

## **NF Symposium 2021: Vernetzung im Fokus**

**Bereits zum dritten Mal fand am 12. November das Österreichische Neurofibromatose (NF) Symposium statt, bei dem VertreterInnen verschiedenster medizinischer und wissenschaftlicher Disziplinen zusammenkamen, um sich über aktuelle Themen und neueste Entwicklungen im Bereich NF auszutauschen. Der Verein NF Kinder als Schnittstelle zwischen Patientencommunity, Wissenschaft & Medizin sowie Industrie lud gemeinsam mit der Meduni Wien und den Salzburger Landeskliniken an die Paracelsus Medizinische Universität (PMU) in Salzburg – und setzte mit der Wahl des Veranstaltungsorts außerhalb von Wien ein klares Zeichen für den österreichweiter Austausch und Vernetzung der verschiedenen Fachrichtungen, die an den unterschiedlichen Symptomen von Neurofibromatose beteiligt sind.**

Die Themenschwerpunkte waren breit gefächert: Internationale Leitlinien für Diagnosestellung und Behandlung wurden ebenso diskutiert wie Maßnahmen zur Verbesserung der Lebensqualität von NF-PatientInnen und deren Familien. Neben zahlreichen Teilnehmenden vor Ort waren auch Fachleute aus der ganzen Welt live zugeschaltet, um ihre Expertise beizusteuern und von den vielversprechendsten Erfolgen in ihren Fachrichtungen zu berichten.

NF Kinder-Obmann Claas Röhl und der Leiter des NF Kinder Expertisezentrums Assoc. Prof. Dr. Amedeo Azizi stellten zunächst die Schwerpunkte ihrer Arbeit vor. Als Vater einer von NF1 betroffenen Tochter versteht Claas Röhl wie kaum ein anderer die Bedürfnisse, Wünsche und Herausforderungen von NF-PatientInnen und deren Familien. Aus seiner Sicht sind wichtige Ziele, Anlaufstationen und PatientInnen-Regionalgruppen in den einzelnen Bundesländern für eine wohnortnahe Basisbetreuung und eine einheitliche Versorgung von NF-Betroffenen zu schaffen. Diese Anliegen sind auch die zentralen Pfeiler des österreichweiten NF-Netzwerks, das der Verein in den nächsten Jahren aufbauen will. Assoc. Prof. Dr. Amedeo Azizi pflichtete ihm in diesem Punkt voll bei: *„Es ist essenziell, für die unmittelbare Verbesserung der Patientensituation zu sorgen, indem komplexe Fälle reibungslos auf multidisziplinärer Ebene diskutiert werden können und indem ein zentrales Patientenregister geschaffen wird, wo Basisdaten routinemäßig erfasst werden“.*

### **Internationale Leitlinien im Tumor-Management bei NF1 und Schwannomatose**

Assoc. Prof. Dr. Azizi stellte auch Auszüge aus den neuesten Leitlinien für das Tumor-Management bei Neurofibromatose Typ 1 vor, die im Rahmen des Europäischen Referenznetzwerks GENTURIS entwickelt wurden und nächstes Jahr im Genetics in Medicine-Journal publiziert werden sollen. In die Entwicklung der Leitlinien waren sowohl medizinische ExpertInnen, als auch PatientenvertreterInnen involviert. Unter anderem mit maßgeblicher Beteiligung von Expertinnen aus dem NF Kinder Expertisezentrum in Wien und NF Kinder Obmann Claas Röhl. In diesen Leitlinien wird festgelegt, welche klinischen Screenings,

Untersuchungsmethoden und –Intervalle sinnvoll sind, um jeden einzelnen Patienten möglichst effektiv und systematisch betreuen zu können. Ein standardisiertes Case Management liegt ihm dabei besonders am Herzen. Durch seine Erfahrung weiß er, dass möglichst viele medizinische Disziplinen - von der Pädiatrie, Augenheilkunde und Neurologie zur Orthopädie, der HNO und der Onkologie - eingebunden werden müssen, um NF-PatientInnen bestmöglich zu betreuen. Deren Vernetzung und Koordination sollte übergeordnet stattfinden – am besten von einem „NF-ologen“, wie Dr. Azizi es treffend bezeichnete.

Vor allem der Übergang zum Erwachsenenalter, wo völlig neue Herausforderungen auf NF-PatientInnen zukommen, müsse strukturiert, koordiniert und multidisziplinär begleitet werden. **Dr. Ignacio Blanco vom Hospital Germans Trias in Pujol**, der im Anschluss per Live-Video aus Barcelona zugeschaltet wurde, betonte diesen Punkt ebenfalls ausdrücklich: *„NF has to be followed by a multidisciplinary team.“* NF-PatientInnen im Erwachsenenalter müssten besser darauf geschult werden, Symptome frühzeitig zu erkennen und unterstützend bei der Planung ihrer regelmäßigen Kontrolluntersuchungen begleitet werden, damit neu auftretende Tumoren rechtzeitig gefunden und behandelt werden können.

