



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

# **FIT FÜR SCHULE UND ALLTAG TROTZ NF 1**

**AUSGABE 2018**



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

# VORWORT CLAAS RÖHL

## Liebe LeserInnen,

Mit großer Freude blicke ich auf die bisherige Entwicklung des Projektes „Fit für Schule und Alltag trotz NF1“ zurück. Als Verein NF Kinder sind wir stolz ein Projekt initiiert zu haben, das neues Licht in die kognitive Entwicklung von Kindern mit NF1 bringt. Wir sind auch sehr froh darüber, dass wir mit der Förderung dieses Projektes gleichzeitig zu einer Verbesserung der psychosozialen Versorgung von Familien mit betroffenen Kindern gesorgt haben.

PsychologInnen bei allen ÄrztInnengesprächen.

Entwicklungspsychologische Diagnostik für alle Kinder mit NF1 im NF Kinder Expertisezentrum. Ausführliche Beratungsgespräche für die Eltern. Interventionen an Schulen. Das waren ganz große und wichtige Schritte, um betroffenen Familien beizustehen.



# VORWORT MAG. NEELTJE OBERGFELL

2018 geht zu Ende und wir sind voller Tatendrang für das kommende Jahr. Ab Anfang April 2019 werde ich aus meiner Elternkarenz zurück sein und mich wieder voller Elan dem Forschungsprojekt und der Versorgung von NF PatientInnen und deren Familien kümmern können. Nachdem 2018 fast alle Verlaufsdiagnostiken erhoben wurden, geht es 2019 an die Analyse der Daten. So sind wir gespannt wie sich die Entwicklungsprofile vom Vorschul- ins Schulalter verändern und was die individuellen Bedürfnisse je nach Alter sind. Zudem sind wir neugierig darauf zu erfahren, ob es bereits im Vorschulalter bestimmte Entwicklungsschwerpunkte gibt, die einen Hinweis darauf geben, ob die Kinder im Schulalter besser bzw. weniger gut in der Schule zurechtkommen. Dies sind wichtige Erkenntnisse für frühzeitige Interventionen. Die Ergebnisse unserer Analysen sollen – unter Einbezug aller bekannten Studien zur psychosozialen Versorgung bei NF1 – in einer Leitlinie für die neuropsychologische Diagnostik und Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit NF1 münden. Mit Hilfe der Leitlinie erhoffen wir uns langfristig eine verbesserte psychosoziale Versorgung von NF1 PatientInnen und deren Familien österreichweit und darüber hinaus.



# VORWORT DR. THOMAS PLETSCHKO

Im vergangenen Jahr 2018 konnten erneut viele Erfolge in Bezug auf die Versorgung von Menschen mit NF erzielt werden. Die psychosoziale Unterstützung von Menschen mit NF bildet neben dem medizinischen und pflegerischen Bereich eine ganz essentielle Säule. Damit wir aber gut arbeiten und richtig intervenieren können, sind wir auf Ergebnisse aus der Forschung angewiesen. Psychosoziale Forschung über NF hat sich aber noch nicht in demselben Ausmaß etabliert, wie dies in anderen Fachbereichen der Fall ist. Daher war es uns ein großes Anliegen, diesen Bereich als Forschungsschwerpunkt zu etablieren und das war nur mit dem Verein NF Kinder möglich.

So gelang uns 2018 nicht nur der Abschluss des im Jahr zuvor begonnenen Projekts „NF1 – Da bin ich dabei, da kenn’ ich mich aus“, sondern auch das Vorantreiben des Dissertationsprojekts von Neeltje Obergfell, die parallel zu ihren Aufgaben als Mama ihre Aufgaben in dem Projekt gewissenhaft (und unterstützt von Verena Rosenmayr) erledigte. Als wesentlicher Meilenstein kann der Abschluss der Datenerhebung für dieses Projekt betrachtet werden, sodass 2019 – mit der Rückkehr von Neeltje Obergfell (ab Mitte 2019 Neeltje Huber) – die Analyse der Informationen erfolgen kann. An dieser Stelle gebührt all jenen, die bei den Untersuchungen mitgemacht haben, insbesondere den jungen NF1-ExpertInnen, ein großer Dank. Wir sind also zuversichtlich, im Rahmen der Datenanalyse 2019 neue Erkenntnisse über individuelle Verläufe von NF1 erzielen zu können und damit unser Beratungsangebot noch besser auf die individuellen Bedürfnisse abstimmen zu können.

Ein Highlight im vergangenen Jahr war auch die Auszeichnung der Bachelorarbeit von Lena Fichtinger, sie erlangte den 3. Platz beim Giselher-Guttman-Preis der Gesellschaft für Neuropsychologie Österreich. Im Zuge der Preisverleihung gab es auch ein Shake-Hands mit dem Namensgeber des Preises und Gründervater der europäischen Neuropsychologie, em. Univ. Prof. Dr. Giselher Guttman, der am Tag der Preisverleihung seinen 84. Geburtstag feierte.

Auch eine erste Publikation konnte abgeschlossen werden, wenngleich – das ist das Los der Forschenden – die internationale wissenschaftliche Gemeinschaft der Meinung ist, dass es noch nicht genug sei, 25 Kinder mit NF 1 im Vorschulalter zu untersuchen. Es gibt zwar weltweit kaum vergleichbar große Stichproben, die so genau untersucht wurden, wie dies bei uns der Fall war, um wissenschaftliche Aussagen treffen zu können, die auch aussagekräftig und statistisch überzufällig sind, sind oftmals größere Stichproben erforderlich. Wir planen daher für 2019 eine Erweiterung der Stichprobe und eine erneute Einreichung bei einem internationalen Fachjournal. Gleichzeitig kann aber erfreulicherweise berichtet werden, dass wir im Jahr 2018 mit gleich 3 Beiträgen auf der CTF-Tagung in Paris sowie auf der PSAPOH-Tagung in Wien vertreten waren, wodurch die Forschung, die hierorts passiert, auf anderem Wege sichtbar gemacht werden konnte.

Nun sind wir sehr zuversichtlich, auch 2019 neue Projekte bei externen Fördergebern einreichen zu können und weitere Ergebnisse veröffentlichen zu können.

Abschließend gebührt der Dank der Forschenden den PatientInnen und deren Familien, die mit ihren Alltagserlebnissen unsere Expertise stets fordern und erweitern. Überdies, braucht es daneben auch einen stabilen Partner, der Ideen beisteuert und bereit ist, spannende Projekte durch tatkräftige Hilfe und das Aufstellen von finanziellen Mitteln zu unterstützen: Claas Röhl sei stellvertretend für die Arbeit des Vereins NF Kinder ein herzlicher Dank ausgesprochen.

## **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*



# JAHRESBERICHT „FIT FÜR SCHULE UND ALLTAG TROTZ NF 1“

Jeden Tag kommt im deutschsprachigen Raum ein Kind mit Neurofibromatose Typ 1 (NF1) zur Welt. Diese Kinder werden mit einer genetischen Mutation geboren die dazu führen kann, dass an den Nerven im Körper Tumoren entstehen.

Neben dem erhöhten Risiko für eine Tumorbildung gibt es aber auch noch vielfältige weitere Auswirkungen der Erkrankung, welche das Leben der Kinder und ihrer Familien entscheidend beeinflussen. So leiden viele Kinder und Jugendliche mit NF1 an Aufmerksamkeitsproblemen, Lernstörungen und sozialer Isolation.

Ziel dieser Forschungsarbeit ist es eine bessere schulische Teilhabe für Kinder und Jugendliche mit NF1 zu erreichen. Hierfür werden in einer Längsschnittstudie die Faktoren herausgearbeitet, welche für die schulische Teilhabe relevant sind und die dazu führen, dass Kinder mit NF1 in der Schule weniger bzw. mehr Schwierigkeiten haben.



Damit soll ein besseres Verständnis für die schulischen Probleme geschaffen, und frühzeitige Interventionsmöglichkeiten aufgezeigt werden. Aufbauend auf den Ergebnissen sollen Leitlinien für die neuropsychologische Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit NF1 erstellt werden und damit die psychosoziale Versorgung verbessert werden.

