schulbesuche, die Vermittlung an extramurale Angebote sowie wissenschaftliche Tätigkeiten durchgeführt.

In der unten angeführten Liste sind die Häufigkeiten der unterschiedlichen Themenbereiche genau angeführt.





### Häufigkeiten der Themenbereiche:

- Klinisch-psychologische/ Neuropsychologische Diagnostik: 109 Kontakte (35 Familien)
- Interdisziplinäre Ambulanz: 305 Kontakte, davon Erstvorstellungen: 76 Familien
- Neuropsychologische Behandlung: 16 Kinder und Jugendliche
- MRT-Trainings: 32 Kontakte (11 Familien)
- Schulkontakte: 25 Familien
- Vermittlung extramuraler Angebote: laufend

Neben diesen patientInnenbezogenen Tätigkeiten kommen regelmäßige Besprechungen hinzu. Weiters wird gerade eine Informationsbroschüre mit psychosozialen und sozialrechtlichen Informationen für die PatientInnen bzw. deren Angehörigen erstellt.

### Weitere Tätigkeiten:

- Regelmäßige Teilnahme bei psychosozialen Besprechungen
- Fachlicher Austausch mit den Klinischen PsychologInnen an der Kinderklinik und des NF Kinder Expertisezentrums
- Teilnahme an Vernetzungstreffen von psychosozialen Arbeitsgruppen die im Kinder- und Jugendbereich tätig sind
- Teilnahme und Beiträge an der PSAPOH, ÖPSAPOH und Joint Global Neurofibromatosis Conference
- Abhaltung von Journal Clubs und Thesis Seminaren
- wissenschaftliche Tätigkeit:
  - Vorbereitung und Präsentation von wissenschaftlichen Postern
  - Verfassen und Publikation von Artikeln
  - Verfassen von Projektanträgen und Erstellen von Projektberichten (Pharmig, „NF 1- Da bin ich dabei, da kenn´ ich mich aus!“)

## Maßnahmen zur schulischen Integration von PatientInnen am Neurofibromatose-Expertisezentrum

Im Zeitraum von Jänner 2018 bis Dezember 2018 haben insgesamt 25 Schulbesuche (650 gefahrene Kilometer) durch unsere Reintegrationslehrerin Dipl. Päd. Andrea Kutschera, BEd. stattgefunden. Diese Schulbesuche erfordern in der Regel eine entsprechende Vor- und Nachbereitung. In der Vorbereitung wird auf die individuelle Problemstellung eingegangen und mit dem Kind bzw. den Eltern besprochen, welche Informationen in der Schule weitergegeben werden dürfen, welche Problemfelder bearbeitet werden sollen und welche Ziele definiert werden können. Die Schulbesuche selbst laufen ganz unterschiedlich ab und reichen von Informationsgesprächen mit einzelnen LehrerInnen über Teilnahme an KlassenlehrerInnenkonferenzen bis hin zu Aufklärungen von Klassen zum Thema NF. In der Regel bildet die neuropsychologische Diagnostik die Grundlage für Maßnahmen in der schulischen Integration. Die psychologischen Gutachten sind schließlich auch die Rechtsgrundlage für die Gewährung von entsprechenden Fördermaßnahmen.

### Häufige Themenbereiche:

- Klassenaufklärung über NF
- Information von LehrerInnen über die Implikationen von NF für den schulischen Alltag
- Beratung und Unterstützung der Schulen im Umgang mit den kognitiven Besonderheiten und Verhaltensweisen von Kindern mit NF
- Information über Maßnahmen im schulischen Unterricht und Entwicklung von individuellen schulischen Förderplänen
- Beratung von Kindern, Eltern und Schulen hinsichtlich Schulwahl (Einschulung, weiterführende Schulen)
- Beratung hinsichtlich berufsvorbereitender Maßnahmen in der Schule

### Weitere Tätigkeitsbereiche:

- Teilnahme an psychosozialen Besprechungen
- Stand-by-Tätigkeit in der NF-Ambulanz
- Vernetzung mit KollegInnen der Heilstättenschule und des psychosozialen Teams



# NACHWORT CLAAS RÖHL

---

Das NF Kinder Expertisezentrum ist das Herzens- und Kernprojekt unseres Vereines. Daher freuen wir uns sehr über die positiven Entwicklungen im Jahr 2018 und möchten uns sehr herzlich bei unserem Kooperationspartner – der Medizinischen Universität Wien – bedanken. Besonderer Dank gilt auch dem engagierten und kompetenten Team des Expertisezentrums!

All diese Fortschritte und Verbesserungen für Menschen mit NF konnten wir nur dank der großzügigen Unterstützung unserer SpenderInnen und SponsorInnen erreichen. Daher möchte ich jedem und jeder einzelnen UnterstützerIn einen großen Dank aussprechen – ohne sie wäre all das nicht möglich.

Doch wir sind noch nicht am Ziel. Das NF Kinder Expertisezentrum benötigt mehr Ressourcen, um eine noch bessere Versorgungsqualität gewährleisten und noch intensiver an NF forschen zu können. Außerdem mangelt es derzeit auch noch an medizinischen und psychosozialen Angeboten für erwachsene NF Betroffene. Dies zu realisieren wird unser nächster großer Meilenstein werden, den wir mit unserem Team, unserem Kooperationspartner und unseren SpenderInnen und SponsorInnen gemeinsam umsetzen werden.





### **Kontakt:**

NF Kinder – Hilfe für Neurofibromatose -PatientInnen und  
Angehörige Österreich

Pfarrgasse 87  
1230 Wien  
kontakt@nfkinder.at  
Tel.: 069916624548

### **Impressum:**

Herausgeber:  
NF Kinder – Hilfe für Neurofibromatose -PatientInnen und  
Angehörige Österreich,  
Pfarrgasse 87, 1230 Wien,  
Tel.: 069916624548,  
Email: kontakt@nfkinder.at

### **Gestaltung:**

RDB Werbeagentur GmbH  
www.rdb.agency

### **Redaktion:**

Für den Inhalt verantwortlich:  
NF Kinder – Hilfe für Neurofibromatose -PatientInnen und  
Angehörige Österreich

### **Spendenkonto:**

NF Kinder Neurofibromatoseforschung  
Allgemeine Sparkasse Oberösterreich

Kontonummer: 32100280208  
Bankleitzahl: 20320  
IBAN: AT332032032100280208  
BIC: ASPKAT2LXXX





**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

Unsere Sponsoren:

