



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

# Versorgungsqualität Vorsorgeplan für Ärztinnen

Claas Röhl, Gründer und Obmann NF Kinder



Neurofibromatose durch Forschung besiegen

## Agenda

- Entscheidung Patientenvertreter zu werden
- Verbesserung der Gesundheitsversorgung für Menschen mit Neurofibromatose in Österreich

# Entscheidung Patientenvertreter zu werden

- Tochter Diagnose NF1 mit 7 Monaten
- Sehbahntumoren mit 2 Jahren
- 18 Monate systemische Chemotherapie
- Hirnoperation mit 3 Jahren wegen weiterem Hirntumor.



en



## NF1 - Die Erkrankung mit den 1.000 Gesichtern

- Gutartige wie bösartige **Tumoren** (ZNS und periphere Nerven)
- **Knochenveränderungen** (Skoliose, kongenitale Pseudoarthrose,..)
- **Neuro-psychologische Störungen** (ADHS, ASS, Lernschwierigkeiten,...)
- **Kardiovaskuläre Probleme**
- **Epilepsie**
- .....

## NF1 - Die Erkrankung mit den 1.000 Gesichtern

- Ärztinnen lernen während des Medizinstudiums zu wenig über seltene Erkrankungen wie NF.
- NF Expert:innen sind selten.
- Ärztinnen, die NF Patient:innen betreuen, waren früher nicht vernetzt
- Patient:innen und Angehörige wussten oft nicht Bescheid, wer für sie zuständig ist.
- Fehlende Guidelines - unterschiedliche Versorgungsstrategien
- Hohes Risiko von Missmanagement und schlechter/ falscher Beratung von Patient:innen/ Angehörigen



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

# Ausgangssituation in Österreich





**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen







Neurofibromatose durch Forschung besiegen

## **Identifizieren von Partnern - Gemeinsame Ziele erkennen**

Medizinische Universität Wien - **Forschung, Lehre und Versorgung**

Als Patientenorganisation können wir uns zu 100% mit diesen Zielen identifizieren. Eine Kooperation bringt eine win-win Situation.



Neurofibromatose durch Forschung besiegen

## **Patientenversorgung**

NF Kinders Vision - ein Expertisezentrum für Menschen mit NF

- Diagnoseabklärung und Beratung
- Routineversorgung (medizinisch und psychosozial)
- State of the art Therapien
- Multidisziplinäre Versorgung

Kooperationsvertrag mit Medizinischer Universität Wien - Start des NF Kinder Expe



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen



änglich



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

PubMed National Library of Medicine

# ← Journal für Klinische Endokrinologie und Stoffwechse

OPEN ACCESS

04.03.2021 | Originalien

## **Neurofibromatose Typ 1 – State of the art Betreuung und Unterstützung für Betroffene aller Altersgruppen**

verfasst von: Dr. med. univ. Alicia-Christina Baumgartner, Assoc. Prof. Dr. Amedeo A. Azizi

Erschienen in: [Journal für Klinische Endokrinologie und Stoffwechsel](#) | Ausgabe 1/2021

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

PAGE NAVIGATION





Neurofibromatose durch Forschung besiegen

## **Österreichisches NF Netzwerk - kick off 2021**

- Initiiert und koordiniert durch NF Kinder
- Offenes Netzwerk für Gesundheitsberufe
- Momentan Partner in 7 Bundesländern
- Erstes Projekt: Harmonisierung und Verbesserung der Versorgung -  
Entwicklung von Vorsorgebögen für NF1 Betroffene

## Pädiatrischer Vorsorgebogen

Nov 2021

Jan 2022 - Jan 2023

Feb 2023 - Juni 2023

### Kickoff meeting:

Diskussion über Umfang,  
Zeitplan, Methoden,  
Commitment

### Entwicklungsphase:

Co-Entwicklung -  
Gesundheitsberufe  
& Patientenvertreter,  
Regelmäßige online-  
meetings,

### Entwicklungsphase:

Einholen eines breiteren  
feedback,  
Präsentationen bei  
wissenschaftlichen Meetings

**Österreichischer Vorsorgebogen für NF1 Betroffene wird in den nächsten Wochen publiziert.**

**Vorsorgebogen wird über die wissenschaftliche Publikation, über medizinische Gesellschaften, wissenschaftliche Meetings, Informationsveranstaltungen und die Patientencommunity disseminiert.**

## Erwachsenen-Vorsorgebogen

Februar 2023

Mär 2023 - Sep 2023

Okt 2023

### Kickoff meeting:

Basierend auf der Vorarbeit und Struktur des pädiatrischen Vorsorgebogens schnellere Entwicklung möglich.

### Entwicklungsphase:

Co-Entwicklung - Gesundheitsberufe & Patientenvertreter, Regelmäßige online-meetings,

### Entwicklungsphase:

Einholen eines breiteren feedback, Präsentationen bei wissenschaftlichen Meetings



**Österreichischer Vorsorgebogen für NF1 Betroffene wird in den nächsten Wochen publiziert.**

**Vorsorgebogen wird über die wissenschaftliche Publikation, über medizinische Gesellschaften, wissenschaftliche Meetings, Informationsveranstaltungen und die Patientencommunity disseminiert.**



	Pädiatrischer Vorsorgebogen	Intervall:		Zeitpunkte:			
		Alter < 8a	Alter > 8a	Erstvorst.	Kontrolle:	Transition	Kommentar
Klinik	Klinische Kontrolle / Anamnese (HW auf ZNS Tu? oder MPNST <sup>1</sup> )	mind. 1x/a bzw. bei Verschlechterung		X	X	X	
	Neurostatus	mind. 1x/a bzw. bei Verschlechterung		X	X	X	
	Pubertätsstatus	1x/a + bei Pubertas praecox (♀ <8. / ♂ 9. LJ)		X	X	X	
	Auxiologie (Körperlänge, Gewicht, Kopfumfang)	mind. 1x/a		X	X	X	
	Blutdruck	bei jeder KFA Kontrolle (mind. 1x/a)		X	X	X	
	Hautstatus (CALM, Freckling, NF, PNF, Naevus anaemicus, juv. Xanthogranulome)	mind. 1x/a		X	X	X	
	Kinderfachärztliche Kontrollen + Impfungen laut Eltern-Kind-Pass / Impfplan	Lt. Eltern-Kind-Pass					

# ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1

Charlotte Carton <sup>o</sup> • D. Gareth Evans <sup>q</sup> • Ignacio Blanco <sup>o</sup> • Reinhard E. Friedrich <sup>o</sup> • Rosalie E. Ferner <sup>q</sup> • Said Farschtschi <sup>o</sup> • Hector Salvador <sup>o</sup> • Amedeo A. Azizi <sup>p</sup> • Victor Mautner <sup>o</sup> • Claas Röhl <sup>r</sup> • Sirkku Peltonen <sup>o</sup> • Stavros Stivaros • Eric Legius <sup>o</sup> • Rianne Oostenbrink <sup>o</sup>  <sup>o</sup>  •

On behalf of the ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group • [Show less](#) • [Show footnotes](#)

Open Access • Published: January 13, 2023 • DOI: <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2022.101818> •



### Correspondence information about the author

EEG	bei klin. Notwendigkeit				
Plastische Chirurgie (z.B. Nerventumoren)	bei klin. Notwendigkeit				
Kinderchirurgie ( z.B. bei Trichterbrust, Tumoren)	bei klin. Notwendigkeit				
Vorstellung interdisziplinäres NF Board / Neuro-onkologisches Tumorboard	bei klin. Notwendigkeit (z.B. V.a. MPNST, Hirntumor, ...)				(X)
Rehabilitation (NF spezifische Zyklen, Skoliose, Onko-Rehab,...)	wiederholt, je nach Bedarf			X	

<sup>1</sup> Zeichen für MPNST: schnell wachsende oder schmerzende Knoten, neue neurologische Ausfälle, Veränderung der Konsistenz (z.B. neuer Knoten in weichem Neurofibrom)  
<sup>2</sup> Indikationen zum Schädel MRT: bei V.a. Sehnervengliom (z.B. Visus unter Altersnorm, Papillenblässe / -schwellung. Bei mangelnder Compliance ab ca. 2. LJ. 1-2-jährlich je nach Verlässlichkeit der ophthalmologischen Untersuchung. Unauff. MRT schließt OPG in Zukunft nicht aus!  
<sup>3</sup> Hochrisikopatient für MPNST: 1 Kriterium erfüllt: vorhergegangenes atypisches Neurofibrom (ANNUBP) od. hohe interne Tumormasse bzw. große oder multiple plexiforme Neurofibrome od. st.p. Strahlentherapie od. ein Verwandter mit NF1 und MPNST od. NF1-Mikrodeletion (incl. SUZ12) od. Missense Variante betreffend Codons 844-848



Neurofibromatose durch Forschung besiegen

## **Take home messages:**

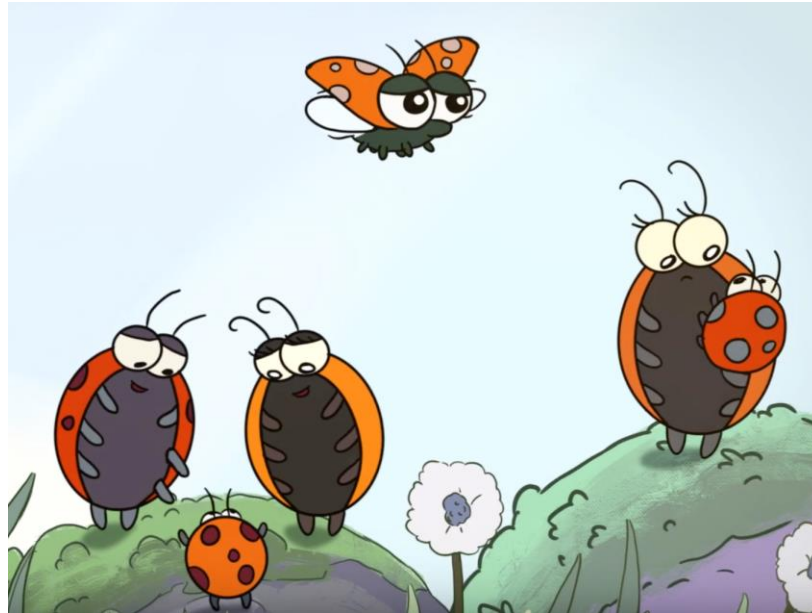
Patientenorganisationen können:

- Klinische Netzwerke mit aufbauen
- Leitlinien initiieren und mitentwickeln
- Versorgungsangebote ausbauen und verbessern
- Diese Ergebnisse kommunizieren



# NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen



# Thank you!