Das Projekt ist insgesamt auf drei Jahre angelegt und hat im Jänner 2016 begonnen. In der ersten Phase des Projekts wurde das Konzept entwickelt, die Erhebungsbereiche definiert sowie geeignete Erhebungsmethoden ausgewählt und fehlende Methoden zur Standarddiagnostik hinzugefügt (z.B. die Erhebung der Lese- und Rechtschreibfertigkeiten).

Zudem wurde das Projekt bei der Ethikkommission eingereicht und bewilligt. Um die Weiterführung des Projekts zu gewährleisten wurden zudem mehrere Projektanträge eingereicht. Momentan läuft die zweite Phase des Projekts – die retrospektive Datenanalyse. Hierfür konnten wir zwei motivierte Studenten gewinnen, welche im Rahmen ihrer Bachelorarbeit und Masterarbeit unterstützend mitwirken.

Die folgende Tabelle soll einen **Überblick über die einzelnen Arbeitsschritte** sowie den Zeitplan der Forschungsarbeit geben (dunkel grün markierte Phasen sind bereits abgeschlossen, hellgrün markierte Phasen werden aktuell bearbeitet).

Phasen	Zeitplan	Aufgaben
1. Projektentwicklung und -planung	01.2016 bis 06.2016	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Konzept Entwicklung</li> <li>• Definition der Erhebungsbereiche &amp; -methoden</li> <li>• Einreichung des Ethikantrags</li> <li>• Finanzierungsplanung</li> </ul>
2. Retrospektive Datenanalyse	06.2016 bis 08.2017	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Eingabe der bisher erhobenen Daten</li> <li>• Analyse der retrospektiven Daten</li> <li>• Publikation der ersten Ergebnisse</li> </ul>
3. Prospektive Längsschnittanalyse	02.2017 bis 05.2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Erhebung schulischer Teilhabe im Rahmen der Routineuntersuchung</li> <li>• Erhebung neuropsychologischer Diagnostik im Rahmen der Routineuntersuchung</li> <li>• Dateneingabe &amp; Analyse der Daten</li> <li>• Publikation der Ergebnisse</li> </ul>
4. Einbezug medizinischer Faktoren	01.2019 bis 10.2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kooperation Radiologie &amp; Humangenetik</li> <li>• Dateneingabe &amp; Analyse medizinischer Einflussfaktoren</li> <li>• Publikation der Ergebnisse</li> </ul>
5. Leitlinien	05.2017 bis 11.2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aufarbeiten der Ergebnisse in Form von Leitlinien für klinische Psychologen und Psychotherapeuten, Eltern, Pädagogen, Kinder und Jugendliche</li> <li>• Publikation der Ergebnisse</li> </ul>
6. Vernetzung	05.2017 bis 12.2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Präsentation der Ergebnisse</li> <li>• Gestaltung eines Kongresses zur Vernetzung</li> </ul>

Einen wichtigen Schritt zur Verbesserung der Versorgung für Kinder und Jugendliche mit NF1 sowie deren Familien konnte bereits geleistet werden. Mit Start des Forschungsprojekts ist es nun möglich allen Kindern im Vorschulalter, welche an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde im Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien in Betreuung sind, standardmäßig eine neuropsychologische Diagnostik sowie anschließende Beratung anzubieten.

Diese Diagnostiken gehen in die Forschungsarbeit mit ein. In diesem Rahmen werden pro Jahr circa 35-40 neuropsychologische Diagnostiken durchgeführt mit einem Stundenausmaß von circa 280-320 Stunden. Dies bedeutet, dass in einer umfassenden neuropsychologischen Untersuchung die relevanten Entwicklungsbereiche und Fähigkeiten, welche vor dem Schuleintritt relevant sind, erhoben und mit den Eltern besprochen werden sowie bei Bedarf Fördermöglichkeiten aufgezeigt werden.

Im Zuge des Forschungsprojekts wurde zudem die neuropsychologische Diagnostik stärker auf die Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen mit NF1 ausgerichtet und neue Verfahren und Materialien angeschafft.

Desweiteren fanden im Rahmen des Forschungsprojekts zahlreiche persönliche bzw. telefonische Beratungsgespräche statt, welche neben dem Hauptaugenmerk der Versorgung auch eine Forschung gewährleistet, die den Bedürfnissen der PatientInnen und ihres Umfelds gerecht wird.

