

Nicole Sroka Herzlich willkommen bei NF-Podcast vom Bundesverband Neurofibromatose. Wie schön, dass du dabei bist. Dieser Podcast ist für alle, die mehr über Neurofibromatose, kurz NF, erfahren möchten, für Menschen mit NF, Angehörige, Ärzte und alle, die dieses Thema interessiert. Wir sprechen über wichtige Themen rund um das Leben mit NF, über Forschung und Medizin und holen Experten und Betroffene vor das Mikrofon. Übrigens, wenn euch der Podcast gefällt, lasst uns gerne ein Like da. Wir würden uns darüber sehr freuen. Und vergesst nicht den Kanal zu abonnieren, damit ihr keine neue Folge verpasst. Heute haben wir einen ganz besonderen Gast in unserem Podcast Herrn Dr. Said Faschtschi. Er ist Facharzt für Neurologie, ärztlicher Leiter der Sektion Facumatosen am UKE und des NF Zentrums Hamburg. Und er ist Vorsitzender des Bundesverbands Neurofibromatose. Wir sprechen heute über die Neurofibromatose im Allgemeinen und die zentrale Frage, ob sie heilbar ist. Ein Thema also, das viele Menschen mit Neurofibromatose natürlich bewegt. Lieber Herr Dr. Faszie, wie schön, dass Sie heute zu Gast bei uns sind. Vielen Dank.

PD. Dr. med. Farschtschi Ja, vielen Dank. Ich freue mich sehr. Ich finde auch das Konzept dieses Podcasts ganz wichtig, um vielleicht die vielen Informationen und Neuerungen, die es so gibt, auch in die Breite zu tragen.

Nicole Sroka Ja, es ist wirklich toll, dass Sie sich die Zeit genommen haben, uns ein paar Fragen rund um die Themen rund um die Neurofibromatose zu beantworten. Sie leiten das NF Zentrum und die Tagesklinik am UKE in Hamburg. Möchten Sie sich und Ihre Arbeit einmal kurz selbst vorstellen und uns vielleicht verraten, wann und wie Sie zur Neurofibromatose gekommen sind. Und was ist denn der spannende Begriff Facumatosen? Vielleicht können Sie uns das auch mal erklären.

PD. Dr. med. Farschtschi Ja, gerne. Also ich bin Neurologe, also Facharzt für Erkrankungen des Nervensystems, wozu das Gehirn, das Rückenmark und die peripheren Nerven gehören. Und ich habe meine Facharztausbildung hier in Hamburg auch begonnen, zwei tausend zwölf zwei tausend neunzehn den Facharzt gemacht und ich war über all die Zeit schon hinweg wissenschaftlich engagiert im Bereich Neurofibromatosen. In Hamburg gibt es historisch betrachtet schon immer einen Schwerpunkt für den Bereich Professor. Mautner Mein Vorgänger hat den geleitet und zwei tausend zwei und zwanzig habe ich den Bereich übernommen An den Bereich angegliedert ist ein Forschungslabor, ein genetisches Labor und eben der Bereich der Ambulanz und neu aufgebaut sozusagen seit der Zeit von zwei tausend zwei und zwanzig eine Tagesklinik, in dem wir zum Beispiel auch neuropsychologische Untersuchungen und MRT Diagnostik anbieten können. Und wir betreuen Patienten und Patientinnen mit allen Erkrankungen aus dem Spektrum der Neurofibromatosen. Dazu gehört die NF eins, die NF zwei, die jetzt F2 bedingte Schwaromatose heißt und die nicht NF zwei bedingten Schwaromatosen und alle sogenannten Differenzialdiagnosen, also auch die Erkrankungen, die für eine Neurofibromatose gehalten werden können oder zur Abklärung Ähnlichkeiten aufweisen können. Und es ist medizinisch betrachtet sicherlich ein spezieller Bereich, weil es sich um eine seltene Erkrankung oder um eine Gruppe seltener Erkrankungen handelt. Und dazu gekommen bin ich eigentlich durch ein Schülerpraktikum schon zwei tausend zwei. Das hat mich so gefesselt, dass ich dann auch meinen Zivildienst hier verbracht habe. Eigentlich bin ich in Bayern aufgewachsen und fand Hamburg spannend, aber ich fand auch den Bereich spannend. Und ich habe relativ früh gemerkt, das war ja noch lange vor meinem Medizinstudium gemerkt, dass es ein wirklich besonderer Bereich ist, weil diese Patienten nicht nur. Auf sich gestellt sind, was die Probleme der Erkrankung betrifft, sondern weil sie auch keine wirklichen Anknüpfungspunkte in der Versorgungslandschaft haben. Es gibt kein Fachgebiet, was alleinig und vollumfänglich für die Neurofibromatose zur Verfügung steht. Die Patienten hingegen haben Beschwerden, die aus ganz vielen verschiedenen Bereichen, zum Beispiel Neurologie, aber eben auch chirurgische Probleme, orthopädische Probleme. Die Kinderheilkunde spielt eine wichtige Rolle die Hautheilkunde und die Expertise für diese Erkrankungen. Die ist sehr unterschiedlich ausgebildet, örtlich sehr unterschiedlich und auch in den einzelnen Fachdisziplinen sehr unterschiedlich ausgebildet. Und, und das hat mich bewegt und auch betroffen gemacht. Und dass mich Medizin interessiert, wusste ich schon lange. Und ich habe dann gedacht, wenn es einen Bereich gibt, wo man wirklich noch was einbringen kann, wo, wo es vielleicht nicht um Nuancen geht, sondern um wirklich große Schritte, dann ist es der Bereich der Neurofibromatose. Und ich hatte da eben schon ein bisschen Einblick und habe mich dann nach dem Medizinstudium entschieden, auch an diese Erfahrung anzuknüpfen.

Nicole Sroka Und der ist, dass ein Teilbereich der Facumatosen, oder wie hat das jetzt den Zusammenhang?

