



Österreichisches NF Symposium 2019

Zusammenfassung

Zum zweiten Mal veranstaltete die österreichische PatientInnenorganisation NF Kinder ein wissenschaftliches Symposium zum Thema Neurofibromatose. 54 VertreterInnen von unterschiedlichsten Gesundheitsberufen, darunter TeilnehmerInnen aus Italien, Slowenien und Deutschland, nahmen an der Ganztagesveranstaltung teil. 10 DFP Fortbildungspunkte wurden an die MedizinerInnen unter den Zuschauenden vergeben.

Der Vormittag stand ganz im Zeichen der internationalen Vernetzung. Zwei hochkarätige und äußerst erfahrene GastsprecherInnen folgten der Einladung von NF Kinder Präsidenten Claas Röhl und dem Medizinischen Leiter des NF Kinder Expertisezentrum in Wien, Ass. Prof. Dr. Amedeo Azizi.

Die Neurologin und Leiterin des NF Zentrums am Johns Hopkins Spital in Baltimore/USA, Frau Dr. Jaishri Blakeley, sprach zum Thema Neurofibromatose Typ 2 und Schwannomatose und dabei speziell über die neuen Diagnosekriterien, die angedachte Namensänderung dieser Krankheitsbilder und die neuesten Behandlungsmöglichkeiten. Eindrucksvoll erzählte sie über ihre Erfahrungen aus dem klinischen Alltag, besonders worauf beim Management von Betroffenen mit Neurofibromatose Typ 2 und Schwannomatose zu achten ist.

In ihrem zweiten Vortrag sprach sie über die existierenden Forschungsnetzwerke, die internationale Kollaborationen, ein gemeinsames koordiniertes Vorgehen in der NF Forschung aber auch Förderungen für NachwuchsforscherInnen ermöglichen. Eindrucksvoll und inspirierend stellte sie dar, dass der Zeitpunkt, um in die NF Forschung einzusteigen JETZT ist, und eine Spezialisierung auf NF eine echte Karrierechance für ForscherInnen darstellt.

Der zweite internationale Gastredner war Dr. Pierre Wolkenstein, Dermatologe an der CHU Henri Mondor; Université Paris und Koordinator der etwa 30.000 NF PatientInnen in Frankreich. In seinem ersten Vortrag beleuchtete Dr. Pierre Wolkenstein Neurofibromatose Typ 1 aus dem Blickwinkel eines Dermatologen. Er beschrieb die unterschiedlichen dermatologischen Symptome der NF1 und verwies auf die wichtige Rolle der DermatologInnen bei der Diagnosestellung. Ebenso zeigte er, dass zur natürlichen Entwicklung der kutanen Neurofibrome noch nicht genug Klarheit herrscht, und dass die derzeitigen Behandlungsmethoden zur Entfernung dieser Nerventumoren, die auf der Haut sichtbar werden und ästhetisch ein großes Problem darstellen können, noch keine befriedigenden und nachhaltigen Ergebnisse erzielen. Eindrucksvoll war die Fallstudie eines schwer betroffenen französischen Mannes, der als einer der ersten Menschen weltweit eine komplette Gesichtstransplantation bekam, was sein Erscheinungsbild wesentlich verbesserte und den Leidensdruck verringerte.

In seinem zweiten Vortrag stellte Dr. Wolkenstein dem Publikum vor, wie in Frankreich die Koordinierung der NF PatientInnen passiert. Frankreich war im Bereich der seltenen Erkrankungen ein Vorreiter und hatte schon früh einen nationalen Aktionsplan für seltene



Erkrankungen entwickelt und diesen auch mit staatlichen Mitteln rasch umgesetzt. Dr. Pierre Wolkenstein ist als Koordinator zentraler Knotenpunkt und lenkt die PatientInnenströme in Zusammenarbeit mit mehreren spezialisierten Zentren. Dadurch werden NF1, NF2 und Schwannomatose ihren jeweiligen Bedürfnissen nach den jeweiligen Spitälern zugeteilt, die über ausreichend Erfahrung verfügen. Jede Region in Frankreich hat eine Anlaufstelle für NF PatientInnen, wo die Standardversorgung und Kontrolluntersuchungen möglichst wohnortnahe passieren können.