Im Rahmen der retrospektiven Datenanalyse wurden im vorletzten Jahr die neuropsychologischen Diagnostiken (insgesamt 269 Datensätze), die zwischen 2007 und 2017 an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde im Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien durchgeführt wurden, in Hinblick auf altersabhängige Stärken und Schwächen von Kindern und Jugendlichen mit NF1 analysiert. Ein Ziel war es die Frage, ob je nach Alter unterschiedliche Förderschwerpunkte bei Kindern und Jugendlichen mit NF1 vorliegen, zu beantworten. Desweiteren wurden erste Analysen der Verlaufsdagnostiken durchgeführt, um zu beschreiben, wie sich die individuellen Begabungsprofile über die Zeit verändern.

Die Ergebnisse dieser Analysen, welche von Alexander Haselgruber im Rahmen seiner Masterarbeit an der Universität Wien durchgeführt wurden, zeigen, dass die Stärken und Schwächen der Kinder und Jugendlichen mit NF1 altersabhängig variieren. Vor allem im Übergang vom Vorschul- ins Schulalter werden mehr Förderbereiche ersichtlich. Aber auch im Vorschulalter – das bisher noch wenig untersucht wurde – zeigen sich Bereiche, die sich von der Norm unterscheiden. Sowohl bei der Analyse des Quer- als auch Längsschnitts, wird der komplexe und heterogene Verlauf der Erkrankung ersichtlich. So zeigen sich in einigen Bereichen über die Zeit hinweg Verbesserungen, in anderen Verschlechterungen und wiederum andere Bereiche bleiben stabil. Dabei konnten die frühzeitige Diagnose der Erkrankung sowie die gezielte Förderung von Kindern mit NF1 als Schutzfaktoren für die kognitive Entwicklung der Kinder und Jugendlichen mit NF1 aufgezeigt werden.

Tabelle 1: Ressourcen (grün markiert) und Defizite (rot markiert) von Kindern und Jugendlichen mit NF1 im Vergleich zur Norm

Fähigkeitsbereiche	3-5 Jahre	6-8 Jahre	9-11 Jahre	12-18 Jahre
IQ				
Wortschatz				
Visuell-räumliches Denken				
Logisches Denken			*	*
Verarbeitungsgeschwindigkeit				
Flexibilität	*	*		
Geteilte Aufmerksamkeit	*			
Impulskontrolle	*			
Kurzzeitgedächtnis visuell				*
Kurzzeitgedächtnis auditiv				
Langzeitgedächtnis visuell				*
Langzeitgedächtnis auditiv	*			

\* konnte aufgrund fehlender Untersuchungsverfahren oder zu kleiner Stichproben nicht analysiert werden