**Prof. Gareth Evans aus Manchester (GB)** stellte die Leitlinien für Schwannomatose vor, die ebenfalls im ERN GENTURIS entwickelt wurden und kurz vor der Publikation stehen. Bei Schwannomatose handelt es sich um die seltenste der drei Erkrankungen (Neurofibromatose Typ 1, Neurofibromatose Typ 2 und Schwannomatose) mit einer Inzidenz von etwa 1:40.000 PatientInnen mit Schwannomatose haben sehr häufig eine ausgeprägte Schmerzsymptomatik, die von den typischen Tumoren, den Schwannomen, verursacht werden und häufig schwer zu kontrollieren sind.

### **Psychosoziale Therapieangebote für NF-Betroffene**

Im Themenschwerpunkt „Lebensqualität“ ging es dann darum, welche Maßnahmen NF-Betroffenen und ihren Familien am besten helfen, um der Belastung durch die Erkrankung gewachsen zu sein. Claas Röhl präsentierte die Ergebnisse der Studie *„Interdisziplinäre Frühförderung und Familienbegleitung“* von **Susanne Kletzl**, Mutter eines Sohnes mit NF. Darin ging es vor allem um die Belastungssituation, die bei Eltern von Kindern mit NF-Verdacht rund um die Diagnosestellung entsteht, und um Ideen, wie man den Bedürfnissen der betroffenen Familien besser begegnen kann.

**Kinderärztin Dr. Regina Rath-Wacenovsky** stellte das umfassende Angebot des Reha-Zentrums kokon in Bad Erlach vor. NF-PatientInnen finden dort eine Vielfalt an Therapiemöglichkeiten, die ihnen den Alltag mit NF erleichtern. Das Motto des Zentrums ist, dass bei Therapie und Rehabilitation stets die Betroffenen im Vordergrund stehen sollen, nicht die Krankheit. Kokon hat es sich daher zur Leitlinie gemacht, ganzheitlich, zeitlich und inhaltlich fokussiert, weitblickend, gut vernetzt und lebensnah zu betreuen. Betroffene Kinder und Jugendliche und ihre Familien finden dort zu einer besseren Krankheitseinsicht, sozialer Integration, Erholung und Stärkung. Gestärkt durch mehr Autonomie und Selbstbewusstsein, neuen Fähigkeiten und Perspektiven und nicht zuletzt durch neue Freundschaften und Hobbys, kommen sie aus dem Reha-Zyklus heraus.

**Neuropsychologe Andre Rietman aus den Niederlanden** hielt einen Vortrag zum Thema Lernen und Neurofibromatose Typ 1. Er erklärte mögliche Gründe für die Lernschwierigkeiten und welche Auswirkungen diese auf den Alltag von Menschen mit NF1 haben.

**Dr. Vicky Grunberg und Millan Kanaya, BS**, waren vom Massachusetts General Hospital zugeschaltet. Das Spezialgebiet der beiden klinischen Psychologinnen im Rahmen ihres *Integrated Brain Health Clinical and Research Program* (IBHCRP), ist Stressmanagement und dessen Einfluss auf die Lebensqualität von Menschen mit Neurofibromatose. Sie präsentierten vielversprechende Ergebnisse aus ihrer Studie zur Verbesserung der Resilienz, also dem gezielten Aufbau seelischer und mentaler Widerstandsfähigkeit im Angesicht schwerer Umstände. Sie unterstrichen, wie wichtig ein „biopsychosoziales Behandlungsmodell“, also ein Zusammenspiel aus körperlicher, mentaler und integrativer Betreuung, ist, um den Herausforderungen einer NF-Erkrankung bestmöglich zu begegnen. Das Besondere an ihrem Modell: die Resilienz-Schulungen werden in Form von Live-Videoschaltungen angeboten, um Betroffene – gerade in Zeiten einer Pandemie – zu erreichen und ihnen Hilfestellungen bieten zu können. Schon nach 6 Monaten Studiendauer konnten die Forscherinnen äußerst positive Ergebnisse verzeichnen: Die Interventionen verbesserten die Resilienz und Lebensqualität der TeilnehmerInnen deutlich, was sogar in Form eines verringerten Schmerzempfindens messbar war.