Als letzten Programmpunkt vor der Mittagspause führte Frau Joy Ladurner durch eine Podiumsdiskussion mit Dr. Jaishri Blakeley, Dr. Pierre Wolkenstein, Assoc. Prof. Dr. Amedeo Azizi, Assoc. Prof. Dr. Katharina Wimmer und Ing. Claas Röhl. Unterschiedliche Fragen wurden somit aus internationaler Perspektive, sowie aus nationaler Perspektive eines klinischen Arztes, einer Genetikerin und eines PatientInnenvertretern beantwortet. Einig war man sich, dass der Schlüssel sowohl zu einer besseren Versorgung als auch zu einem schnelleren Vorankommen in der Forschung neben dem notwendigen Budget, auf engen Kooperationen, dem Austausch von Daten, optimaler, internationaler Koordinierung der Projekte und der Involvierung von PatientInnen beruht. Die Rolle der PatientInnen in der Forschung kann durch speziell ausgebildete PatientInnenvertretende, wie es auch NF Kinder Obmann Claas Röhl ist, übernommen werden, die nicht nur sicherstellen, dass die aus PatientInnensicht wichtigsten Forschungsfragen gestellt werden, sondern dass auch für PatientInnen relevante Outcomes bei klinischen Studien gemessen werden und Forschungsdesigns keine Hürden für PatientInnen mehr beinhalten, die ein PatientIn oder ein Angehöriger besser identifizieren kann, als ein Forschender. Ebenso können PatientInnenorganisationen eine wichtige Rolle bei der Aufklärung von PatientInnen und Angehörigen zum Thema Forschung spielen und PatientInnen für klinische Studien rekrutieren.

Als ganz wichtig wurde auch die Transitionsmedizin genannt, um die Versorgung von NF PatientInnen zu verbessern. Derzeit ist es leider so, dass gerade erwachsene NF PatientInnen keine AnsprechpartnerInnen auf ärztlicher Seite finden, die ihnen als Case Manager zur Seite stehen und sie langfristig betreuen.

Auf die Frage was ausländische NF ExpertInnen vom österreichischen Beispiel lernen können, wurde von Dr. Jaishri Blakeley Bewunderung für die enge Kooperation einer Medizinischen Universität und der Patientenorganisation NF Kinder ausgesprochen, die gemeinsam das erste österreichische Neurofibromatose Expertisezentrum aufgebaut haben und leiten und darüber was hier in den letzten 2 Jahren geleistet wurde. Hervorgehoben wurde auch die international richtungsweisende Integration des psychosozialen Teams unter der Leitung von Dr. Mag. Thomas Pletschko im NF Kinder Expertisezentrum in Wien. Versorgung, Forschung und Lehre bilden die Grundpfeiler der Kooperation zwischen der Medizinischen Universität Wien und der PatientInnenorganisation NF Kinder.

Nach der Mittagspause wurde das Programm auf Deutsch fortgesetzt. Den Auftakt machten VertreterInnen der österreichischen Anlaufzentren für NF PatientInnen, die in den letzten Jahren viel geleistet haben, um ihre internen Strukturen den vielfältigen Bedürfnissen von NF PatientInnen anzupassen. Frau Dr. Herta Zellner von der Landesklinik in Innsbruck erklärte, wie Kinder mit Neurofibromatose bei ihr betreut werden. Herr Dr. Ebetsberger-Dachs aus Linz, der schon seit vielen Jahren eng mit Assoc. Prof. Dr. Amedeo Azizi kooperiert, erklärte das Linzer Modell. Den Anschluss machte Frau Dr. Schwerin-Nagel aus Graz, die in Zusammenarbeit mit dem Verein NF Kinder bereits letztes Jahr ein internes Symposium zum



Thema NF und dieses Jahr auch eine Infoveranstaltung für Betroffene und Angehörige veranstaltet hat. Zum Abschluss stelle Dr. Rauscher vor, wie PatientInnen mit Neurofibromatose in Salzburg gemanaged werden.

Erfreulich war der einstimmige Wunsch zur Zusammenarbeit, vor allem in Hinblick auf die Entwicklung landesweiter Behandlungsleitlinien, die einen wichtigen Beitrag zur Harmonisierung der Behandlungsstandards und Überwachungsprotokolle leisten werden. Einig war man sich in dem Wunsch eine möglichst Wohnort-nahe Betreuung für Menschen mit NF anbieten zu können, die Transition vom jugendlichen ins Erwachsenenalter optimal zu gewährleisten und komplexe Fälle dem NF Kinder Expertisezentrum in Wien vorzustellen.