PD. Dr. med. Farschtschi Ich hatte ich nicht beantwortet. Genau, die Komodosen. Das ist ganz spannend, weil diese Gruppe der Erkrankungen, ich sag mal Neurofibromatose im Allgemeinen schon ganz früh unter unter Ärzten als Besonderheit wahrgenommen wurden. Also es gibt erste schriftliche Schilderungen von von ein tausend fünf hundert vor Christus in Hieroglyphen, die schon sehr spezifisch sind und Merkmale dieser Erkrankung beschreiben. Und in der mittelalterlichen Literatur taucht das immer wieder auf, immer auch sehr geprägt mit emotionalen Färbungen, mit Oft wurden Patientinnen und Patienten assoziiert, mit ja, mit religiösen Stigmata zum Beispiel. Oder sie wurden als im positiven oder im negativen Sinne als Sensation beschrieben, oft natürlich im negativen Sinne. Und die erste wissenschaftlich umfassende Einordnung hat Friedrich von Recklinghausen vorgenommen. Im neunzehnte Jahrhundert hat diese Erkrankung sehr genau beschrieben und als Syndrom beschrieben und im weiteren Verlauf war die Entwicklung eigentlich rasant. Im zwanzigste Jahrhundert dann war klar Es handelt sich um eine genetische Erkrankung. Man hat die Unterschiede zwischen Schwanomatose und Neurofibromatose herausgearbeitet. Aber an dem Punkt, an dem man jetzt ist, war man eben nicht ganz sofort. Es gab immer wieder Bestrebungen, Gruppen von Erkrankungen zusammenzufassen und da hat man natürlich überwiegend äußerliche Merkmale genommen. Und äußerliche Merkmale sind zum Beispiel diese Kaffeeflecken, Hautpigmentierungen. Aber es sind auch Merkmale, die in der aufkommenden klinischen Medizin, zum Beispiel in der Augenheilkunde, festgestellt werden konnten. Und Parkhaus heißt Fleck oder Linse auf griechisch facio. Matrosen sind sozusagen Fleckerkrankungen. Und damit waren ursprünglich gar nicht die Kaffeeflecken gemeint, sondern Flecken auf der Retina, also auf der Netzhaut des Auges, die Jan van der Löwe, ein holländischer Augenarzt, beschrieben hat. Und er hat sie zuerst beschrieben bei der tuberösen Sklerose und dann später eben auch bei der Neurofibromatose. Und dieser Begriff hat sich. Hat sich gewandelt. Phagomatose Später hat man gesagt neurokutane Erkrankung, weil sie Nervensystem und Haut betreffen. Und es gab in dieser Begriffsdefinition immer wieder auch Verwechslungen. Harvey Cushing zum Beispiel, ein sehr berühmter Arzt, der das Cushing Syndrom, also das Syndrom der überwiegenden Cortisonproduktion beschrieben hat, hat auch die NW eins und die NW zwei immer wieder durcheinandergebracht. Aber diese Evolution dieses Begriffes setzte sich sozusagen fort, bis man irgendwann gemerkt hat, genetisch lässt sich das alles gar nicht so halten. Es sind völlig unterschiedliche Erkrankungen, die haben vielleicht einige Merkmale gemeinsam, aber tatsächlich führt das dazu, dass in den NF Zentren in den meisten NF Zentren immer noch die Neurofibromatose, so unterschiedlich sie eben genetisch sind, gemeinsam behandelt werden. Also F1 und F2 und Schwanomatosen und die anderen Fagomatosen und neurokutanen Erkrankungen. Also von Hippel lindau Syndrom Storch Weber krabbe Syndrom, tuberöse Sklerose irgendwie auch noch mit assoziiert sind. Gleichzeitig sind aber auch neue Erkrankungen hinzugekommen, die man vorher gar nicht auf dem Zettel der neurokutanen Erkrankungen hatte, die aber ähnliche Signalwege nutzen. Und die sind sozusagen auch noch mit reingekommen, die sogenannten Rasopartien, die alle den Ras Signalweg in der Zelle benutzen. Das macht die Neurofibromatose eben auch als ganz zentraler. Schalter dieses Signalweges ist das Neurofibromin eingebunden. Aber es gibt auch andere Erkrankungen, wie zum Beispiel das sogenannte Noonan Syndrom. Und im Grunde genommen kann man sagen, dieser erweiterte Kreis dieser Erkrankungen, der muss immer auch missverstanden werden, weil in manchen Fällen ist es eben nicht ganz klar, welche Erkrankung vorliegt. Zum Beispiel bei sogenannten Mosaiken, wo nur ein Teil der Körperzellen betroffen sind. Und so hat sich in vielen Zentren eben eine Expertise nicht nur ausschließlich für Neurofibromatose, sondern eben auch für diesen Kreis der Akkomodosen und Rasopathien entwickelt.

Nicole Sroka Ah ja, okay, das ist sehr spannend und sehr komplex. Ja, Herr Doktor Faszie, die Neurofibromatose ist ja eine von sechs tausend. Manche sagen ja acht tausend seltenen Erkrankungen. Und es gibt dann auch noch davon verschiedene Formen. Können Sie mal grob erklären, ähm, ja, wie diese Erkrankungen aussehen und was so die Unterschiede? Sie sagten eins und NF zwei bzw die NF zwei bedingte Schwanomatose und die nicht NF zwei bedingte Schwanomatose. Was sind so die Unterschiede?

PD. Dr. med. Farschtschi Ja, also seltene Erkrankungen sind Erkrankungen per Definition, die seltener sind als eins zu zwei tausend oder fünf auf zehn tausend. Und dazu zählt gerade noch die F1 mit eins zu zwei tausend fünf hundert von dem, was man statistisch erhoben hat. Wobei man eben, ich hatte vorhin erwähnt diese Mosaikbildungen, also wenn nur ein Teil der Körperzellen betroffen ist, das ist mutmaßlich sehr viel häufiger, wie viel häufiger, das wissen wir gar nicht genau, weil viele Menschen, die vielleicht nur sehr wenig betroffen sind, nur kleine Areale auf der Haut haben, die betroffen sind, sich möglicherweise nie spezifisch in einem NF Zentrum vorstellen. Und es gibt auch Hinweise darauf, dass eben manchmal gar nicht nur die Haut betroffen ist, sondern es gibt auch Patientinnen beispielsweise, die Zellen haben in der Brust, die betroffen

sind. Die entwickeln dann möglicherweise Brustkrebs, der bei der NF eins auch häufiger auftritt. Und das wird gar nicht assoziiert mit einer zugrundeliegenden F1, weil äußerlich eben nicht sichtbar ist. Aber trotzdem spielt es eine Rolle. Es gab kürzlich eine Arbeit, die ist in einem in einer Fachzeitschrift erschienen. Die hat untersucht anhand der großen genetischen Kohorten, die mittlerweile vorliegen, wie oft denn die NF eins Mutation wirklich gefunden wird. Und rückgerechnet würde das bedeuten, dass die Inzidenz eben nicht eins zu zwei tausend fünf hundert ist, sondern eins zu ein tausend zwei hundert Und damit wäre die F1 schon eine häufige Erkrankung. Also im Grunde genommen ist da noch ein großes Fragezeichen dahinter oder ein Es besteht Grund zur Annahme, dass genetische Veränderungen vielleicht nicht unbedingt als Vollbild, aber als als Teilkrankheitsbild sehr viel häufiger sind. Und zu den einzelnen Krankheitsbildern Die Neuro Typ eins ist eine Erkrankung, wo wie ich vorhin schon gesagt habe, dieses Neurofibromin ein ganz zentrales Protein dieses wichtigen Signalweges in der Zelle betroffen ist. Und typischerweise treten im Kindesalter Kaffeeblöcken auf. Etwas später Fremdling, also Sommersprossen in Achseln und Leiste und im Bereich des Halses. Und dann treten irgendwann in sehr unterschiedlichem Ausmaß kutane Neurofibrome auf, also kleine Hauttumoren, die gutartig sind. Und die Komplexität der Erkrankung besteht darin, dass sehr viele weitere Symptome auftreten können, aber nicht müssen. Dazu zählen Entwicklungsverzögerungen, andere neuropsychologische Auffälligkeiten, Lernstörungen, orthopädische Probleme wie Wirbelsäulenverkrümmungen und Dysplasien der langen Röhrenknochen. Es gibt auch größere Tumoren, die bereits bei der Geburt angelegt sind, die auch im späteren Verlauf entarten können, und das Risiko für einige Krebsarten ist erhöht und und das zeigt schon, wie schwierig die Behandlung ist, weil man erstmal Vorsorgemodelle etablieren muss, die erfassen, was überhaupt bei einem individuellen Patienten besteht. Bei der NF zwei ist es so, also bei der NF zwei bedingten Schwannomatose ist ein ganz anderes Protein, was durch ein Gen auf einem anderen Chromosom codiert wird, betroffen und typischerweise treten sogenannte Schwannome auf. Das sind auch gutartige Nervenscheiden Tumore, die bei der NF zwei typischerweise im Bereich beider Hörnerven auftreten, aber auch im Bereich der anderen Hirnnerven der Rückenmarksnerven, aber auch im Bereich der peripheren Nerven, also im Bereich des gesamten Körpers, können diese auftreten. Trotzdem steht die Ertaubung für die Patienten mit NF zwei immer sehr als frühe Komplikation im Vordergrund oder zumindest der Hörverlust. Es können auch andere Tumortypen auftreten. In der Regel ist aber Entartung nicht das vordringliche Problem. Bei der NF F2. Auch Nervenschädigungen können im Verlauf der Erkrankung vor allem bei den schweren Verläufen auftreten und bei der Schwannomatose. Bei der nicht NF zwei bedingten Schwannomatose ist es so, die wurde erst sehr viel später als eigene Entität wahrgenommen. Hat man festgestellt, dass Schwannome auftreten, aber eben nicht das Vollbild der NF zwei und meistens sind andere Gene verantwortlich dafür. Auch der Vererbungsmodus ist nicht genau so wie bei der F1 und F2 autosomal dominant, also dass fünfzig Prozent der Nachkommen betroffen sind, sondern es scheinen unterschiedliche genetische Voraussetzungen erfüllt. Also müssten erfüllt sein, um diese Erkrankung auszuprägen. Und im Gegensatz zur NF zwei sind diese Hörner Tumoren nicht vorhanden. Aber diese peripheren Spannungen führen häufig zu Schmerzen. Bei der NF zwei ist das eher eine Ausnahme. Bei der Schwannomatose ist das eher die Regel, gerade bei den Fällen, wo nicht alle Körperzellen betroffen sind und Merkmale eben nicht in ihrer Vollständigkeit ausgeprägt sind, sogenannte Mosaik. Ist die Unterscheidung aber trotzdem manchmal sehr, sehr schwierig. Und da hilft die Genetik und da hilft eben auch die gute und umfassende klinische Untersuchung.

Nicole Sroka Kann denn aus einer NF eins dann auch keine NF zwei werden? Also dazwischen Nein. Ah ja.

PD Dr. med. Farschtschi Genau, das ist nicht möglich. Es gibt aber Fälle, also so unterschiedlich die Erkrankungen auch sind und so sehr man auch klare Kriterien anlegen kann, gibt es trotzdem Fälle, wo beispielsweise nur ein paar wenige Tumoren im Körperinneren auftreten und man äußerlich eben nicht genau sagen kann, Ist es eine eins oder F2? Und für die Fälle sind eben die genetischen Untersuchungen auch aus Tumormaterial sehr wichtig, um die klare Diagnose stellen zu können. Aber es sind völlig unterschiedliche Erkrankungen. Aus einer F1 wird keine F2 wird keine Schwannomatose.

Nicole Sroka Okay. Woran merkt man denn jetzt generell, dass man Neurofibromatose hat? Das sind ja oft so Punkte, wo dem Menschen dann so einsteigen in die Informationssuche.

PD Dr. med. Farschtschi Ja, das ist ein guter Punkt, weil auch das hat sich sehr verändert. Also früher wurden auf Pigmentauffälligkeiten wurde nicht so viel Wert gelegt. Das ist zumindest mein Eindruck auch so aus der Zeit, die ich selber noch erlebt habe als Zivildienstleistender. Da kamen oft Patienten, wenn schon mehr Symptome vorlagen, Haut, Neurofibrome zum Beispiel. Jetzt ist es so, dass in der Regel

Pigmentauffälligkeiten der Haut schon dazu führen, dass zumindest Verdachtsdiagnosen in den Raum gestellt werden. Mittlerweile kennen auch viele Kinderärzte das Krankheitsbild der NW oder zumindest die Merkmale sehr gut und so kriegen wir auch Patienten zugewiesen. Wir kriegen aber natürlich auch viele Patienten zugewiesen, die vielleicht andere Haut Auffälligkeiten haben, die gar nicht in das Bild passen. Und wie gesagt, sind diese Kaffeeplecken in den allermeisten Fällen für die Nummer eins oder das erste Symptom. Oft kann man dann schon die Diagnose stellen, wenn die Kriterien erfüllt sind. Wenn dann zum Beispiel auch Tracking vorliegt, dieses Sommersprossen, Phänomene, Achsel und Leiste. Dann ist es so, das empfehle ich auch allen Eltern oder Angehörigen nicht zu googeln, was alles sein kann, weil man dann sozusagen sehr negativ konnotiert und sehr dramatisiert Informationen bekommt, die vielleicht in großen Anteilen überhaupt nicht zutreffen auf den individuellen Patienten. Das Spektrum der NW eins ist riesig und vieles von dem, was auftreten kann, muss nicht auftreten und betrifft einen möglicherweise nie. Aber es bedeutet eben, man muss gewisse Vorsorgemechanismen treffen, um zu erfassen, was vorliegt und zu erfassen, auch welche Intervalle der Vorsorge notwendig sind. Bei der NW zwei ist es so, die tritt in vielen Fällen oder die Patienten sind meist erst sehr viel älter. Die sind vielleicht im jugendlichen Alter oder im jungen Erwachsenenalter, wenn erste Symptome auftreten, wenn es zum Hörverlust kommt, wenn Schwannome auffallen. Wenn man genau schaut, sieht man aber auch im Kindesalter schon Auffälligkeiten, vor allem am Auge, zum Beispiel bei der NF zwei, das heißt, wenn der Verdacht besteht oder wenn durch Zufall Untersuchungen am Auge durchgeführt werden und Hinweise auf eine F2 sich finden, lohnt es sich eben auch im Kindesalter entsprechende Untersuchungen zu machen und die nicht NF zwei bedingte Schwannomatose. Die wird typischerweise erst im Erwachsenenalter symptomatisch. Also oft kommen dann Patienten mit Schmerzen, manchmal haben sie auch schon eine ganze Odyssee hinter sich, wo sie sozusagen wegen Rückenbeschwerden oder wegen Fibromyalgie behandelt wurden und dann erst per Zufall in irgendeinem MRT zum Beispiel ein Schwannom festgestellt wurde und man dann die Diagnose ändert.

Nicole Sroka Ja, also Sie haben das schon erwähnt mit diesen sehr, teilweise sehr erschreckenden Bildern, die man dann kriegt, wenn man googelt. Ich kriege das auch immer mit. Ich mache ja auch das Beratungstelefon und da sind die Leute manchmal auch wirklich sehr verschreckt über diese Bilder. Und wie wahrscheinlich ist es denn, wenn man eine einen solchen, dass man so einen Verlauf bekommt, wenn man eine Neurofibromatose hat?

PD Dr. med. Farschtschi Ja, das ist eine sehr wichtige Frage. Und an der Stelle ist es vielleicht auch wichtig zu erwähnen, was Sie machen, Frau Soka, nämlich viele dieser Anrufe entgegennehmen und diese Informationen weiterzugeben, weil ich das für sehr entscheidend halte. Die Medizin ist tut sich, glaube ich, sehr schwer, klare Prognosen zu erstellen. Und das muss man. Man muss da sehr zurückhaltend sein, weder in die eine noch in die andere Richtung, sich festzulegen. Das ist auch eigentlich nicht, finde ich in meiner Auffassung nicht die Aufgabe der Medizin sozusagen zu prognostizieren, sondern sich quasi um das zu kümmern, was aktuell besteht. Und im Status Quo ist es so erfasst man ja, was für Beschwerden bestehen, Entwicklungsverzögerungen oder eben schon bestehende Tumoren und muss ein Behandlungskonzept entwerfen. Natürlich ist es immer auch wichtig, eine Prognose im Blick zu behalten in Bezug auf welche Vorsorgeintervalle sind notwendig? Uns fehlen aber noch viele Erkenntnisse, die uns Vorhersagemodelle ermöglichen, wann wie viele Neuro Fibrome zum Beispiel auftreten. Was ich aber mit Sicherheit sagen kann, ist. Dass alle Manifestationen, die man sich so vorstellen kann, im Rahmen der NF gleichzeitig auftreten, ist extrem unwahrscheinlich. Jeder Patient ist unterschiedlich und jeder Patient hat so seinen Fokus. Und die NF macht es einem auch schwierig, weil in jedem Alter dieser Fokus sich verändern kann. Bei Kindern zum Beispiel ist es ganz wichtig, Augenarzt Untersuchungen zu machen, weil Optikusgliome auftreten können. Und die müssen, auch wenn sie symptomatisch werden, was relativ selten der Fall ist, auch schnell und zügig behandelt werden. Im Erwachsenenalter sind die Herausforderungen ganz andere. Frauen zum Beispiel haben ein hohes Risiko, Brustkrebs zu entwickeln, und es gibt das Risiko auch für andere Krebsarten. Und so muss man quasi ein Modell entwickeln, was die Patienten über die gesamte Lebenszeit vom Kindes und Jugendalter über die Transition hinweg bis ins Erwachsenenalter begleitet. Und da gibt es mittlerweile sehr gute Vorschläge. Es gibt Leitlinien auf europäischer Ebene vom europäischen Referenznetzwerk, an denen ich auch beteiligt war. Und wir haben jetzt gemeinsam mit dem Zentrum in Duisburg auch ein Vorsorgebogen entwickelt, den wir auch als Handreichung verstehen. Sozusagen, was wir empfinden, was wichtig ist bei Patienten zumindest im Blick zu behalten. Wir haben auch Vorschläge gemacht für Intervalle. Und was ich in dem Zusammenhang noch mal betonen möchte, ist Ich mache häufig die Erfahrung, dass die Erkrankung NW als unbehandelbare Laune der Natur wahrgenommen wird, also quasi als ein Status, den man eben

hinnehmen muss. Und das und das ist nun mal so und und das finde ich, ist grundfalsch. Es ist. Es ist wichtig zu sehen, was man mit der Behandlung, mit der Vorsorge sehr viel verändern kann. Man kann Risiken minimieren für Krebserkrankungen zum Beispiel. Man kann durch Früherkennung von Manifestationen auch diese sehr gut behandeln, zum Beispiel die Skoliose, die im Rahmen der NW auftreten kann. Man kann viele Symptome erheblich mildern, wie zum Beispiel Konzentrationsstörungen. Im Rahmen der F1 können sehr spezifisch hocheffektiv behandelt werden und uns stehen mittlerweile auch Medikamente zur Verfügung, die Tumorbildung bei einer V1 zumindest in bestimmten Bereichen in Grenzen zu halten. hinzuhalten. Also ich. Ich finde es sehr wichtig, dass Patienten an ein Zentrum oder an einen Behandler, der sich auskennt, mit diesen Erkrankungen angebunden werden und dort Behandlungskonzepte gemeinsam mit den Patienten oder den Eltern Angehörigen erstellt werden.

Nicole Sroka Also was ich raus höre ist, dass man auch da versucht die Probleme im kleinen Stadium zu lösen und eben auch mit weniger Aufwand vielleicht auch behandeln zu können, als wenn man zu lange wartet.

PD Dr. med. Farschtschi Ja, richtig. Und und manche Komplikationen sind dann auch wirklich sehr bedrohlich. Also zum Beispiel die Entartung von Plexiformen Neurofibrom, also von diesen größeren angeborenen Tumoren. Wenn die eintritt, stehen uns wirklich wenig Möglichkeiten der Behandlung zur Verfügung, aber es gibt mittlerweile sehr gute Möglichkeiten, diese Entartung zu erkennen oder zu erkennen, bevor diese Entartung eintritt. Und das sind Untersuchungen, die gar nicht so aufwendig sind. Aber sie müssen eben durch erfahrene Behandler erfolgen und in bestimmten Intervallen erfolgen. Und dann sind wir auch in der Lage, viele von diesen gefährlichen, aber abwendbaren Verläufen auch zu behandeln.

Nicole Sroka Okay. Wie ist das, wenn ich als Mutter feststelle mein Kind hat Kaffeeolefleckchen? Ist das jetzt schon der Zeitpunkt mit ihm zum NW Zentrum zu gehen oder kann das alles mögliche sein oder wie? Ja, wie ist das so?

PD Dr. med. Farschtschi Der Plan ist eine gute Frage. Also viele glauben, allein mit dem Bestehen eines Cafe Flex ist schon die Verdachtsdiagnose im Raum und das ist nicht so! Also bis zu drei Kaffeelecken haben dreißig Prozent der Bevölkerung. Also einzelne Kaffeelecken sind erstmal per se nicht suspekt. Außerdem ist es. Wissen viele auch nicht, was Kaffeelecken wirklich sind. Es werden viele andere Hauterscheinungen oft als Kaffeelecken bezeichnet und es gibt neben der NW auch andere. Ich will gar nicht sagen Erkrankungen, sondern Zustände, die auch Kaffeelecken machen können. Es gibt ein Syndrom der familiären Kaffeelecken, wo Kaffeelecken familiär gehäuft auftreten, man aber kein Gen kennt. Was dafür verantwortlich ist, das kennt man noch nicht. Und es gibt auch das sogenannte Levius Syndrom, wo Kaffeelecken und sogar Fracking auftreten können, aber keine weiteren Symptome. Und da kennt man den Genlocus dafür. Das ist das sogenannte Spread eines Gen und das ist, wenn man es nachweist, auch eine gewisse Entlastung. Insofern macht es sicher Sinn, wenn Sorgen bestehen, sich an einen NW erfahrenen Behandler zu wenden und dann kann man gemeinsam entscheiden, ob da eine genetische Untersuchung Sinn macht. Manchmal macht sie eben auch schon sehr früh Sinn, manchmal gibt es auch Hinweise schon klinisch auf eine Mosaikbildung, wenn zum Beispiel Hautmerkmale mit Linien begrenzt sind, also genau in der Mitte des Bauches aufhören beispielsweise. Wenn aber sozusagen einzelne Kaffeelecken bestehen und die kindliche Entwicklung völlig unauffällig ist, muss man sich in der Regel keine Sorgen machen. Sehr wichtig ist es, und das gilt ja für insgesamt. Fürs Leben ist es einfach, die Entwicklung eines Kindes zu beobachten, die pädiatrische Vorsorge wahrzunehmen und was man eben auch sagen muss Man darf auch nicht die Verzerrung betreiben, alles durch die Brille der NW zu betrachten. Selbst wenn sie besteht, sind die Herausforderungen im Kindes und Jugendalter nicht nur durch die NW gekennzeichnet. Es ist sicherlich etwas, was herausfordernd ist, aber es gibt auch vieles andere, was wir eben auch nicht wissen von uns, auch an genetischem Hintergrund, was unsere spezifischen Risiken sind. Und man darf es nicht nur reduzieren auf die NW, das ist ganz wichtig.

Nicole Sroka Würden Sie sagen, wenn ich als Mutter regelmäßig zu den Untersuchungen gehe? Das meinen Sie wahrscheinlich mit dieser pädiatrischen Begleitung und vielleicht dann auch, wenn Kaffeelecken vorliegen, mal ein bisschen genauer gucken lassen. Bei den augenärztlichen Untersuchungen bin ich dann auf der sicheren Seite oder muss ich mir da Sorgen machen?

PD Dr. med. Farschtschi Also ich glaube, man ist auf der sicheren Seite, was eben die kindliche Entwicklung angeht. Manchmal ist es sehr schwierig und herausfordernd und dafür gibt es ja die NFZentren oder die

NF-Experten, die Diagnose wirklich sicher zu stellen. Aber auf der anderen Seite ist es in vielen Fällen gar nicht notwendig, die Diagnose früh mit absoluter Sicherheit zu stellen, wenn die kindliche Entwicklung völlig unauffällig ist. Dann kann man sich darauf verlassen, dass es zumindest erst mal wenig Konsequenz hat. Wie immer gibt es in der Medizin vorstellbare Szenarien, dass trotz erstmal unauffälliger Entwicklung eine Komplikation droht. Aber wir wissen aus Erfahrung und aus vielen großen Studien, dass das bei der F1 relativ wenig wahrscheinlich im frühen Kindesalter ist. Wenn diese Untersuchungen wahrgenommen werden. Also in meinen Augen sind gerade augenärztliche Untersuchungen und die kindliche Entwicklung im Rahmen der Untersuchungen sehr wichtige Merkmale. Wir empfehlen auch noch Blutdruckuntersuchungen, wenn die Diagnose gestellt wurde. Wenn jetzt nur einzelne Kaffeelecken bestehen und die kindliche Entwicklung völlig unauffällig ist, muss man auch nicht in das Vorsorgethema der NFN wechseln. Also wenn sozusagen nur ein einzelner Kaffeeleck besteht, ist das viel wahrscheinlicher, dass der sporadisch ist. Wenn die Diagnose gestellt wurde, sollte man sicher schon an ein Zentrum angebunden sein, zumindest sporadisch in jährlichen Vorstellungen beispielsweise. Aber die reguläre pädiatrische Vorsorge läuft wie immer sozusagen über den Pädriater über den Kinderarzt ab.

Nicole Sroka Also bedeutet das, dass man die Neurofibromatose, die man neu erkannt hat, jetzt nicht behandeln würde, die Neurofibromatose selbst, sondern erst wenn irgendwelche Komplikationen auftauchen, würde man dann quasi symptomatisch darangehen?

PD Dr. med. Farschtschi Genau. Also im Moment haben wir nicht die Möglichkeit die NW eins und auch nicht die anderen Neurofibromatose, also NW zwei und drei Matrosen, zu heilen. Möglich wäre das nur durch Gentherapie. Es gibt tatsächlich Vorstöße dafür und Überlegungen, wie das möglicherweise zu bewerkstelligen wäre. Aber da steckt noch sehr in den Kinderschuhen und. Das Konzept der Behandlung ist ein beobachtendes und man geht eben auf das ein, was vorliegt. Und das ist bei vielen Patienten eben nur ein kleiner Teil des möglichen Spektrums. Wenn man im Rahmen der kinderärztlichen Vorsorge zum Beispiel früh feststellt, es besteht eine höhergradige Skoliose, muss man natürlich eine umfassende kinderorthopädische Abklärung einleiten. Das ist ganz wichtig. Aber entscheidend ist erstmal die reguläre kinderärztliche Vorsorge und regelmäßige Augenarztuntersuchungen.

Nicole Sroka Okay. Genau. Es kommt oft die Frage auf Sollte man Neurofibrome entfernen lassen und gibt es da eine beste Möglichkeit, dies zu tun? Mit welcher Methode macht man das?

PD Dr. med. Farschtschi Ja, das ist eine gute Frage und eine, die sehr viele Patienten umtreibt. Ich persönlich würde immer sagen, im Kindes und Jugendalter ist man mit den Neurofibrom relativ zurückhaltend. Die chirurgische Entfernung, auch die lasertherapeutische Entfernung, hinterlässt Narben Und solange das Wachstum nicht abgeschlossen ist? Ja ist, ist es eben wenig absehbar, wie sich alles entwickelt. Neurofibrome können schon im relativ frühen Kindesalter auftreten. Das ist aber selten. In der Regel ist das so Präpubertär treten erste auf durch die Pubertät hindurch, gibt es durch die Hormonumstellung einen gewissen Schub. Und man kann schon sagen, ein Großteil aller F1 Patienten wird Neurofibrome haben, aber in sehr unterschiedlichem Ausmaß. Manche haben sehr viele, manche auch große, manche haben sehr, sehr wenige. Und es gibt auch Patienten, die überhaupt keine haben auf der Haut. Diese Plexiform Neurofibrose hat ungefähr die Hälfte aller Patienten die Haut. Neurofiguren, muss man sagen. Die entarten nie. Die sind sozusagen biologisch kein Risiko. Das heißt, die müssen nicht behandelt werden aus medizinischen Gründen. Bezüglich der Entartung. Sie können aber sehr störend sein, weil sie zum Beispiel am Hosenbund sitzen und dann quasi auch mittelbar medizinisch problematisch sein. Sie können aufreißen, bluten, sich entzünden und dann sollten sie auch behandelt werden. Und natürlich ist es. Wenn viele bestehen, sind sie auch kosmetisch störend. Viele Patienten fühlen sich entstellt durch Neurofibrose und da ist es wichtig, ein Konzept zu finden, einen Behandlungsplan zu besprechen und auch die Erwartungen der Patienten zu besprechen, weil auch Narbenbildung etwas ist, was auf der Haut bleibt und auch einen optischen Aspekt hat. Und es ist ganz wichtig, Patienten da keine falschen oder fehlerhaften Hoffnungen zu machen, was das, was die Behandlung angeht. Es gibt immer bessere Verfahren. Also neben der klassischen Chirurgie gibt es eben auch lasertherapeutische Verfahren, die aber auch nicht für alle gleich gut infrage kommen. Ich selber bin kein Chirurg, ich kann sozusagen da nur sehr allgemein drüber sprechen. Es gibt auch ein sehr neues Verfahren, was jetzt in Veröffentlichungen diskutiert wurde. Das ist das sogenannte Hifo High Intensity Fokal Ultrasound, womit Ultraschall mit sehr hochenergetischen Ultraschall diese Neurofibrome beschossen werden. Und in vielen Fällen kann man da sogar narbenlos, also ohne die Ausbildung von Narben Neurofibrome schrumpfen oder sogar unter das Hautniveau sozusagen zum Verschwinden bringen. Aber

