



ÖSTERREICHISCHE GESELLSCHAFT für Kinder- und Jugendheilkunde Arbeitsgruppe Neuropädiatrie

Protokoll

Arbeitsgruppensitzung 16.10.2020

26.10.2020

Anwesend:

Sozialpädiatrie & Neuropädiatrie:

Gabriel Gras, Astrid Eisenkölbl, Arnika Thiede, Susanne Katzensteiner, Manuela Baumgartner, Christian Liechtenstein, Elisabeth Steiner, Klaus Vavrik, Veronika Pilshofer, Irene Rath, Katharine Clodi

Neuropädiatrie:

Christian Lechner, Günter Bernert, Ulli Rossegg, Eva Stögmann, Georg Ebetsberger-Dachs, Matthias Baumann, Martin Preisel, Michaela Raml, Andreas Tiefenbacher, Manuel Pühringer, Barbara Plecko, Ursula Gruber-Sedlmayr, Eva Gugler, Rudolf Schwarz, Ariane Biebl, Anette Schwerin-Nagel, Gudrun Gröppel

Entschuldigt:

Edda Haberlandt, Johannes Koch, Christian Rauscher, Eva Ziebermayr, Leonhard Thun-Hohenstein, Ingrid Reindl, Gerd Glich, Ursula Deinsberger, Liselotte Ölsböck, Klaus Kranewitter, Kiki Fröhlich, Sonja Gobara

GEMEINSAMER TEIL 11 Uhr 30 bis 12 Uhr

1. Genehmigung des Protokolls

2. neue Mitglieder:

Dr. Anna Pehersdorfer

Privat-Doz. Dr. Katharina Clodi ISS; katharina@clodi.at. nur ESP

Privat-Doz. Dr. Gudrun Gröppel- außerordentl. MG nur NP

3. Abschied Dr. Thun-Hohenstein (Veränderung und Vielfalt, Raum und Halt 21.-23.10.2020)

4. Bekanntgabe des Wahlergebnisses: Manuela und Edda verlängern eine Periode
5. Tätigkeitsbericht: 2018-2020 wird angehängt
6. Ausbildungsstätten: derzeit 22 fix und noch 2 (BHS und Dornbirn) im Laufen.
7. Fortbildungsmodule 2020: 6 Module max. 17 TN alles ausgebucht, manche FB wurden daher 2x angeboten; Ideen für neue Themen wären erwünscht.
8. Astrid Eisenkölbl: multizentrische Studie mit neudiagnostizierten Epilepsiepatienten (2-18a) und Vergleich der Cognition (Denver/Epitrack)
9. Christian Lechner: Biomarkerstudie:
MOGAD, NMOSD, MS und weitere ADS
Beginn der Studie 2009:
Ablauf und Aufruf zur Mitarbeit: Folien werden beigelegt

Neuer Termin AG-Sitzung:

23. April AG- Sitzung (alternativ 19. März, je nach Raumkapazitäten) in Graz

Wichtige Termine:

- 08.-10.01.2021 Weissensee (Bei Teilnahme bitte Mail an Christian Liechtenstein)
- 05.02.21 neurometabolische Störungen und Palliativmedizin
- 26.-27.02.2021 Muskeltagung Wien
- 25.-26.06.2021 Irrsee

ARBEITSGRUPPE NEUROPÄDIATRIE 13- 14 Uhr 30

10. Georg Ebetsberger:
Neuester Stand NF1

1. Österreichweite Koordination im Laufen – durch Corona etwas verlangsamt
Es gibt mittlerweile eine europäische AG – wir werden den Konsens abwarten-
Die AG zeigt sich damit einverstanden.

2. Kokon Bad Erlach- versucht Turnusplätze für NF1 Patienten zu etablieren. Steckt noch ziemlich in den Kinderschuhen. Es ist noch Projekt und noch nicht angelaufen. Man müsste rückfragen, wann der nächste Turnus anfängt.

11. „Kurzanleitungen“ Idee von Matthias Baumann:

1-2 Seiten zu verschiedenen Themen (Fieberkrampf, NF1,..) als Arbeitsanleitung für Junge Kollegen- zum Runterladen und für eigene Klinik modifizieren und dann wieder zurückspeichern- dann haben alle den Input von allen.

Wir müssten uns aber auf eine Struktur einigen.

Matthias wäre bereit in der initialen AG mitzuarbeiten- wer noch?

Günther Bernert, Astrid Eisenkölbl, Elisabeth Steiner, Barbara Plecko....

Bitte an Matthias mailen, wer Lust hat mitzumachen.

12. Homepage- Neuropädiatrie:

Etwas ausführlicher mit Namen und Kontaktdaten,

„Kurzanleitungen“ zu wichtigen NP-Themen

Patientenbroschüren

aktuelle Forschungsprojekte der AG

...

Manuela hat mit einer Firma über Kostenübernahme zur Verbesserung der Homepage gesprochen.

Die Mehrheit der AG ist dafür.

13. Günther Bernert:

Aktueller Stand SMA:

Arbeitsgruppe für NME soll offen gestaltet werden, jeder, der möchte kann gerne dazukommen.

SMA: Zolgensma

3 behandelte Kinder, nächste Woche 4. Kind (1 Salzburg, 2 Graz, jetzt dann Wien)

Therapie entwickelt sich rasant weiter- es braucht neue Protokolle

6 Zentren in Österreich festgelegt.

Rahmenbedingungen: nach 3 Monaten bzw. nach Stabilisierung sollen die Patienten an die zuweisenden Häuser zur Weiterbetreuung zurück überwiesen werden.

Phase der Hepatopathie mit sehr hoch erhöhten Transaminasen- diese Phase gehört an das jeweilige Zentrum.

Wirksamkeit umso deutlicher, je früher das Kind behandelt wird- am besten präsymptomatisch- daher sinnvoll in Neugeborenen-Screening zu inkludieren. Gesetz differiert zu D, daher noch keine Regelung dazu.

Finanzierung v Zolgensma ist geregelt. Land muss 1/6 der Summe vorfinanzieren.

Abläufe müssen vor der Therapie geschult werden und auch das Follow up ist und bleibt anspruchsvoll.

Nusinersen dzt. ca 65 Patienten in A - ob man gut laufenden Patienten rät sich umzustellen, ist noch sehr unklar.

Was ist mit der oralen Therapie zB Risdiplam:

in Europa noch nicht zugelassen, wird 2021 erwartet; in den USA seit ca. 1 Monat zugelassen.

Kosten: ca. 280.000 Dollar für 20kg Kind /Jahr

Daten sind bisher gut- ähnlich wie bei Spinraza.

Gentherapie bei MD Duchenne:

Gentherapie im Laufen- allerdings nicht mit ganzem Dytrophin nur mit einem Teil- dh nur Besserung- Zulassung in 2 Jahren zu erwarten.

Studie bei Günther:

AK-Therapieansatz: 2 Gruppen: gehfähig/nicht gehfähig

Günther wird Informationen aussenden und bittet um ev. Vorabinformation der Eltern.

Wenn man in Placebogruppe ist- wird nach Ende der Studie die Therapie für 5 Jahre von der Firma übernommen.

Strenge Einschlusskriterien: über 12, nicht gehfähig und starke Lungeneinschränkung Patienten ohne Translana- aber unter Steroiden.

Barbara Plecko: Einverständniserklärung für Zolgensmabehandlung von Graz für Eltern wird gerne für die 6 Zentren zur Verfügung gestellt. (s. Anhang)

14. Barbara Plecko:

Aromatischer Aminosäuredecarboxylase Mangel AADC

Sehr selten.

Genherapie im Kommen- d.h. ev. therapierbar!! Mit stereotakter OP

Neurotransmitterstörung

Floppy infant, Bradykinesie, Epilepsie kann dabei sein

90% occulogyre Krisen, Hypothermie

Diagnostik: bisher CSF, jetzt NEU: 3OMD in Trockenblut (3-o-Methyldopa) auf Filterpapier nach Heidelberg

15. Laudatio und Verabschiedung für Ursula Gruber- Sedlmayr (s. Fotos)

Herzlichen Dank fürs Protokoll an Susanne Katzensteiner 😊

Liebe Grüße

Manuela und Edda

Liebe Grüße und bis bald!

Manuela Baumgartner
manuela.baumgartner@bhs.at

Edda Haberlandt
edda.haberlandt@dornbirn.at