

ÖSTERREICHISCHE GESELLSCHAFT für Kinder- und Jugendheilkunde Arbeitsgruppe Neuropädiatrie



Protokoll vom 12.04.2019 AG Neuropädiatrie Arbeitsgruppensitzung

Anwesend:

Gabriel Gras, Andreas Helfert, Susanne Katzensteiner, Klaus Vavrik, Klaus Kranewitter, Burgi Flucher-Wolfram, Ursula Deinsberger, Gabriella Martucci-Ivessa, Elisabeth Steiner, Vera Tschemmernegg, Eva Ziebermayr, Ulrike Rossegg, Georg Ebetsberger, Amedeo Azizi, Rudolf Schwarz, Günther Bernert, Ursula Pichler, Christian Rauscher, Elisabeth Göschl, Barbara Schmid-Eipeldauer, Eva Stögmann, Veronika Pilshofer, Eva Kugler, Nicole Gara, Manuela Baumgartner, Lenka Stejfova, Christine Fröhlich, Johannes Koch, Andreas Tiefenbacher, Michaela Raml, Ariane Biebl, Barbara Plecko, Ursula Gruber-Sedlmayr, Stephan Egger, Regina Bamberger, Astrid Eisenkölbl, Stark Birgit, Rowitha Meindl.
Anette Schwerin-Nagel, Karin Fachathaler, Manuel Pühringer, Dieter Grünberger.

Entschuldigt:

Edda Haberlandt, Arnika Thiede, Ingrid Reindl

Gemeinsamer Teil ESP & NP

Organisatorisches

Vorstellung und Aufnahme neuer Mitgliedern für beide Gruppen:

- Dr. Anette Schwerin-Nagel
- Dr. Karin Fachathaler
- Dr. Manuel Pühringer
- Dr. Dieter Grünberger

Nächster gemeinsamer Termin

18.10.2019, BHB Linz; (ab 10.00 AG Neuropädiatrie)

Anfrage – Vorstellung Fa. Avexis im Rahmen des nächsten Termins

→ Diskussion – soll die AG für Firmen ein Forum sein?

→ Abstimmung: abgelehnt

→ Vorstellung des neuen Medikaments soll durch einen aus der Runde erfolgen.

Gratulation Prim. Dr. Rudolf Schwarz – Primariat KH Amstetten seit 1.3.2019 – Herzlichen Glückwunsch von uns allen!

Wichtige Termine

| | |
|-------------------|---|
| 08. - 11.05.2019 | Ländertagung Epilepsie, Basel |
| 23. - 25.05.2019 | Pädiatrischer Frühling, Seggau |
| 23. - 25.05.2019 | ESMAC European Academy of Childhood Disability, Paris |
| 14.06.2019 | CP aus medizinischer und heilpäd. Sicht, Linz |
| 21.6.2019 | Muscle Bone Workshop, Salzburg |
| 21. - 22.06.2019 | Entwicklungsneurologie, Linz (Kommunikation) |
| 28. - 29.06.2019 | Ungelöster Fall, Irrsee |
| 02. – 07.09.2019 | Sozialpädiatrie, Brixen |
| 11. - 14.09.2019 | GNP Jahrestagung, München |
| 18. - 21.09.2019 | ÖGKJ Jahrestagung, Klagenfurt |
| 10. - 12.10. 2019 | Dachtagung Epilepsie (A, D, CH) |

Neurofibromatose Typ 1 (Moderation G. Ebetsberger)

→ Ziel abgestimmtes / einheitliches und evidenzbasiertes Vorgehen in Österreich
aktuelle Diagnosekriterien - Einwurf A. Azizi – Geschwister werden herausfallen, nur noch direkte Linie (Eltern, Großeltern) relevant

Vorstellung **Vorsorgebogen Neurofibromatose 1 / M. Recklinghausen** (*Grazer Schema*) mit Diskussion und Ziel der Anpassung auf eine österreichweit gültige Version.