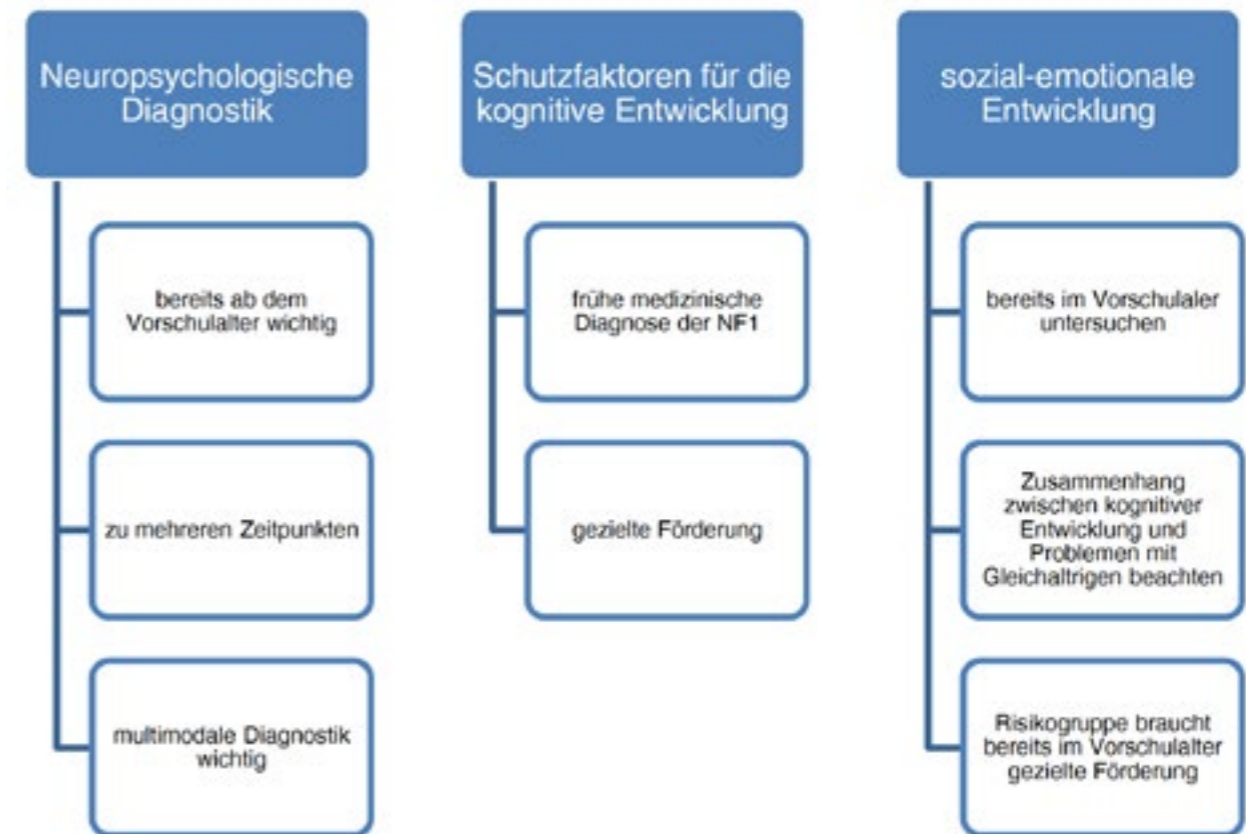
Wie aus der Tabelle 1 hervorgeht, wird vor allem vom Vorschulalter ins Schulalter mehr Förderbedarf ersichtlich, während im Alter von 12-18 Jahren wieder mehr Fähigkeiten in Normalbereich liegen. Das bedeutet, dass Kinder mit NF1 vor allem zu Beginn der Schulzeit Unterstützung brauchen und diese durch eine neuropsychologische Diagnostik aufgezeigt und effizient geplant werden kann. Ebenso wird ersichtlich, dass bei den meisten Kindern die Förderung des visuell-räumlichen Denkens sowie des auditiven Kurzzeitgedächtnisses bereits im Vorschulalter essentiell ist. Im individuellen Verlauf (Längsschnitt) zeigt sich kein signifikanter Unterschied. Somit nimmt bei der Gesamtstichprobe an Kindern mit NF1, die sich bereits an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde im Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien in Betreuung befinden, die Leistungen nicht weiter ab. Bei genauerer Betrachtung der Daten fällt jedoch der heterogene Verlauf der Erkrankung auf, so verbessern sich

einige Kindern in verschiedenen Leistungsbereichen, während die Leistungen von anderen Kindern abnimmt. Dies macht deutlich, dass es eine kontinuierliche und individuelle Begleitung braucht, um die Kinder und Jugendlichen mit NF1 und ihre Familien bei den altersabhängigen Herausforderungen in ihrer Entwicklung durch Beratung zu unterstützen. Ein wichtiger Forschungsschwerpunkt liegt hierbei auf den Einflussfaktoren, welche dazu führen, dass einige Kinder in ihren Leistungen stabil bleiben oder sich sogar verbessern, während bei anderen Kindern die Leistung abnimmt. Erste Analysen zeigen hier einen positiven Zusammenhang zwischen einer frühen medizinischen Diagnose der NF1 und der kognitiven Entwicklung auf. Zudem scheinen sich gezielte Fördermaßnahmen positiv auf die Aufmerksamkeit auszuwirken.