Ähnliches berichtete **Dr. Susie Henley vom Londoner NF Center** bei ihrem Vortrag über psychosoziale Herausforderungen NF-Betroffener. Kinder und Jugendliche mit NF haben oft mit Aufmerksamkeitsstörungen, Lernschwierigkeiten und Erinnerungsproblemen zu kämpfen. Begleiterscheinungen wie Essstörungen, Zwangsneurosen oder Körperwahrnehmungsstörungen können in der ohnehin schon schwierigen Phase der Pubertät durch NF noch zusätzlich begünstigt sein. Dr. Henley und ihr Team spezialisiert sich vor allem auf diejenigen Themen, die sich während des Übergangs vom Kindes- zum Erwachsenenalter ergeben. Im Zuge dieser Transition müssen sich NF-Betroffene plötzlich mit ganz neuen Fragen auseinandersetzen: Wie wird sich die Krankheit auf Beziehungen und Familienplanung auswirken? Wie kann man mit der Unsicherheit in Bezug auf den eigenen Körper umgehen? Und wie erklärt man einem neuen Partner/einer neuen Partnerin am besten die Krankheit? Durch gezielte Begleitung und ganzheitliche Betreuung während dieser Zeit kann man den jungen Erwachsenen das Leben maßgeblich leichter machen und ihnen ein großes Stück Lebensqualität zurückgeben.

#### **Irene-Slavc-Preis - Auszeichnung für langjähriges Engagement und den Einsatz für Menschen NF**

Ein fixer Bestandteil des NF Symposiums ist auch die Verleihung des „Irene-Slavc-Preises“. Diesmal ging er an zwei Persönlichkeiten, die sich in jahrzehntelanger Arbeit rund um das Thema Neurofibromatose verdient gemacht haben. Kinderonkologe Dr. Georg Ebetsberger vom Kepler Universitätsklinikum, der krankheitsbedingt leider nicht persönlich anwesend sein konnte, und Neurochirurg Prof. Dr. Thomas Czech vom AKH Wien, wurden für ihr langjähriges Engagement ausgezeichnet.

Zum Abschluss des Symposiums wurde ein Blick in die Zukunft gewagt, und zwar auf brandneue Therapien und Medikamente für die Behandlung von NF. Neben einem Vortrag des Neuroonkologen Dr. Scott Plotkin (Massachusetts General Hospital) über das Potential von Gentherapie und über eine Phase II-Studie bei NF2 und Schwannomatose, wurde vor allem Dr. Azizis Bericht über das weltweit erste

zugelassene NF-Medikament mit Spannung erwartet: Selumetinib (Konselugo) ist ein sogenannter MEK-Inhibitor, der dem aus den Fugen geratenes Zellwachstum, das Fibromen und anderen Tumoren zugrunde liegt, entgegensteuern kann. Selumetinib wurde bereits 2020 von der FDA und 2021 auch von der EMA für die Behandlung von symptomatischen und inoperablen plexiformen Fibromen bei PatientInnen ab 2 bis 18 Jahren zugelassen, was vor allem bei den anwesenden Kinderärzten auf großes Interesse stieß.

Auch die wissenschaftlich-medizinischen Symposium-Beiträge über spezifische NF-Begleiterscheinungen wie gastrointestinale Bindegewebstumoren (GIST), maligne periphere Nervenscheidentumoren (MPNST) und Tibiadysplasien sowie Knochenultraschall als Zukunftshoffnung waren höchst spannend für das teilnehmende Fachpublikum. Sie wurden abermals von **Dr. Ignacio Blanco, Dr. Rosalie Ferner vom Londoner King's College, Dr. Gabriel Mindler vom Orthopädischen Spital Speising** und **Dr. Alicia Baumgartner vom NF Kinder Expertisezentrum** beigeleitet.

### **Auftakt für ein österreichisches NF Netzwerk**

Im Rahmen des NF Symposiums fand auch das Auftakttreffen des österreichischen NF Netzwerkes statt, an dem 17 Personen teilgenommen haben. Darunter waren NF ExpertInnen aus Wien, Oberösterreich, Steiermark, Salzburg und Tirol, aber auch NF Kinder-PatientenvertreterInnen aus den Regionalgruppen Wien/NÖ, Burgenland, Salzburg sowie Tirol/Vorarlberg. Es wurden erste konkrete Maßnahmen diskutiert, die zu einer Verbesserung der Versorgungssituation in Österreich führen sollen.

Der Erfolg des diesjährigen NF Symposiums unterstreicht abermals, wie wichtig die Vernetzung von PatientInnen, Angehörigen, ForscherInnen und MedizinerInnen unterschiedlicher Fachrichtungen ist, um Neurofibromatose den Kampf anzusagen und die Krankheit schließlich zu besiegen. Wer den Einsatz und die Hingabe der Teilnehmenden des NF Symposiums erlebt hat, versteht schwer, dass Neurofibromatose als seltene Krankheit unterrepräsentiert und nebensächlich ist. Im Gegenteil: Es ist ermutigend und bestärkend, VertreterInnen verschiedenster Fachrichtungen und Länder im direkten Austausch zu erleben und zu sehen, wie sie sich unermüdlich dafür einsetzen, die Krankheit in den Fokus zu rücken und Betroffenen das Leben zu erleichtern. Man darf gespannt sein, welche Fortschritte bis zum nächsten NF Symposium, das 2023 stattfinden wird, gemacht werden und welche Erfolge dann zu verzeichnen sind.

(Bericht von Katrin Flatscher)