

Präsidentin des Nationalrates
Doris Bures
Parlament
1017 Wien

Wien, am 10. April 2015

Geschäftszahl (GZ): BMWFW-10.101/0026-IM/a/2015

In Beantwortung der schriftlichen parlamentarischen Anfrage Nr. 3642/J betreffend "Forschung im Bereich Neurofibromatose", welche die Abgeordneten Dr. Eva Mückstein, Kolleginnen und Kollegen am 11. Februar 2015 an mich richteten, stelle ich fest:

Antwort zu Punkt 1 der Anfrage:

Eine Abfrage in der Publikationsdatenbank "PubMed" (www.pubmed.org) ergibt für den Zeitraum 2014 bis 2015 folgende sieben Publikationen zum Thema Neurofibromatose (NF) mit österreichischer (Co-)Autorenschaft, die die Forschungstätigkeit zum

Thema NF belegen:

- Int J Gen Med, September 2013
Lymphangiopathy in neurofibromatosis 1 manifesting with chylothorax, pericardial effusion, and leg edema
- PLoS One, Jänner 2014
Multiscale, converging defects of macro-porosity, microstructure and matrix mineralization impact long bone fragility in NF (u.a. Tinschert)
- Lasers Med Sci, Mai 2014
Comparative study of CO2- and Er:YAG laser ablation of multiple cutaneous neurofibromas in von Recklinghausen's disease (u.a. Kriechbaumer)
- Eur J Hum Genet, Oktober 2014
Somatic neurofibromatosis type 1 (NF1) inactivation events in cutaneous neurofibromas of a single NF1 patient (u.a. Wimmer, Tinschert)
- Klin Padiatr, November 2014
Neurofibromatosis type 1 (NF1) and associated tumors (u.a. Wimmer)

- Oncology, 2014
Clinical signs of neurofibromatosis impact on the outcome of malignant peripheral nerve sheath tumors (u.a. Lamm)
- Brain Connect, Februar 2015
Functional connectivity changes and executive and social problems in Neurofibromatosis type 1 (u.a. Loitfelder)

Insbesondere an der Medizinischen Universität Wien werden etwa im Bereich der Kinder- und Jugendheilkunde jährlich ca. 250 Patientinnen und Patienten mit NF Typ 1 behandelt, die die Basis für eine klinische patientenzentrierte Forschung bilden.

Folgende Forschungsprojekte gibt es seitens des Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung (FWF):

- SFB-Teilprojekt (Forschungsnetzwerke nach internationalem Maßstab)
"Structure of the Neurofibromatosis Type 1 Protein" ist ein Teilprojekt des Spezial-Forschungsbereichs 21 "Zellproliferation und Zelltod in Tumoren". Ziel dieses Programms war eine Brücke zwischen grundlagennaher Tumorforschung und ihrer Anwendung am Krankenbett zu schlagen, d.h. die krankmachenden Prozesse von ausgewählten Krebserkrankungen (epithelialer Tumore und Leukämien), die durch zelleigene Signalübertragung membranständiger Rezeptoren in das Zellinnere eingeleitet und unterhalten werden, herauszufinden.
- Erwin-Schrödinger-Stipendium (Förderung für junge österreichische Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler im Ausland)
"DTI und RS-MRT als Prädiktoren von Kognition in Neurofibromatose Typ 1": Ziel dieser Studie ist die Untersuchung des Zusammenhangs zwischen strukturellen und mikro-strukturellen zerebralen MRT-Veränderungen und der funktionellen Resting-State Konnektivität sowie deren Einfluss auf die kognitive Leistung bei Kindern mit Neurofibromatose Typ 1.
- An der Medizinischen Universität Innsbruck wird Forschung auf dem Gebiet der Neurofibromatosen sowohl an der Sektion für Humangenetik als auch am Institut für Biologische Chemie/Biozentrum durchgeführt. Schwerpunkte der Forschung des Labors an der Division für Humangenetik ist neben der steigenden Verbesserung der Methoden zur Erfassung von NF1-Mutationen auch die klinische und genetische Charakterisierung von Sonderformen der NF1, wie zB. der spinalen NF1

oder in jüngster Zeit auch Mosaikformen der NF1, NF2 und Schwannomatose. Es bestehen enge Kooperationen mit einer Reihe von europäischen und US-amerikanischen Labors und Kliniken, mit denen gemeinsame Forschungsprojekte durchgeführt werden. Insgesamt wurden die Ergebnisse dieser Forschungstätigkeit in 26 wissenschaftlichen Artikeln und drei Buchbeiträgen veröffentlicht. Das Labor hat in den letzten Jahren vor allem auch wegweisende Beiträge (14 Publikationen und ein Buchbeitrag) zur Charakterisierung und Diagnose eines sehr seltenen Kinderkrebsdispositions-Syndroms geleistet, welches auf anderen genetischen Defekten beruht aber gewisse Überlappung mit dem klinischen Erscheinungsbild einer NF1 zeigt und daher diagnostisch abgegrenzt werden muss.

- Das Institut für Biologische Chemie am Biozentrum, beschäftigt sich seit über zwei Jahrzehnten mit der Aufklärung von Struktur und Funktionen des Genproduktes des NF1-Genes, des Neurofibromin-Proteins. Inaktivierung oder Störung der Funktion des Neurofibromins ist die Ursache für alle Symptome und Komplikationen von NF1. Diese Forschungsergebnisse haben wegweisende Beiträge zur Klärung der mechanistischen Rolle des Neurofibromins bei der Signalübertragung erbracht. Die Aufklärung der multiplen Funktionen dieses großen Proteins und der ihnen zugrundeliegenden molekularen Wechselwirkungen stellt auch weiterhin das Hauptziel dar und bildet die Grundlage für das Verständnis der den NF1-Symptomen zugrundeliegende Pathomechanismen und stellt somit letztlich auch die Grundlage für die Entwicklung zielgerichteter Therapien der NF1-Symptome dar.

Antwort zu Punkt 2 der Anfrage:

Seit Mitte 2013 hat das Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft bei der Österreichischen Forschungsförderungsgesellschaft mbH (FFG) einen Forschungsschwerpunkt für seltene Erkrankungen eingerichtet. Für die Jahre 2013 bis 2016 sind insgesamt € 10 Mio. an Förderungsgeldern budgetiert. Es werden präklinische Forschungs- und Entwicklungsprojekte von österreichischen Unternehmen (mit besonderem Fokus auf Klein- und Mittelunternehmen) im Bereich der Prävention, Diagnose und Behandlung von "Seltenen Erkrankungen" gefördert.

Entsprechend dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen fungiert das Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft gemeinsam mit der Nationalen Kontaktstelle für seltene Erkrankungen und den relevanten Förderagenturen und Forschungseinrichtungen als Koordinations- und Informationsdrehscheibe für relevante Ausschreibungen zu seltenen Erkrankungen, insbesondere in Hinblick auf das Europäische Forschungsrahmenprogramm Horizon 2020, als auch das Europäische Netzwerk für Forschungsprogramme zu seltenen Erkrankungen (ERA-Net E-RARE), bei dem der FWF beteiligt ist. Konkret zu dem Thema NF ist zu sagen, dass das Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft in der Wissenschafts- und Forschungsförderung zu einem Großteil einen Bottom up- und zu einem kleineren Teil einen Top down-Ansatz prägt. Hinsichtlich der missionsorientierten (top down) Forschung ist es jedoch aus fördertechnischer Sicht nicht sinnvoll, die im Wettbewerb vergebene Forschungsförderung auf zu eingeengte Gebiete wie auf eine spezifische seltene Erkrankung einzuschränken. Eine Ausschreibung zu einer ganz spezifischen seltenen Erkrankung würde sich an einen unterkritischen Adressatenkreis an Forscherinnen und Forschern richten und die Gefahr in sich bergen, dass gemessen an wissenschaftlichen Kriterien der Forschungsoutput nicht optimal sein könnte.

Antwort zu Punkt 3 der Anfrage:

Unter anderem weisen die in der Antwort zu Punkt 1 der Anfrage angeführten Publikationen im Bereich NF-Forschung mit österreichischen Beteiligungen auf die internationale Forschungszusammenarbeit hin. Enge Kontakte gibt es mit diversen europäischen Zentren (London, Padua, Paris, Berlin, Heidelberg, Kopenhagen) sowie über diese Kooperation auch mit der REiNS-Gruppe in den USA (<http://www.reinscollaboration.org/>).

Antwort zu den Punkten 4 bis 6 der Anfrage:

In Österreich ist kein eigenes NF-Forschungszentrum geplant. Allerdings ist an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien bereits eine NF-Ambulanz eingerichtet, wo schwerpunktmäßig die Diagnostik und Versorgung der Patientinnen und Patienten aus ganz Österreich im Vordergrund

stehen, aber diese auch laufend in patientenzentrierte klinische Behandlungsstudien eingebunden werden.

Antwort zu den Punkten 7 und 8 der Anfrage:

Nachdem der Schwerpunkt solcher Expertisezentren für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen in der Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung liegt, liegt der Prozess für die Designation von Expertisezentren und deren budgetäre Ausstattung nicht in der Zuständigkeit des Bundesministeriums für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft, sondern in der des Bundesministeriums für Gesundheit. Was die in der Frage angesprochene Forschung betrifft, wird auf die Beantwortung zu den Punkten 1, 2 und 3 verwiesen.

Dr. Reinhold Mitterlehner

	Unterzeichner	Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft
	Datum/Zeit	2015-04-10T12:11:39+02:00
	Aussteller-Zertifikat	CN=a-sign-corporate-light-02,OU=a-sign-corporate-light-02,O=A-Trust Ges. f. Sicherheitssysteme im elektr. Datenverkehr GmbH, C=AT
	Serien-Nr.	1184203
	Hinweis	Dieses Dokument wurde amtssigniert.
	Prüfinformation	Informationen zur Prüfung der elektronischen Signatur finden Sie unter: https://www.signaturpruefung.gv.at/ . Die Bildmarke und Hinweise zur Verifikation eines Papierausdrucks sind auf https://www.bmwfw.gv.at/amtssignatur oder http://www.help.gv.at/ veröffentlicht.
Signaturwert	Xbkecp4xw8ifH6X4j6O5X4nsAvU4hoKyJkx/6IdQ8Zad3uK2gjmaOvo3rEkzona/GPxqBYJRFlybFigNBSZlp4zvAdOF/0UclRw2/zObdzYPuNj772UmTC6gxj6u8qqlhzSjv/JkpR9Fv0CPwJOZUSlLFeSgYwqojfsPxYnJiAWGfbE+H4xqbvaLokLsIGSRwJgRIEppez7upk1Ltu4vWwshZnltUst4+LV8WwqEvIxChuQu4ydJk8lof0ZTpvs1OgoJz72XobFwVmPm3RVYIC4wshvtDh+hl+JdDbRGNznRLkyKQ+VHK2zUXA0YsKZu51H/KJi6vYNtHqdw==	