Asoc. Prof. Dr. Amedeo Azizi sprach dann über die aktuellsten Entwicklungen auf dem Gebiet der MEK Inhibitoren, einer Medikamentenklasse, bei der ein Medikament namens Selumetinib in den USA bereits kurz vor der Zulassung für den Einsatz bei NF1 PatientInnen mit problematischen plexiformen Neurofibromen steht. Mehrere MEK Inhibitoren sind derzeit auch bei weiteren Symptomen der NF1, wie zum Beispiel den Optikusgliomen (Sehbahntumoren) im experimentellen Einsatz, und sollen nun auch in klinischen Studien geprüft werden. Mit der Zulassung von Selumetinib als erster Wirkstoff weltweit für die Anwendung bei Neurofibromatose Typ 1 PatientInnen steht ein Meilenstein kurz bevor, von dem sich die gesamte NF Community ein deutliches Anwachsen des Interesses aus der Pharmaindustrie erhofft, um weitere wichtige und dringend notwendige klinische Studien und auch weitere Entwicklungen von neuen Arzneimitteln voranzutreiben.

Im Anschluss erzählte Prof. Klaus Scheffzek von seiner langjährigen basis-wissenschaftlichen Arbeit am Protein Neurofibromin am Biocenter in Innsbruck. Ihm und seinen Kollegen gelang es Neurofibromin künstlich zu produzieren und in verschiedene Zelltypen (wie zum Beispiel Fibroblasten) mit einer vorhandenen NF1-Mutation und einem Mangel an Neurofibromin einzuschleusen. Das ist ein spannendes „proof of principle“, jedoch betonte Prof. Scheffzek, dass es noch viele Hürden zu überwinden gibt, und man noch Lichtjahre von einer therapeutischen Anwendung entfernt sei.

Asoc. Prof. Dr. Katharine Wimmer von der Medizinischen Universitätsklinik Innsbruck erklärte eindrücklich, welche wichtige Rolle die Humangenetik, vor allem bei der Diagnosestellung von NF1, NF2 und Schwannomatose einnimmt. Mittels eines eigens entwickelten Panels prüft sie auch Differentialdiagnosen, wie das sogenannte Legius Syndrom oder CMMRD. Der Gentest ermöglicht nicht nur häufig eine frühe Diagnosestellung, wenn dies aus rein klinischer Sicht noch nicht möglich ist, sondern in Einzelfällen (bei 5-6% der Fälle) auch eine Aussage über den Krankheitsverlauf. Besonders das NF1 Gen ist aber so groß und die Mutationen sind so vielseitig, dass häufig keine Prognose des Krankheitsverlaufes möglich ist, und regelmäßige Kontrollen, ein ganzes Leben lang, unbedingt notwendig sind.

Frau Dr. Anna Griesold, Neurologin am AKH Wien, sprach über ein verbindendes Krankheitsmerkmal bei NF1, NF2 und Schwannomatose, nämlich den neuropathischen Schmerzen, welche die Lebensqualität der Betroffenen massiv beeinträchtigen können. Sie gab einen Überblick über die verschiedenen Schmerzursachen, Schmerzbilder und Messmethoden, sowie medikamentöse und auch nichtmedikamentöse Schmerztherapien.



Dr. Mag. Thomas Pletschko, psychologischer Leiter des NF Kinder Expertisezentrums, stellte die psychosoziale Versorgung vor. Besonders betonte er die Rolle des neuropsychologischen Gutachtens, das ganz wichtig ist, um einen Ausgleich von krankheitsbedingten Defiziten durch unterstützende Maßnahmen auch schulrechtlich durchzusetzen. Das psychosoziale Angebot des NF Kinder Expertisezentrum in Wien umfasst eine psychologische Begleitung in der NF Spezialambulanz, entwicklungspsychologische Diagnostik, eine MRT-Training für Kinder, sozialrechtliche Beratung, Trainingsprogramme für Kinder, um diese zu ExpertInnen für ihre eigene Erkrankung zu machen, schulische Reintegration und auch Forschungsarbeit.