Behandlungen sind eben häufig zeitaufwendig, manchmal eben auch schmerzhaft. Und in Anbetracht der Tatsache, dass eben diese Haut neurofibrome nicht entarten, muss man immer gut abwägen, welche wirklich Behandlungsbedürftig sind und genau besprechen, was an Outcome, also an Ergebnis zu erwarten ist. Die Plexiform Neurofibrome sind eine andere Kategorie. Die sind angeboren. Zumindes ist das die gängige Schulmeinung aktuell, dass die nicht ein Leben lang neu auftreten, sondern bereits während der Embryonalentwicklung angelegt werden und dann aber ein Leben lang wachsen können. Und diese Tumore, die können auch entarten, die können mit einem Risiko von zehn bis fünfzehn Prozent Lebenszeitrisiko auch zu sehr bösartigen Tumoren sich entwickeln. Mittlerweile kennt man bestimmte Risikofaktoren im MRT, die darauf hindeuten, ob sich ein Tumor als bösartig entwickelt oder nicht. Und wenn diese Gefahr besteht, muss man chirurgische Optionen relativ früh besprechen. Auch wenn sie nicht entarten, können diese Tumoren zu funktionellen Einschränkungen führen. Wenn Tumore zum Beispiel im Bereich der Beinnerven sitzen, meistens sehr tief, dann kommt es mitunter zu einer Beinlängendifferenz. Auch dann muss man abwägen, welche chirurgischen Therapieoptionen zur Verfügung stehen. Und mittlerweile gibt es eben auch Medikamente, die zugelassen wurden, diese Tumoren in Schach zu halten, sage ich mal, also das Wachstum zu behindern. Die Entartungswahrscheinlichkeit wird durch diese Medikamente nicht beeinflusst. Leider. Und diese Medikamente haben durchaus auch Nebenwirkungen, die man den Patienten genau besprechen muss. Also nach meiner Erfahrung kommen diese Medikamente für eine kleine Subgruppe der Patienten mit nur eins in Betracht. Für die NF zwei ist es so Hauttumore kommen zwar auch vor, aber sehr viel weniger sogenannte kutane Schwannome. Oft sind es subkutane größere Tumore, also Schwanz mit der peripheren Nerven, die man überwiegend chirurgisch behandelt, wenn sie Schmerzen verursachen oder wenn sie irgendwo drücken. Wobei Schmerzen bei der F2 nicht das vordergründige Problem sind. Und im Vordergrund stehen ja diese Hörnerventumoren und die kann man operieren, aber man kann sie eben auch mit einer Systemtherapie, die noch nicht zugelassen ist oder auch möglicherweise nicht zugelassen wird, aber von der wir wissen, in Studien, dass sie eine sehr hohe Wirksamkeit hat, können diese Hörner auf Tumoren über lange Zeit in Schach gehalten werden. Und tatsächlich ist diese Art der Systemtherapie kommt für einen Großteil der Patienten mit beidseitigen Hörner Tumoren in Betracht. Im Verlauf der Behandlung neben chirurgischen Optionen.

Nicole Sroka Noch eine ganz kurze Frage Wie muss es sich so ein plexiformes Neurofibulum vorstellen? Was? Was ist das im Vergleich zum normalen Neurofibrom sag ich mal.

PD. Dr. med. Farschtschi Also hautnah und diese und die unter der Haut, die subkutan sind, quasi Knötchen. Das sind kugelige Runde oder Oval Ehre Tumoren die die können zwar auch mal so bis zu ich sag mal Walnussgröße groß werden, aber sehr viel größer nicht Plexiformen, also plexiforme ist netzartig, die wachsen diffus. Das sind relativ zellarme Tumoren, die aber als Grundstruktur eine eine. Ein sehr weiches, diffuses Gewebe haben. Das heißt, oft sind die weich. Früher hat man auch gesagt warmen, also warmen artige Tumoren, und die können an der Oberfläche sein als Weichteilschwellungen. Es gibt auch diesen Begriff der Elephantiasis, also einer diffusen Vergrößerung einer einer anatomischen Region. Sie können aber auch tief im Körper sitzen und sie können auch knötchenförmige Ausbildung haben. Aber diese knötchenförmigen Ausbildungen können sehr viel größer werden. Und wir wissen eben, das hatte ich ja vorhin schon erwähnt Risikomerkmale. Wenn so ein plexiformes Fibrom Knoten hat, die über drei Zentimeter sind, sogenannte Distinct. Modulare Läsionen sind das Risiko Läsionen, bei denen versuchen wir tatsächlich, wenn sie zugänglich sind, die chirurgisch zu entfernen, wenn sie nicht gut zugänglich sind, zu kontrollieren. Und wenn wir im Verlauf Hinweise haben, dass diese Tumoren sich stark verändern, nehmen wir auch größere chirurgische Risiken in Kauf, um diese Tumoren zu entfernen, um das kumulative Risiko für den Patienten zu senken.

Nicole Sroka Also das sind, dass diese Arten von Tumoren, die dann quasi zu diesen Entstellungen führen, die man so genau.

PD. Dr. med. Farschtschi Also wenn man das Krankheitsbild googelt, was ich eben nicht sehr empfehle, dann findet man oft sozusagen diese raumgreifenden Tumore, die können im Gesicht sitzen, die können an den Extremitäten sitzen. Viele sind aber auch im Körperinneren. Manchmal sieht man sie auch gar nicht. Aber sie können eben an der Oberfläche sitzen. Und diese Tumoren halten sich an keine anatomischen Grenzen. Die wachsen über anatomische Grenzen hinweg. Und durch diese diffuse Raumforderung, wie man im Medizinischen sagt, diese Schwellung zerstören sie auch die anatomische Funktion. Zum Beispiel kann ein plexiformes Neurofibrom der Zunge zu schweren Schluckstörungen führen. Obwohl der Tumor gutartig ist im

Gesicht, kann es zur Verlegung des äußeren Gehörgangs kommen und damit zu Hörschwierigkeiten. Oder das Augenlid ist nicht mehr zu öffnen, weil der Tumor so raumgreifend ist, und es kommt zu funktioneller Blindheit. Extremitäten können ihre Funktion verlieren, wenn die Hand durch einen plexiformes Neurofibrom aufgetrieben ist. Ist die Finger und Greiffunktion der Hand möglicherweise stark eingeschränkt. Und die Schwierigkeit ist eben bei diesen Tumoren, weil die so weitreichend und raumgreifend wachsen, ist eine vollständige Entfernung praktisch nicht möglich. In vielen Fällen. Manchmal, wenn sie sehr klein sind, ist das möglich und dann machen wir das auch. Aber bei diesen größeren Tumoren, die ja nicht bösartig sind, muss man chirurgisch relativ zurückhaltend sein und das Funktionelle im Blick haben. Wenn es zur Entartung kommt, was relativ gesehen ja selten der Fall ist, muss man sehr viel aggressiver chirurgisch an diese Tumoren herangehen.

Nicole Sroka Wie sieht es denn generell aus? Wir haben jetzt über sehr schwere Erkrankungen, Erkrankungsverläufe und Formen gesprochen. Wie ist es denn statistisch einzuordnen? Gibt es auch Gruppen von Patienten, die nicht so doll beeinträchtigt sind, die, die einfach quasi mit dieser Erkrankung leben?

PD. Dr. med. Farschtschi Ja klar. Also ich glaube, wir Zentren und Schwerpunktbehandler, wir sehen natürlich überwiegend die schwereren Verläufe und haben da auch ein bisschen ein verzerrtes Bild. Ich glaube, es gibt, man kann sagen, so eine ungefähre Drittelregelung, also ein Drittel der Patienten hat praktisch mit der Erkrankung, wenn man so will, überhaupt keine relevanten Beschwerden. Die gehen so durchs Leben, die machen vielleicht die eine oder andere Kontrolluntersuchung und machen vielleicht sogar zu wenig angesichts des statistischen Risikos, kommen aber trotzdem gut durch. Ein Drittel hat, ich sage mal, kleinere und moderate medizinische Probleme, die einer gewissen Behandlung bedürfen, aber sehr gut kontrollierbar sind. Und ein Drittel hat größere Einschränkungen, die. Inwieweit sich aber ein Patient subjektiv eingeschränkt fühlt, das schwankt sehr. Es gibt eben Menschen, die vielleicht mit ein paar wenigen kutanen Neurofibromen sich schon massiv entstellt fühlen und einer Behandlung bedürfen, auch einer psychotherapeutischen Behandlung bedürfen. Und andere Patienten haben vielleicht ein viel höheres Ausmaß an Neurofibrombildung oder vielleicht sogar sehr große raumgreifende, plexiforme Neurofibrome und haben aber eine hohe Resilienz, mit dieser Erkrankung umzugehen. Und das ist eine Erkenntnis, die sich in der Medizin insgesamt wiederfindet. Aber ich finde gerade im Bereich der Neurofibromatose die Behandlung für uns Behandler sehr viel herausfordernder. Macht ist Man muss eben auf die individuellen Bedürfnisse der Patienten eingehen und genau versuchen rauszuhören, was ist eigentlich das Behandlungsziel des Patienten und wo kann man spezifisch unterstützen, gerade in Anbetracht dieser Fülle an möglichen Manifestationen. Und manchmal gibt es da auch eine gewisse Diskrepanz in der Risikobewertung zwischen Behandler und Patient und und dann hilft einfach nur reden, aufklären, informieren.

Nicole Sroka Gibt es denn auch Menschen mit Neurofibromatose, die das gar nicht wissen?

PD. Dr. med. Farschtschi Ja, also bei vielen von diesen Mosaikbildungen ist das so, weil einfach nur kleine Areale betroffen sind. Aber es gibt auch tatsächlich Patienten mit dem Vollbild. Und vielleicht muss ich noch mal betonen, es ist wirklich, es ist eine seltene Erkrankung. Aber weil die Erkrankung keinen, keine ich sag mal Mutterdisziplin hat keine Disziplin, in der sie zu Hause ist, ist die öffentliche Wahrnehmung auch noch lange nicht so weit wie bei anderen Erkrankungen, wie bei häufigen Erkrankungen. Oder es gibt auch andere seltene Erkrankungen, die ein viel klareres Engramme hinterlassen, auch in der in der Laienwahrnehmung als die F1 und in der Regel ist es doch leider sehr negativ konnotiert. Also dann werden zum Beispiel Korallenriffe gesehen, dann wird vielleicht hineingedichtet, es könnte etwas Ansteckendes sein oder es alles, was nicht unseren Sehgewohnheiten entspricht oder oder was wir sozusagen nicht auf den ersten Blick einordnen können, führt oft zu einer gewissen Distanzierung. Und und das übrigens nicht nur bei ich sag mal in der in der Bevölkerung, sondern auch durchaus bei Behandlern. Es gibt auch Behandler, die dann gewisse Berührungsängste haben und auch Sachen von sich von sich weisen. Und ich glaube, wir haben in den letzten Jahren viel erreicht. Auch auch Sie, Frau Walker, durch Aufklärung, durch. Onlineangebote, durch eine Mitgliederzeitschrift, durch Auslage von Broschüren bei niedergelassenen Ärzten, glaube ich, haben wir sehr viel erreicht. Etwas mehr Awareness, wie man sagt. Aufmerksamkeit für diese Erkrankung zu generieren und auch zu zeigen, dass es sehr, sehr unterschiedlich ist, dass man nicht sozusagen über ein ein ganz homogenes Krankheitsbild spricht.

Nicole Sroka Es gibt ja seit einiger Zeit die Arbeitsgemeinschaft Neurofibro Neurofibromatose, die jährlich einen großen Workshop zum Erfahrungsaustausch veranstaltet. Seit wann gibt es denn überhaupt so stark auf NF spezialisierte Ärzte, die sich regelmäßig austauschen und wie funktioniert dieses Netzwerk?

PD. Dr. med. Farschtschi Also ich glaube, ein gutes, stabiles Netzwerk gibt es schon lange. Also mein Vorgänger hat über dreißig Jahre in dem Bereich gearbeitet und es ist erstaunlich zu sehen, wie sehr diese Experten sich in ihren Fragestellungen hineingearbeitet haben, trotz relativ schlechter Rahmenbedingungen und weniger Forschungsmitteln. Das Netzwerk ist mit der Zeit sicher stabiler und größer geworden. Aber die. Das grundsätzliche Problem ist ähnlich geblieben. Es gibt von der Anzahl her wenige behandler, wenige Zentren bundesweit, die sich spezifisch mit Neurofibromatose beschäftigen. Und in diesen Zentren ist es eben nicht so wie in einer großen Klinik, dass dann sozusagen zehn Leute vorhanden sind. Und wenn einer krank ist, dann übernimmt der andere, sondern oft steht und fällt es mit einzelnen Personen. Und in Hamburg zum Beispiel haben wir eine eine Wartezeit von über einem Jahr für neue Termine. Nicht, weil wir sozusagen so, so wenig arbeiten und so faul sind, sondern weil der Bedarf wirklich groß ist. Und genauso wartet man auch lange auf spezielle Untersuchungen, die wir am liebsten natürlich auf Knopfdruck hätten. Man. Hat vielleicht Befunde, die man interdisziplinär mit Kollegen besprechen möchte und muss. Ich sozusagen muss diese Zeit finden und muss eben immer auf diese. Spezifisch an einzelne Personen herantreten. Und was uns vorschwebt, was wir uns wünschen, sind sozusagen Netzwerke, in denen das etwas strukturierter abläuft. Das kann zum Beispiel. Also gibt es jetzt so. Das Konzept der ambulanten spezialärztlichen Versorgung, wo Netzwerke entstehen, wo man eben nicht einzelne Untersuchungen immer wieder neu erklären muss und anmelden muss, sondern wo klar ist, was Patienten mit NW brauchen und wo das einfach sehr unproblematisch veranlasst werden kann. Ein Beispiel dafür sind sogenannte Ganzkörper MTTs. Die NW eins ist die Erkrankung mit der kumulativ höchsten Tumorlast im menschlichen Körper und diese Tumoren können überall auftreten. Nichts ist pragmatischer als zu sagen, man macht ein MRT von Kopf bis Sohle. ein Ganzkörpermt und das haben wir auch in der Leitliniengruppe so festgelegt. Und dass diese Entscheidung haben wir nicht aus dem hohlen Bauch heraus getroffen, sondern das haben wir uns gut überlegt. Und wir können statistisch genau belegen, welche Vorteile das hat und welches Risiko wir reduzieren durch solche Untersuchungen. Trotzdem ist es aktuell noch kein Bestandteil der gesetzlichen Krankenversicherungen. Häufig müssen dann Anträge geschrieben werden. Diese Ganzkörperuntersuchung müssen also Kostenübernahme müssen beantragt werden. Oft wird das abgelehnt. Und alleine um so eine Untersuchung zu realisieren, vergehen manchmal Monate bis Jahre. Wenn dann eine Kostenübernahme besteht, sind die Wartezeiten auch lang. Und das sind so Effizienzverluste, die man sich eigentlich bei der Versorgungslage aktuell kaum leisten kann. Also ich würde sagen, die Expertise in den einzelnen Zentren, die ist unglaublich hoch und die Experten, die da arbeiten in den Zentren. Auch die niedergelassenen NF Experten zeigen eine unglaublich hohe Leidenschaft, sich diesem Krankheitsbild zu widmen und die Versorgung besser zu machen. Aber es ist noch viel auf. Also wir sind viel auf die Kreativität einzelner Zentren angewiesen, auch Abrechnungskonstrukte zu ermöglichen, die eine strukturierte Versorgung dieser Patientengruppen ermöglichen. Und ich bin optimistisch. Ich glaube aber, es ist etwas, was eben nicht nur aus den Zentren heraus geschehen kann, sondern es müssen auch politische Lösungen herbeigeführt werden. Es ist nichts, was ein Behandler, ein Arzt, eine Krankenschwester, ein Physiotherapeut oder Logopäden sozusagen umsetzen können durch Engagement. Sie können vielleicht einen Teil kompensieren, aber wir brauchen auch politische Lösungen, um die Versorgung seltener Erkrankungen insgesamt und im Speziellen auch der Neurofibromatose belastbarer zu machen. Es darf nicht zum Schaden der Patienten sein. Wenn ich eine Woche krank bin, dass sie dann sozusagen noch mal ein halbes Jahr länger warten müssen.

Nicole Sroka Und ist diese Arbeitsgemeinschaft Neurofibromatose dann auch so ein politischer Fürsprecher? Setzte sich quasi mit so mit der Gesamtheit der spezialisierten Ärzte für solche Belange ein? Oder steht da zum Beispiel auch ein fachlicher Austausch im Sinne von Ja, Fälle besprechen, neue Erkenntnisse und Erfahrungen austauschen? Was, was ist da genau? Wie muss man sich das vorstellen, wie da gearbeitet wird?

PD. Dr. med. Farschtschi Also überwiegend ist die AGF ein ist für den wissenschaftlichen Austausch und auch ein bisschen für den klinischen Austausch. Also wir wir treffen uns einmal im Jahr für ein Arbeitsgruppentreffen, wo vor allem wissenschaftliche Erkenntnisse reflektiert werden. Und natürlich tauschen wir uns auch über klinische Erfahrungen aus. Aber Sie müssen sich vorstellen alle Behandler, die haben relativ viel um die Ohren und alle Zentren laufen sozusagen in unterschiedlichen Konstrukten.

Unterschiedliche Abrechnungskonstrukte sind unterschiedliche Fachabteilungen, die führend sind, also die sozusagen eine Koordinationsaufgabe für Patienten übernehmen. Das heißt, ein Konzept ist auch nicht ohne Weiteres eins zu eins übertragbar auf den anderen Standort. Sowas könnte sich vielleicht ändern, wenn so eine ambulante spezialärztliche Versorgung möglich wäre. Aber oft ist es, ich sag mal sehr konkrete lokale politische Arbeit oder auch strategische Arbeit der Behandler in ihren Zentren Verbesserungen durchzusetzen. Und ich bin überzeugt davon, man muss es eigentlich an noch höherer Stelle schaffen, Strukturen für seltene Erkrankungen insgesamt besser zu machen. Und insofern tauschen wir uns schon auch darüber aus. Wir haben auch Vorstöße jetzt gemacht, Anträge eingebracht gemeinsam für zum Beispiel diese ASV Versorgung, diese ambulante Spezial ärztliche Versorgung. Wir haben auch Strukturen geschaffen mittlerweile, um auch Fälle klinisch, um auch den klinischen Austausch zu machen, weil wir gelernt haben, eine interdisziplinäre Besprechung von Fällen hat einen hohen prognostischen Mehrwert für Patienten. Und wir haben in Hamburg zum Beispiel einmal wöchentlich eine Fallkonferenz, wo Fälle von uns aus meiner Ambulanz besprochen werden. Aber die ist auch von außen zugänglich. Also auch andere Behandler, auch kleinere Zentren oder auch nicht. NW Behandler können uns Fälle vorstellen, mit denen sie vielleicht, wo sie vielleicht kurzfristig nicht weiterwissen. Und neuerdings, seit ein paar Wochen ist das auch als Hybridveranstaltung möglich. Das heißt, externe Verhandler können auch partizipieren an der Konferenz und das Vorstellen. Und es gibt zum Beispiel auch die Tübinger Fallkonferenz, die findet alle zwei Monate statt, Wo? Tübingen. Als Ausrichter Fälle vor allem in zwei Fälle aber auch NF eins Fälle diskutiert. Auch da sind wir aus Hamburg immer mit dabei und das sind noch relativ kleine Zirkel. Aber auch da würde ich mir wünschen, dass es irgendwann ausgerichtet an den Erkenntnissen, die wir haben, nämlich, dass es bestimmte Vorsorgeuntersuchungen gibt, die wirklich einen Nutzen haben. Mehr Partizipation gibt und alle Patienten mit Problemen im Rahmen der Erkrankung auch Zugang haben zu einer effizienten und zielgerichteten Behandlung und Aufklärung.

Nicole Sroka Wie viele solche Zentren gibt es denn in Deutschland, wenn es nicht viele Behandler für diese seltene Erkrankung gibt, können das auch nicht viele sein.

PD. Dr. med. Farschtschi Ja, das ist jetzt eine schwierige Frage. Es ist so, dass jetzt in den letzten Monaten und Jahren sehr viele Krankenhäuser Unikliniken auch festgestellt haben, dass sie selber immer mehr Patienten mit NF vorgestellt bekommen. Einfach, weil auch mehr von den Mosaikfällen in Kliniken kommen und sich vorstellen. Und viele möchten auch sozusagen den Status eines Zentrums anerkannt haben. Im Moment gibt es keine Zertifizierung dafür. Wir vom Bundesverband Wir haben historisch die historisch gewachsenen Zentren immer auf unserer Homepage gelistet. Und im Moment ist das eine eine Frage, die uns selber auch umtreibt. Eigentlich bräuchte man Strukturen, die festlegen, was man leisten muss, um ein Zentrum zu sein, was man, was man können muss und was man vielleicht auch, welche Patientenzahlen man hat, welche Erfahrungen man vorhalten muss. Und diese Instanz muss dann auch kontrollieren, ob das besteht. Im Moment gibt es das nicht. Im Moment ist quasi die Listen oder jeder kann sich auf die Fahne schreiben, ein Zentrum zu sein und. Was die Notwendigkeit von Behandlungen angeht, haben wir jetzt schon den ersten Schritt gemacht mit diesen europäischen Leitlinien. Wir haben uns in sehr mühsamer Kleinarbeit geeinigt auf eine Mindestzahl an Untersuchungen, was wir für die NF als notwendig erachten. Und langfristig brauchen wir aber auch klare Leitlinien für Deutschland, wo festgelegt wird, was mindestens erfolgen muss, wenn welche, wenn Manifestationen vorhanden sind. Und ich bin sehr überzeugt davon, dass wir da also die Experten, die sich gut mit NF auskennen, Haben sehr klare und sehr konsensfähige Überzeugungen, was notwendig ist. Und von dem her, glaube ich, ist es ein zwar ein zeitlich großer Schritt, aber ein inhaltlich kleiner Schritt auch das umzusetzen und als Strukturvorgabe für die bundesweiten Zentren zu fordern.

Nicole Sroka Ja, herzlichen Dank für dieses wirklich sehr informative Gespräch und auch Ihre wertvolle Zeit, die Sie hier für uns verwenden und dass Sie uns alle unsere Fragen beantworten haben. Was möchten Sie denn unseren Hörern zum Abschluss noch als Rat mitgeben? So ganz allgemein?

PD. Dr. med. Farschtschi Also erstmal vielen Dank an Sie auch, Frau Sroka, dass Sie sich die Mühe gemacht haben und die Patientinnen und Patienten mit Informationen versorgen. Es war mir wirklich eine große Freude. Ich glaube, es ist ganz wichtig, nicht in Panik zu verfallen, wenn man mit der Diagnose konfrontiert wird, egal in welchem Alter und Stadium. Es ist wichtig, sich an jemanden zu wenden, der sich mit der Erkrankung auskennt und dann sich wirklich individuell beraten zu lassen. Wie gesagt, das hatte ich ja eingangs schon gesagt, ist das Internet ein schlechter Ratgeber? Auch Statistik kann ein schlechter Ratgeber sein. Nichts ersetzt eine individuelle und fundierte Beratung.

Nicole Sroka Wunderbar! Ganz herzlichen Dank für dieses Interview und alles Gute auf dem weiteren Weg. Die NW heilbar zu machen.

PD. Dr. med. Farschtschi Vielen Dank, Frau Sroka.

Nicole Sroka Übrigens, wenn euch der Podcast gefällt, lasst uns gerne ein Like da. Wir würden uns darüber sehr freuen. Und vergesst nicht den Kanal zu abonnieren, damit ihr keine neue Folge verpasst.