→ *Genetik* – sollte großzügig um *genetisches Beratungsgespräch* (Hinweis B. Plecko) ergänzt werden; Kommentare der Genetik in Innsbruck werden als sehr hilfreich im Gespräch mit den Eltern empfunden.

→ Diskussion über Bestimmung der *Laborbefund* - Eigentlich nur bei Verdacht!/entsprechender Klinik. Sollte im *Blutbild* (aus einem anderen Grund bestimmt) eine Monozytose auffallen – Kontakt mit Hämatonkologen aufnehmen (JMML?)!

→ *Hormonstatus* nur bei entsprechender Klinik.

→ Optional Bestimmung des *Vitamin D* sinnvoll – Arbeiten zeigen Korrelation mit Hautfibromen (Info A. Azizi; Einwurf A. Biebl: Statusbestimmung im Winter nicht zielführend, gibt einen Jahreshormonspiegel! Ev. bei Kindern mit vielen Hautfibromen daran denken, da bei ihnen die Haut womöglich aus Scham zumeist bedeckt sein könnte.

→ andere Parameter z.B: bei erhöhten RR und Ausschluss einer Nierenarterienstenose – Suche nach NNR-Tumor,... Einwurf B. Plecko – sollte dies nicht erst in einer 2. Schiene kommen. Konsens – Fußnote bei RR!

→ *Sonographie Abdomen und Retroperitoneum + Nierenarterien?* Wie oft – 1 x / Jahr oder optional? – Konsens heute: 1 – 2 Jahre.

→ *Sonographie Mamma* – Hinweis A. Azizi: sinnvoller das Selberabtasten gut zu erlernen, radiolog. Befunde zur Vorsorge erst später (30 Jahre)

→ *MRT Schädel* ab ca. 18 Lebensmonaten. Frage Kontrastmittel? – Abstimmung mit Radiologen erscheint sinnvoll! Basis dafür: *Surveillance magnetic resonance imaging for isolated optic pathway gliomas: is gadolinium necessary?* E. Maloney et al. / *Pediatric radiology* 48 (10), 1472-1484, 2018.

Wie oft kontrollieren? Jährlich bis 8 Jahre, danach Intervalle ausdehnbar, da die augenfachärztlichen Kontrollen dann verlässlicher gelingen und zu dem die Kinder selber regelmäßigen seitengetrent ihr Sehen überprüfen können.

....

Aufgrund der regen Diskussion der Experten und der sehr unterschiedlichen Wissensstände der übrigen Zuhörer wird in Anbetracht der fortgeschrittenen Zeit eine weitere Vorarbeit in einer Kleingruppe vorgeschlagen. Teilnehmer dafür können sich bei A. Azizi in die Liste eintragen und werden kontaktiert.

überarbeiteter Vorsorgebogen wird folgen!

Weitere Aspekte bei NF1

1. Transition der NF 1 – Patienten

→ Bericht von OA Dr. Markus Hutterer / Neuroonkologische Ambulanz, NeuroMedCampus, KUK Linz
Ersttermin von ca. 1 h – Status quo wird erhoben, im Anschluss wird ein ca. 1-wöchiger Aufenthalt zur vollständige Durchuntersuchung geplant und auch gerne angenommen.

Betont wird wiederum der große Zeitaufwand, der nötig ist, um die Patienten umfassen zu betreuen!
Zumeist laufe es auf bildgebend betonte Kontrollen alle 6 – 12 Monate hinaus.

2. Info von A. Azizi

Orphan drug *Selumetinib* (MEK-Inhibitor aus der Klasse der Serin/Threonin-Kinase-Hemmer) wird als Arzneistoff zur Therapie der NF1 kommen.

2. an Sozialarbeit denken!

AG Neuropädiatrie

1. *Genehmigung des Protokolls der letzten Sitzung vom 19.10.2018*
Einstimmig angenommen.

2. *Aktueller Stand Spezialisierung in Neuropädiatrie (M. Baumgartner)*
Ausbildung zum Neuropädiater dauert 3 Jahre, keine Psychiatrie dabei.

Fragen aktuell:

- Ausbildung ab jetzt bereits wieder möglich

Nachträglich wurde eingeholt: *Ergänzender Auszug aus Vorstandbericht Gersbergalm 23.März 2019 Thema Spezialisierung:*

Insgesamt 6 Spezialisierungskommissionen berufen.

Nächste „Tranche“ aktuell in Bearbeitung: Nephrologie, Pulmologie/Allergologie, Rheumatologie.

Spezialisierung „Neuropädiatrie/Schlafmedizin/Psychosomatik im Kindes-und Jugendalter“ bereits genehmigt

Auf ÖÄK Homepage können die Formulare zur Anerkennung auf Spezialisierungen ausgefüllt werden. Es gibt Übergangsbestimmungen.

Die Spezialisierungsstätten müssen neu akkreditiert werden. Dafür muss ebenfalls ein Formular auf der ÖÄK Homepage ausgefüllt werden. Kriterien sind festgelegt (Voll- und Teilausbildungen).

Bereits im letzten Protokoll vermerkt:

In der neuen Ausbildung werden nur 3 Monate des der FA Ausbildungszeit aus dem Moduls 6 für die Ausbildung in Spezialisierung angerechnet.

Rücksprache mit der Ärztekammer: Die Begründung für die Anrechnung von lediglich 3 Monaten aus der Facharztausbildung bspw. bei der Spezialisierung in Neuropädiatrie ist, dass das Modul 6 der Kinder-und Jugendheilkunde „Neuropädiatrie/Schlafmedizin/Psychosomatik im Kindes-und Jugendalter“ heißt und bei Absolvierung dieses Moduls man nur 1/3 an neuropädiatrischen Inhalten erlernt (1/3 von 9 Monaten Modulausbildung = 3 Monate). So verhält es sich auch bei den beiden anderen pädiatrischen Spezialisierungen.

Unsere NP-Module und auch Fortbildungsprogramme der GNP, sind ergänzend zur Ausbildung sinnvoll.

3. *Modulausbildung Fachgruppe*

Gutes Echo, gut besucht.

Hinweis auf aktuelle Module Neuropädiatrie - siehe: www.neuropädiatrie.at

Modul 5 (CP, 14.6.Linz) und 6 (Bewegungsstörungen, 22.11.Wien) folgen noch für 2019.

Probleme mit Anmeldungsdisziplin! Wer sich anmeldet, soll einzahlen. Keine Rückzahlung bei kurzfristiger Abmeldung, aber Suche von Ersatz ist möglich!

Pläne für nächstes Jahr:

- MS / entzündliche Erkrankungen (Feb. 2020)
- neuromuskuläre Erkrankungen (für Ende 2020 wieder geplant)

Neue Vorschläge können gerne an Manuela herangetragen werden!! ReferentInnen bitte melden;-)

Finanzielle Unterstützung durch Firmen wie Biogen, wäre für das Modulprogramm denkbar und erwünscht.

4. Bericht *Neuromuskuläre Arbeitsgruppe*: Behandlung der SMA (G. Bernert)

- Gestern Meeting / Wien mit Biogen betreffend SMA und Nusinersen

Schwierig gestaltet sich der Zugang zur Therapie, da Hauptverbandskriterien unterschiedlich ausgelegt werden. Derzeit noch unbefriedigender Zustand!

→ Diskussion der neuromuskulären Arbeitsgruppe im Anschluss. NME-Expertengruppe ist für ein SMA (5q) Neugeborenencreening. Antrag diesbezüglich an ÖGKJ- Präsidium wird v. M.Baumgartner gestellt.

- *Avexis – Genterapie* wird noch heuer auf den Markt kommen – Indikation nur für schwere SMA (Typ I). Großzügig auch bei Patienten, die sich vor dem 6.LM mit Symptomen präsentieren, vorschlagen.