Eine genauere Untersuchung der sozial-emotionalen Auswirkungen der NF1 im Vorschulalter wurde zudem im Rahmen der Bachelorarbeit von Lena Fichtinger, ebenfalls Universität Wien, untersucht. Bei dieser Untersuchung zeigte sich, dass sich die sozial-emotionale Informationsverarbeitung bereits im Vorschulalter bei Kindern mit NF1 von der Norm unterscheidet. Zudem wurde von mehr Problemen im Umgang mit Gleichaltrigen berichtet. Bei genauerer Analyse offenbarte sich, dass innerhalb der NF1 Population eine kleinere Gruppe von Kindern als auffällig im Umgang mit Gleichaltrigen eingestuft wurde, während die anderen Kinder von ihren Eltern als unauffällig bzw. im Grenzbereich beschrieben wurden. Jene Kinder mit Schwierigkeiten

im Umgang mit Gleichaltrigen zeigten ein deutlich niedrigeres kognitives Begabungsprofil als jene Kinder, die von ihren Eltern als unauffällig eingestuft wurden. Dies lässt auf einen Zusammenhang zwischen sozialen Schwierigkeiten und dem kognitiven Begabungsprofil schließen, welcher sich auch statistisch bestätigen ließ.

Aus den bisherigen Ergebnissen unserer Forschungsarbeit lassen sich so folgende wichtige Implikationen für die praktische Tätigkeit schließen:



Bis auf circa 7 Kinder wurden 2018 alle Verlaufsdiagnostiken vollständig erhoben. 2019 wird es darum gehen die restlichen Verlaufsdiagnostiken fertig zu stellen und die Daten zu analysieren um weitere Fragen in Bezug auf die spezielle Entwicklung der Fähigkeiten und Fertigkeiten bei Kindern und Jugendlichen mit NF1 zu beantworten. Zudem werden mögliche medizinische Einflussfaktoren einbezogen und analysiert. Schließlich werden die Ergebnisse und Implikationen in Leitlinien für die neuropsychologische Diagnostik und Behandlung münden.

Teile der hier vorgestellten Ergebnisse des Projekts wurden bereits bei der Konferenz der Children's Tumor Foundation in Washington 2017 sowie Paris 2018 vorgestellt sowie auf der PatientInnentagung und dem Ärzte Symposium, welche durch den Verein NF Kinder ins Leben gerufen wurden. Zudem wird derzeit an der Publikation der Ergebnisse in Fachjournalen gearbeitet und das Projekt bei weiteren Konferenzen vorgestellt.

Erfreulicherweise konnte aus den Mitteln des „Gemeinsame Gesundheitsziele aus dem Rahmen-Pharmavertrag, eine Kooperation von österreichischer Pharmawirtschaft und Sozialversicherung“ finanzierten Projektes „NF1 – Da bin ich dabei, da kenn' ich mich aus!“ eine neue Mitarbeiterin gewonnen werden. Frau Mag. Verena Rosenmayr hat maßgeblich an der Konzipierung und Durchführung sowie derzeit laufenden Evaluierung der Trainingswochen mitgearbeitet und kann somit den Forschungsschwerpunkt des psychosozialen Teams der Neuroonkologie um die neuropsychologische Behandlung bei NF1 erweitern.

Das Projekt „NF1 – Da bin ich dabei, da kenn' ich mich aus!“ konnte 2018 erfolgreich abgeschlossen werden und wurde im selben Jahr fortgeführt mit zwei Trainingswochen im Sommer und den begleitenden Elternrunden. Die Planung für die Trainingswochen im Sommer 2019 sind bereits im Gange und wir freuen uns über die geglückte Etablierung dieses wichtigen Versorgungsmeilensteines.

Weiterhin freue ich mich darüber, dass durch das vom Verein NF Kinder unterstützte Projekt „Fit für Schule und Alltag TROTZ Neurofibromatose“, viele Steine ins Rollen gebracht wurden, die bereits zu ersten, sehr wichtigen Erfolgen für die bessere Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit NF1 geführt haben. In diesem Sinne möchte ich mich für die bisherige Unterstützung bedanken und freue mich auf die weitere erfolgreiche Zusammenarbeit im Jahr 2019.

**Mag. Neeltje Obergfell**

*Klinische & Gesundheitspsychologin  
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde  
Neuroonkologie*

*Währinger Gürtel 18-20  
1090 Wien*

*Tel: +43 (0) 1 40 400 / 10080  
neeltje.obergfell@meduniwien.ac.at*



#### **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:

