

Abstracts

13. Bundestagung Neurofibromatose

29. – 30. April 2023

in Weimar

Die Vorträge wurden nach Referentennamen alphabetisch sortiert.

Es liegen nicht von allen Referenten Abstracts vor

Vortrag: Behandlung peripherer Nerven-tumore

Referentin: Dr. Ute Bäßner, Oberärztin Neurochirurgie, Universitätsklinikum Ulm

Dieser Vortrag soll die Unterschiede der verschiedenen Nerven-tumore an den peripheren Nerven bei der NF erläutern und somit auch die Behandlungsnotwendigkeit klären.

Die Abläufe vor und während der OP werden erläutert und die Möglichkeiten der Diagnostik und OP-Methoden aufgezeigt, um eine größtmögliche Sicherheit für den Patienten erreichen zu können.

Vortrag: Aktuelles zu Diagnostik und Therapie bei NF2

Referentin: PD Dr. med. M. Breun, Fachärztin für Neurochirurgie, Neurochirurgische Klinik und Poliklinik, Universitätsklinikum Würzburg

In meinem Vortrag "Aktuelles zu Diagnostik und Therapie bei NF2" geht es vor allem um neue diagnostische Verfahren, die am Uniklinikum Würzburg evaluiert werden neben einer kurzen Erläuterung der "neuen" Diagnosekriterien zu NF2 von Plotkin et al. 2022. Im zweiten Teil geht es im Wesentlichen um neue experimentelle Therapieverfahren (neue Tumormodelle, CAR-T-Zell-Therapie, Medikamentenscreening) aus unserer Forschungsgruppe sowie Therapieverfahren, die wir bereits in der klinischen Anwendung haben, wie die Dotatate Therapie, Daten zu unseren operativen Ergebnissen und der Hör-Rehabilitation mit ABIs.

Vortrag: Management und Outcome von NF1-assoziierten operierten Neurofibromen und MPNST Tumoren

Referentin: Dr. med. Isabel Gugel, Zentrum für Neurofibromatosen Tübingen, Department für Neurochirurgie, Universitätsklinikum Tübingen

Das klinische Erscheinungsbild von Neurofibromen und plexiformen Neurofibromen (PNF) ist sehr variabel und von Patient zu Patient unterschiedlich. Neben einem Befall der Hautnerven können auch tiefer liegende Nerven im Bereich des Körpers von Neurofibromen betroffen werden. Diese bereiten nicht immer Beschwerden, können aber beispielsweise durch Ultraschalluntersuchungen oder eine Kernspintomographie (MRT) sichtbar gemacht werden. Neurofibrome und plexiforme Neurofibrome können kosmetische Probleme bereiten,

Schmerzen auslösen oder auch schwerwiegende neurologische Ausfälle wie Lähmungen und Gefühlsstörungen hervorrufen. Meist zeigt sich auch zeitgleich ein Tumorwachstum. Spätestens dann sollte eine Therapie eingeleitet werden. Wenn der Tumor operativ entfernbar ist, sollte man diesen vollständig in einem Spezialzentrum für Nerven Chirurgie entfernen lassen. Leider kann es in ca. 10% der Patienten mit NF1 zu einem Auftreten von malignen peripheren Nervenscheidentumoren (kurz MPNST, „bösartiger Nerventumor“) kommen, die eine Krebserkrankung darstellen und wie diese auch zu Metastasen führen kann. Diese MPNST machen meist sehr rasche und starke Beschwerden. Die Vorstufe dieser MPNST sind atypische Neurofibrome. Diese kann man in der Kernspinnuntersuchung sowie vor allem in einer speziellen PET-Untersuchung (zeigt an welchem Tumor sehr viel Zucker [stoffwechselaktiv] benötigt und damit ein Risiko für die Entwicklung eines MPNST Tumors mit sich bringt) darstellen. Diese Vorstufen sollten frühzeitig und vollständig beispielsweise durch eine Operation behandelt werden. Im Vortrag soll gezeigt werden, wie und welche Neurofibrome/plexiforme Neurofibrome und MPNST Tumore man entdecken und operativ behandeln kann und sollte.

Patientenindividuelle (Antikörper) Therapie bei therapieresistenten NF2-assoziierten Vestibularisschwannomen

Referentin: Dr. med. Isabel Gugel, Zentrum für Neurofibromatosen Tübingen, Department für Neurochirurgie, Universitätsklinikum Tübingen

Beidseitige Vestibularisschwannome treten bei fast allen NF2 Patienten über die Lebenszeit auf. Meist führen sie erst im Jugend- und Erwachsenenalter zu Beschwerden wie Hörverlust, Tinnitus und Gleichgewichtsstörungen. Die NF2-Erkrankung generell, aber auch die beidseitigen Vestibularisschwannome verhalten sich im Seitenvergleich und auch unter den Patienten sehr unterschiedlich und ein Verlauf ist nur schwer vorhersehbar. Eine beidseitige Höreinschränkung/ein beidseitiger Hörverlust ist über die Lebenszeit leider unausweichlich. Bei Beginn einer Hörverschlechterung meist begleitet von einem Tumorwachstum und vor allem auch bei sehr großen Tumoren sollte eine Therapie erfolgen. Hierbei spielen die operative und Off-Label Therapie mit Bevacizumab (Avastin®) alleinig oder in Kombination eine große Rolle. Leider würde eine komplette Entfernung des Tumors ein sehr hohes Risiko eines operativ induzierten Hörverlustes mit sich bringen und auch eine Medikation mit Bevacizumab muss langfristig erfolgen (wirkt solange wie man es einnimmt) und bringt in manchen Fällen ein unangenehmes Nebenwirkungsprofil mit sich (z. B. Bluthochdruck, Blutungen, Nierenschädigung). Zudem ist die Therapie nicht NF2-spezifisch und kleine Tumore sowie junge Patienten sprechen schlechter auf die Therapie an. Brigatinib, die Alternative zu Bevacizumab, ist noch nicht ausreichend und langfristig untersucht. Zudem ist auch diese Therapie nicht NF2-spezifisch. Eine gezielte und individuelle Untersuchung von NF2-assoziierten Vestibularisschwannomen ist wünschenswert und notwendig um individuelle (Antikörper/Immun-)Therapien abzuleiten und Ziel unseres Forschungsvorhabens. Im Vortrag soll dieser Ansatz vorgestellt und die Wichtigkeit einer patientenindividuellen Therapie herausgearbeitet werden.

Vortrag: Neuer Kindertest MFET 2 bis 4 Jahre

Referentin: Dr. Verena Kraus, Kinderklinik München Schwabing

Die Neurofibromatose Typ 1 geht neben den typischen klinischen Manifestationen oftmals mit einer Entwicklungsverzögerung einher. Diese ist bisher vor allem bei älteren Kindern ab dem Vorschulalter mit gezielten Entwicklungstests beschrieben. Die neu normierte Münchner Funktionelle Entwicklungsdiagnostik (MFED 1-4) ist ein ganzheitlicher, in der Praxis durchführbarer Test von ca. 90 min Dauer. Wir haben die MFED 1-4 in einer Querschnittsstudie an 30 Kleinkindern mit NF-1 im Alter von 1-4 Jahren untersucht. Hierbei konnte die Entwicklungsverzögerung in den Bereichen Motorik, Sprache und Kognition abgebildet werden. Darüber hinaus zeigten die Kinder Gemeinsamkeiten als auch unterschiedliche Entwicklungsprofile. Die MFED 1-4 bietet somit bereits im Kleinkindalter sowohl einen Gesamtüberblick als auch eine Differenzierung in Schwächen und Stärken entwicklungsbezogener Items im Kleinkindalter. Diese frühzeitige Einschätzung des Förder- und Therapiebedarfs bei Kindern mit NF-1 ist wichtig zum Erreichen des bestmöglichen Entwicklungsergebnisses.

Vortrag: Gentherapie durch Nutzung von Patienten-spezifischen Stammzellen: Risiken und Chancen

Referentin: Prof. Dr. med. Anja Harder, Cure NF Research Group, Medizinische Fakultät der Martin-Luther-Universität, im Institut für Anatomie und Zellbiologie, 06108 Halle (Saale)

Unsere Arbeitsgruppe CURE-NF etabliert Ansätze zur Entwicklung eines personalisierten, kurativen Ansatzes für NF1-Patienten. Wir stellen Ihnen vor, wie wir in interdisziplinärer Kooperation aus Venenblut Stammzellen herstellen, und diese dann in bestimmte Körperzellen differenzieren, wie beispielsweise Schwanzzellen, da diese wegen der Entstehung der Neurofibrome bei der NF besonders im Fokus sind. Parallel charakterisieren wir die Zellen ausführlich molekular. In den differenzierten Körperzellen untersuchen wir, je nach Mutation, spezielle therapeutische Ansätze, die sich gezielt auf die Mutation des Patienten beziehen. Wir prüfen nicht nur das Ansprechen in der Kultur, sondern auch die Nebenwirkungen. Die Möglichkeiten, derartige Patienten-spezifische Modelle zu nutzen sind enorm, bergen aber auch Risiken, auf die ebenfalls eingegangen werden soll. In der Zukunft könnten diese Modelle möglicherweise aufwendige Tierversuche ersetzen und zu schnellen, exakt auf den Patienten abgestimmten Therapieinterventionen führen.

Vortrag: Das epigenetische Profil atypischer Neurofibrome

Referentin: Dr. Catena Kresbach, Klinik und Poliklinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Die maligne Transformation von plexiformen Neurofibromen über atypische Neurofibrome zu MPNST ist klinisch gut beschrieben, jedoch molekular noch nicht zufriedenstellend verstanden. Zudem ist die Identifizierung atypischer Neurofibrome bis heute anspruchsvoll

und wird nicht einheitlich gehandhabt. Da maligne Transformation typischerweise mit epigenetischen Veränderungen einhergeht, ermöglichen Analysen des globalen Methylierungsprofils der DNA Aufschluss über molekulare Tumor Subgruppen – ein Prinzip, das seit 2018 routinemäßig in der neuropathologischen Diagnostik von Hirntumoren genutzt wird. Wir haben das epigenetische Profil von 42 histologisch definierten atypischen Neurofibromen mit dem von MPNST, Schwannomen sowie dermalen und plexiformen Neurofibromen verglichen. Atypische Neurofibrome zeigen epigenetisch die größte Ähnlichkeit zu den gutartigen peripheren Nervenscheidentumoren und bilden hier ein eigenständiges Cluster, das sich durch häufige heterozygote CDKN2A/B Verluste sowie ein hohes Maß an lymphozytären Infiltraten definiert. Zudem scheint sich diese Gruppe klinisch relativ gutartig zu verhalten. Somit unterstützen unsere Ergebnisse die Hypothese, dass sich das epigenetische Profil atypischer Neurofibrome von dem anderer PNST unterscheiden lässt.

Vortrag: Mit nützlichem Hören am Leben teilhaben: Ohne Implantat, mit CI oder ABI.

Referentin: Prof. Dr. med. Cordula Matthies, Stellvertretende Klinikdirektorin, Klinik für Neurochirurgie

Die Bedeutung des Hörvermögens: Beidseitiges Hörvermögen stellt für uns alle eine sehr wichtige Funktion dar, um Geräusche und Wahrnehmungen aus der Umwelt wahrzunehmen, um miteinander Informationen zu kommunizieren und vor allem, um menschliche Stimmen und die zugehörigen Gefühle wahrzunehmen, auch um Musik und Geräusche aus der Natur als positiv aufzunehmen.

Die Herausforderung: Durch beidseitige Vestibularisschwannome sind Patienten mit Neurofibromatose Typ II von Tinnitus, Hörstürzen, chronischer Hörverschlechterung und Ertaubung bedroht. Während bei anderen Tumorarten wie beispielsweise Meningeomen oder Epidermoiden die operative Behandlung oft zu einer Verbesserung der Hörstörungen führt, erholt sich das Hörvermögen nach Operation eines Vestibularisschwannoms meist nicht auf das frühere Niveau zurück und birgt ein Risiko der Verschlechterung oder akuten Ertaubung. Bei beidseitigen Tumoren soll daher das oberste Ziel sein, natürliches Hörvermögen zu retten und dies für möglichst lange Zeit. Einige (Patienten/innen, Behandler/innen) nehmen daher die Position ein, so lange wie möglich eine Behandlung hinauszuzögern, bis ein Tumor eine kritische Größe erreicht; dann sind allerdings die Chancen den Hörnerven in Funktion zu erhalten oft wesentlich verschlechtert. Daher müssen Art und Zeitpunkt der Therapie für beide Seiten sehr sorgfältig abgewogen werden.

Zur Rettung noch vorhandenen Hörvermögens sind 3 Aspekte wesentlich:

1. Messbares Hörvermögen und messbare Potenziale der Hörbahn,
2. die knöcherne Entlastung der Hörnerven vom Tumordruck durch mikrochirurgische Eröffnung des Hörkanals und
3. die mikrochirurgische Tumorverkleinerung/-Entfernung unter Spezial-Hörmonitoring mit der sogenannten Doppel- oder Triple-Methode. Mit diesen Methoden kann Hörvermögen je nach Tumorgöße und vorbestehender Hörfunktion bei 24-74 % der Patienten erhalten werden und bei einem großen Teil für über 10 Jahre. Dies ermöglicht beispielsweise einen Schulabschluss zu erreichen, eine Ausbildung und eine berufliche Spezialisierung.

Bei wenigen Patienten wird anstelle der Erhaltung des natürlichen Hörvermögens bereits im jugendlichen Alter eine Implantat-Behandlung notwendig. Auch bei Patienten mit operativ erhaltenem Hörvermögen kann dieses durch neues Tumorwachstum von Nachbartumoren oder Rezidive bedroht werden. Bei funktionstüchtigen Hörnerven kann nützliches Hörvermögen durch ein Cochlea-Implantat erreicht werden. Bei Ausfall der Hörnerven-Leitung wird das Implantat direkt am Hörkern des Hirnstamms angeschlossen. Mit beiden Verfahren sind auch bei Neurofibromatose Typ II gute bis sehr gute Hörergebnisse mit Sprachverstehen möglich, bei einigen Patienten auch ohne Lippen ablesen. Andere Faktoren wie vorausgegangene Bestrahlung können sich nachteilig auswirken.

In einigen Fällen kommt eine medikamentöse Behandlung der Tumoren für einige Zeit in Betracht. Hierdurch kann unter anderem eine Pause und Erholung von vorausgegangenen Operationen ermöglicht werden. Bei einzelnen Patienten wird hierdurch anschließend eventuell eine Operation unter besseren Ausgangsbedingungen möglich.

Die verschiedenen Methoden werden im Detail erläutert und an Beispielen veranschaulicht.

Vortrag: Neue Erkenntnisse zum Wachstumsverhalten von Neurofibromatose-Typ-2-assoziierten Tumoren

Autoren: Anna Lawson McLean und Prof. Dr. med. Steffen Rosahl, Neurofibromatose-Zentrum der Klinik für Neurochirurgie, Helios-Klinikum Erfurt

Menschen, die von Neurofibromatose Typ 2 betroffen sind, können im Laufe ihres Lebens verschiedene Arten von Tumoren entwickeln. Dazu gehören in den meisten Fällen die Tumore der Gleichgewichts- und Hörnerven (Vestibularisschwannome) und Tumore der Hirnhäute (Meningeome). Viele Betroffene haben allerdings auch Tumore der übrigen Hirnnerven (im Kopf gelegene Schwannome) und innerhalb des Rückenmarks befindliche Tumore. Das Anliegen unserer Studie war es, die MRT- und CT-Aufnahmen unserer Patienten am Helios-Klinikum Erfurt im Hinblick auf das spontane Wachstumsverhalten zu analysieren. Wir wollen damit Ärzten und Patienten helfen, zu verstehen, wie sich unbehandelte Tumore verhalten und können Empfehlungen für Kontrollintervalle geben.