Komplexe Apothekenschulung wird notwendig werden, daher Beschränkung auf wenige Zentren. Wunsch der Firma Avexis – Start in Wien. Kostenübernahme müsste bundesländerübergreifend im Vorfeld geklärt werden.

- Bestimmung von *AAV9-Titer* im Vorfeld nötig. Lt. B. Plecko Erkundigung in Graz bereits eingeholt, gibt es derzeit in Österreich nicht!

- *Orale Produkte* (Hoffmann-La Roche, Novartis) zur Therapie der SMA könnten 2020 auf den Markt kommen. Nusinersen wäre dadurch womöglich ersetzbar.

5. Allfälliges

- Ch. Rauscher: Schulungen für Familien mit Kinder mit Epilepsie *famoses* (modulares Schulungsprogramm Epilepsie für Familien) – Trainerausbildung *famoses*. Ein Kursangebot für Fachkräfte.

Ch. Rauscher und DKKS/FND Irene Treiblmaier haben diese Ausbildung gemacht – mit Drittelfinanzierung Land / Klinik / Teilnehmer.

Kurs in Salzburg Sa / So für Eltern, aber auch für Kinder

Infos bei I.Treiblmaier@salk.at und unter www.famoses.de erhältlich

- Info B. Plecko: In Graz ist nun wieder eine Ausbildungsstelle Neuropädiatrie verfügbar.

- G. Ebetsberger: *MedCampus IV, KUK Linz sucht Neuropädiater* – Ausschreibung erfolgt demnächst.

- DFP Punkte für diese Veranstaltung – Gabriel gibt uns alle ein. Die Teilnahmebestätigungen sind auf der DFP-Homepage ab nächster Woche abrufbar!

Danke Gabriell!

6. Fachliche Fragen der Gruppe

Nicht erfolgt aufgrund des dichten Programms

Im Anschluss:

Neuromuskuläre Sitzung (Leitung G. Bernert)

1.

AG Neuropädiatrie müssten dem Präsidium der ÖGKJ eine kurzen, formlosen Brief schreiben, um zu informieren, dass die *AG Neuropädiatrie* das *Neugeborenencreening bzgl. SMA* als *sinnvoll erachtet und befürwortet* und es genug Evidenz dafür gibt, eine frühe Diagnostik und damit Möglichkeit der frühen Therapie zu fordern.

→ Wir brauchen deren Wohlwollen und Zustimmung, dass sie „Pro Screening“ sind!
Antrag wird von M. Baumgartner an das ÖGKJ-Präsidium gestellt (am 17.4.2019 erledigt, Studien werden noch nachgereicht).

2.

Info zur Sitzung in Wien – Spitals-HEK (Heilmittel-Evaluierungs-Kommission):
Vertreter der Kinderärzte (nur) Dr. Laggler. Hat sich an Fachfragen nicht beteiligt, daraus resultierte deutlich einengende Vorgehensweise des Hauptverbandes für Start mit Nusinersen.

Es gibt bereits eine *Stellungnahme* von der *AG Neuropädiatrie bzgl. Therapiestart* und auch *Therapiebeendigung*.

Darüber hinaus müsste es eine Stellungnahme (Nusinersen und auch Gentherapie mit einbezogen) bzgl. der Stoppkriterien geben. Von *G. Bernert und M. Baumann* wird ein *Paper* formuliert werden, dann in der neuromuskulären Gruppe bzw. in der AG vorgestellt werden – Ergänzungen?

Ziel: Fertigstellung Ende Sommer!

3.

Ankündigung „*SMA-Meet the expert*“ von *FA Biogen* mit Prof. Bernert, *Do 25.04.2019, 18:00 – 20:00, Linz.*

Bei Interesse bitte an M. Baumgartner wenden!

Liebe Grüße
Manuela Baumgartner

Edda Haberlandt