Die Längsschnittstudie „Fit für Schule und Alltag trotz NF1“ wurde von der Dissertantin Frau Mag Neeltje Huber vorgestellt, die seit 2016 an diesem Thema forscht. Ziel ist es herauszufinden, welche spezifische Unterstützung Kinder mit NF1 ab dem Vorschulalter benötigen, um etwaige Defizite bestmöglich behandeln zu können. Hierzu wird an der Entwicklung von neuropsychologischen Guidelines gearbeitet, die auf den Ergebnissen der Längsschnittstudie basieren, sowie auf den retrospektiv erhobenen Daten. Anschließend sprach Frau Mag. Verena Rosenmayr über die Forscherwerkstatt, ein Angebot, das ebenfalls mit dem Verein NF Kinder gemeinsam entwickelt wurde. Bei diesem 5 tägigen Trainingsprogramm, das in den Sommerferien stattfindet, werden Kinder mit NF1 zu ExpertInnen zu ihrer Erkrankung. Das Ziel ist es, dass die Kinder Strategien und Techniken erlernen und einerseits besser verstehen, warum sie sich in manchen Bereichen eventuell schwerer tun als andere (gesunde) Kinder.

Im Anschluss stellte Frau Mag. Karoline Wekerle das soziale Kompetenztraining für Kinder mit NF1 vor, das vor 4 Jahren gemeinsam mit dem Verein NF Kinder entwickelt wurde und Kindern einen geschützten Rahmen bietet, um an den oft vielfältigen Herausforderungen, mit denen sie im Alltag immer wieder konfrontiert sind, zu arbeiten und Techniken und Strategien zu erlernen, diese zu bewältigen.

Dr. Berthold Pemp berichtete über seine Arbeit als Ophthalmologie mit NF1 und NF2 PatientInnen, die sowohl bei der Diagnosestellung aber auch regelmäßigen Kontrolluntersuchungen eine zentrale Rolle im Management von NF PatientInnen einnimmt. Ausführlich erklärte er, welche Messmethoden zum Einsatz kommen.

Dr. Hannes Platzgummer stellte die Rolle der bildgebenden Verfahren bei NF1, NF2 und Schwannomatose vor. Sehr eindrucksvoll zeigte er, was mit den neuesten Technologien der Radiologie möglich ist, aber auch wo die Grenzen liegen. Zweifellos sind bildgebende Verfahren unverzichtbar für das Management von NF1, NF2 und Schwannomatose PatientInnen, und liefern Informationen die wesentlich für die Entscheidungen der klinischen Ärzte sind.

Nach den Abschlussworten von Dr. Azizi und Claas Röhl ging es zum Netzwerkdinner ins Austria Trend Hotel Schönbrunn wo es neben einem leckeren Essen und Getränken auch noch ein letztes Highlight des ereignisreichen Tages gab. Der Irene Slavic Preis wurde wieder an eine Person vergeben, die sich schon seit langer Zeit intensiv für ein besseres Verständnis der Erkrankung einsetzt und einen wichtigen Beitrag für die wissenschaftliche Gemeinschaft geleistet hat und weiterhin leistet. Prof. Klaus Scheffzek vom Biocenter in Innsbruck ist der verdiente Preisträger 2019. Die Laudatio hielt Frau Prof. Katharine, ebenfalls aus Innsbruck



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

NF Kinder – Hilfe für Neurofibromatose-
PatientInnen und Angehörige Österreich
Pfarrgasse 87 • 1230 Wien ¹¹⁶⁰ •
kontakt@nfkinder.at • www.nfkinder.at

und überreichte dem sichtlich erfreutem Rezipienten den Award, der die Form einer DNS Helix hat. In seiner Dankesrede erzählte Prof. Schefzek die Geschichte seiner Forschungstätigkeiten am Protein Neurofibromin, die schon in den 1990-er Jahren startete. Die Welt der NF PatientInnen braucht mehr solch engagierte und motivierte ForscherInnen, die sich der noch unheilbaren Erkrankung Neurofibromatose widmen.

Abschließend können wir erfreut feststellen, dass 2019 das NF Symposium weiter gewachsen ist, was seine nationale und internationale Beachtung und die TeilnehmerInnenzahl betrifft. Wir hatten hochkarätige Vortragende, spannende Talks und Diskussionen und konnten einen wichtigen Beitrag für mehr Awareness leisten. Diesen Kurs gilt es fortzusetzen und vor allem auch die Erwachsenen MedizinerInnen noch besser zu erreichen und 2021 den positiven Trend fortzusetzen.