Wir evaluierten aus diesem Grund 188 intrakranielle und 42 intramedulläre spinale Tumore von 52 Patienten, von denen keiner eine systemische Therapie (wie Avastin oder Chemotherapie) erhalten hatte. Im Mittel lagen uns MRT- oder CT-Aufnahmen dieser Patienten von über 6,5 Jahren vor. Auf diesen Aufnahmen vermaßen wir die Tumore auf jeder einzelnen Schicht und berechneten daraus das Tumolvolumen.

Zunächst konnten wir in unserer Studie sehen, dass die meisten Tumore jeglicher Art ein sogenanntes ‚saltatorisches‘ (oder sprunghaftes) Wachstum aufwiesen. D.h. dass die Tumore über längere Perioden (im Mittel 21 Monate) größenstabil blieben, um dann sprunghaft zu wachsen. Allerdings gab es auch Tumore, die über längere Zeiträume größenkonstant blieben oder sogar (ohne Behandlung) schrumpften. Dabei konnten sich einzelne Tumore innerhalb desselben Patienten sehr unterschiedlich verhalten.

Außerdem konnten wir herausfinden, dass unbehandelte Vestibularisschwannome und Meningeome im Mittel nach ca. fünf Jahren ihr Volumen verdoppelten. Schwannome der übrigen Hirnnerven und voroperierte Vestibularisschwannome wuchsen im Mittel viel weniger.

Die technische Untersuchung und genaue Vermessung der Tumore des Rückenmarks ist schwieriger als die der Tumore des Kopfes, da der Spinalkanal sehr eng ist und die Tumore im Allgemeinen recht klein sind. Dennoch konnten wir auch hier sehen, dass die meisten Tumore saltatorisch und sehr langsam wuchsen. Insgesamt stellten wir fest, dass drei Viertel der Tumore, welche wir vermessen konnten, über den von uns beobachteten Zeitraum wuchsen. Das ist mehr als doppelt so viel wie von anderen Autoren bisher berichtet.

Zu guter Letzt fiel uns auch ein Geschlechterunterschied auf: die Frauen unseres Patientenkollektivs hatten im Mittel mehr als doppelt so viele Tumore wie die männlichen Patienten (13 versus 7). Auch waren die Wachstumsintervalle der voroperierten Vestibularisschwannome bei Frauen kürzer.

Wir können verschiedene Schlussfolgerungen aus unserer Studie ziehen:

Da die meisten Tumore sprunghaft wachsen und im natürlichen Verlauf Ruheperioden aufweisen, müssen wir den Erfolg medikamentöser Therapien (z.B. mit Avastin) kritisch beurteilen.

Betroffene mit stabiler Erkrankung sollten alle ein bis zwei Jahre eine MRT-Kontrolle erhalten. Bei Patienten, die bereits voroperierte Vestibularisschwannome und keine Meningeome haben, kann dieser Zeitraum gegebenenfalls sogar verlängert werden.

Tumore innerhalb desselben Betroffenen können sich sehr unterschiedlich verhalten. Manche Tumore schrumpfen sogar. Wie es zu diesem unterschiedlichen Verhalten kommt, müssen weitere Studien klären.

Vortrag: Von Manchester nach Delphi. Neue Kriterien für NF2 und Schwannomatose – warum, wie und was?

Referent: Prof. Dr. med. Steffen Rosahl, NF-Zentrum Helios-Klinikum Erfurt

Um Fehldiagnosen zu vermeiden, hat eine internationale Expertengruppe durch wiederholte Beratungen und Analyse der Meinungs-Übereinstimmung (Delphi-Prozess) die Kriterien für NF2 und Schwannomatose verfeinert.

Die wichtigste Änderung, die die Experten vorgeschlagen haben, ist die Aufnahme genetischer Kriterien in die Diagnosestellung für NF2 und Schwannomatose – zusätzlich zu den klinischen Merkmalen (Manchester-Kriterien). So können nun auch so genannte „mosaische“ Patienten besser erkannt werden, bei denen die Erkrankungen nicht den ganzen Körper betrifft. Außerdem es wird klarer, dass NF2 und Schwannomatose sich zum Teil überlappen (Kontinuum derselben Erkrankung) und wie man beide dennoch – molekular - unterscheiden kann. Auch die Abgrenzung zur NF1 wird durch das Update noch einmal sicherer.

Für NF2 wurden außerdem Haupt- (Major-) und Unter- (Minor-) Kriterien aufgeschlüsselt eingeführt und die dafür wichtigen Tumore als Schlüsselkriterien neu eingeordnet. Außerdem empfahlen die Experten, die Bezeichnung NF2 vollständig durch „NF2-bezogene Schwannomatose“ (NF2-related schwannomatosis) zu ersetzen und die (Sammel)-Bezeichnung „Schwannomatose“ durch ihre bisher bekannten molekulargenetischen Varianten (SMARCB1, LZTR1 22-q-related, NOS = nicht anderweitig spezifiziert) auch im

Namen exakt zu ergänzen. Es gibt Für und Wider bezüglich einer solchen Umbenennung - wenn sie sich durchsetzen soll, gibt es sicher noch viel Überzeugungsarbeit zu leisten.

Wichtigste Neuigkeit bei der Schwannomatose ist die Aufnahme der "Hybridtumoren" der Nervenscheiden als Kriterium. Diese neu erkannte Tumorart wurde in der Vergangenheit oft als Neurofibrom fehlgedeutet, wodurch dann auch die Erkrankung falsch als NF1 diagnostiziert wurde.

Weil die neuen Diagnosekriterien nun zwar sicherer, aber für Nicht-Experten noch weniger verständlich sind, hat die Childrens Tumor Foundation ein Hilfe-Tool online gestellt (<https://www.ctf.org/understanding-nf/nfcriteria>).

Vortrag: Selumetinib im Kindesalter

Referent: Prof. Dr. Thorsten Rosenbaum, NF-Zentrum Duisburg, Sana-Kliniken Duisburg

Seit fast 1,5 Jahren ist Selumetinib nun in Deutschland zur Behandlung inoperabler, symptomatischer plexiformer Neurofibrome bei NF1-Patienten im Alter von 3-18 Jahren zugelassen. Wir stellen die Forschungsdaten dar, die zu dieser Zulassung geführt haben und berichten von unseren Erfahrungen aus dem NF-Zentrum Duisburg, wo wir mittlerweile 25 Kinder und Jugendliche mit Selumetinib behandeln. Was kann man von dieser Therapie erwarten? Für wen ist sie geeignet und für wen nicht? Welche Nebenwirkungen treten auf? Was wissen wir vielleicht noch gar nicht?

Vortrag „Ganzkörper MRT“

Referent: PD Dr. med. Johannes Salamon, Ärztlicher Leiter Radiologie, Asklepios MVZ Bad Oldesloe

Es wird zunächst ein Überblick über die technischen Grundlagen der Funktionsweise, die prinzipiellen Vor- und Nachteile sowie mögliche Risiken der Magnetresonanztomographie und der FDG-PET/CT gegeben. Im Folgenden wird spezifisch auf die Rolle der Ganzkörper Magnetresonanztomographie im Kontext der Neurofibromatosen, insbesondere der NF1, eingegangen und erläutert, in wie weit und warum diese Methode in vielen Fällen mehreren einzelnen Teilkörperuntersuchungen überlegen ist. Auch auf die Grenzen der Methodik wird eingegangen. Anhand des aktuellen Standes der Forschung werden die aktuellen Leitlinien und Empfehlungen zur Anwendung der Ganzkörper MRT erläutert und erklärt, wie sie im Detail technisch durchgeführt werden sollte. Es werden die typischen bildgebenden Charakteristika der NF1-assoziierten gutartigen Tumore anhand von Beispielen vorgestellt und so der Übergang zum folgenden Vortrag von Herrn Dr. Well geschaffen.

Wachstumsverhalten und neurologisches Outcome bei NF2 assoziierten spinalen Tumoren

Referent: Prof. Dr. med. Martin Ulrich Schuhmann, Zentrum für Neurofibromatosen Tübingen, Sektion Pädiatrische Neurochirurgie, Department für Neurochirurgie, Universitätsklinikum Tübingen

Spinale Tumormanifestationen außerhalb des Rückenmarks wie Schwannome und Meningeome und die sich im Rückenmark befindlichen Ependymome sind insgesamt bei ca. 50-90% (Schwannome und Meningeome) und 30-60% (Ependymome) der NF2 Patienten anzutreffen. Während Meningeome und Schwannome im Bereich der Wirbelsäule langfristig eher Beschwerden bereiten und therapiert werden müssen, verhalten sich Ependymome in der Mehrheit der Fälle asymptomatisch und wenig dynamisch, sodass diese keine Therapie bedürfen. Bei ca. 20% der Fälle entwickeln sich jedoch Beschwerden und zeitgleich zeigt sich oft ein Tumorwachstum. Hier sollte eine Therapie eingeleitet werden. Durch die Operation gelingen sogar oft die vollständige Entfernung und auch ein Erhalt der neurologischen Funktion. Eine Alternative dazu wäre die Therapie mit Bevacizumab (Avastin®), die vor allem auf die zystischen Begleitanteile der Ependymome sehr gut anspricht. Im Vortrag wird das Management und das Outcome von vorwiegend spinalen Ependymomen dargestellt, insbesondere jene, die eine Operation benötigen haben.

Vortrag: Warum in ein NF Zentrum? Untersuchungsabläufe in der Pädiatrie

Referentin: Dr. Pia Vaassen, NF-Zentrum Duisburg, Sana-Kliniken Duisburg

Ziel der Behandlung in einem NF Zentrum mit pädiatrischem Schwerpunkt ist eine optimale Patientenversorgung unter Berücksichtigung der altersbezogenen Bedürfnisse betroffener Kinder, Jugendlicher und deren Familien. In unserer pädiatrischen NF-Ambulanz betreuen wir aktuell über 1000 NF1-Patienten und begleiten die Kinder von Beginn an bis zum 18. Lebensjahr, in Einzelfällen auch darüber hinaus. Wir führen eine internistische und neurologische Untersuchung durch und nehmen uns anschließend ausreichend Zeit, um alle Fragen zur NF zu beantworten. Dies kann auch durch neuropsychologische Untersuchungen und eine sozialpädagogische Beratung ergänzt werden. In unserer Sprechstunde können wir auf die Infrastruktur eines großen Klinikums zurückgreifen und z.B. Blutentnahmen durchführen, bildgebende Diagnostik (Ultraschall, Röntgen, MRT) veranlassen oder andere Fachabteilung hinzuziehen (z.B. Neurochirurgie, plastische Chirurgie etc.). Durch unsere langjährige Erfahrung können wir auch den Kontakt zu anderen NF-Spezialisten in Deutschland und im Ausland oder zu anderen Patienten herstellen.

Vortrag: Vergleich von Möglichkeiten und Limitationen der MRT und PET/CT im Kontext der NF1

Referent: Dr. Lennart Well, Zentrum für Radiologie und Endoskopie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Die Transformation von gutartigen Nervenscheidentumoren (BPNST) zu malignen peripheren Nervenscheidentumoren (MPNST) in Patient:innen mit NF1 ist auf Grund der potentiell schlechten Prognose für Betroffene von hoher Relevanz. Leider stellt auch in der heutigen Zeit die Detektion einer solchen malignen Transformation noch eine große Herausforderung für die bildgebende Diagnostik dar. Die etablierten Verfahren zur Detektion von MPNST sind die Magnetresonanztomographie (MRT) und die Positronen-Emissions-Tomographie (PET/CT), deren grundsätzliche Funktionsweisen und Anwendungsmöglichkeiten durch Herrn PD Dr. med. Salamon dargestellt werden. Hierauf aufbauend sollen Vor- und Nachteile dieser zwei Verfahren im Kontext der Bildgebung von MPNST beleuchtet und typische Befunde von MPNST in der morphologischen und funktionellen Bildgebung besprochen werden. Zusätzlich werden Möglichkeiten der MRT-basierten, diffusionsgewichteten Bildgebung gezeigt und ein Ausblick auf aktuelle Forschungsthemen, wie die Detektion prämaligener Vorstufen der MPNST und KI-basierte Ansätze der Bildanalyse gegeben.