

## **ANFRAGE**

des Abgeordneten Mag. Gerhard Kaniak  
an die Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz  
betreffend **Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten von Neurofibromatose Typ 1 in Österreich**

Die Neurofibromatose Typ 1 (NF 1) ist eine seltene genetisch bedingte Multisystem-Erkrankung mit einer Inzidenz in Deutschland von circa 1 von 3.000 Neugeborenen, die zu einer erhöhten Tumorprädisposition führt.<sup>1</sup> Aufgrund der sehr komplexen klinischen Ausprägungen sind die Diagnose und Versorgung ohne spezielle Kenntnisse und Erfahrungen herausfordernd. Diese Zahlen führen in Österreich zu ungefähr 4.000 betroffenen Personen, während europaweit an die 300.000 Menschen an dieser Krankheit leiden.

Häufig sind Café-au-lait-Flecken, milchkaffeefarbene Hautflecken, das erste Symptom, das auf eine NF 1 hinweist. Diese Flecken sind manchmal bei der Geburt vorhanden, in anderen Fällen treten sie im Säuglingsalter auf. Um eine NF 1 diagnostizieren zu können, muss jedoch mindestens ein weiteres typisches Krankheitsmerkmal vorliegen. Viele der NF 1-Merkmale bilden sich jedoch erst im Lauf der Jahre aus und sind bei sehr jungen Kindern oft nicht zu finden. Meistens kann ein zweites Merkmal bis zum 6. Lebensjahr festgestellt werden. Gewöhnlich treten sie etwa zwischen dem 7. und 10. Lebensjahr oder sogar erst später auf.<sup>2</sup>

Eine Heilung oder Präventivtherapie gibt es derzeit nicht. Wie sich die Krankheit manifestiert, kann nicht vorhergesagt werden. Selbst wenn exakt dieselbe genetische Mutation von einem Elternteil an das Kind vererbt wurde, kann der Krankheitsverlauf ganz unterschiedlich verlaufen. Selbst bei einem milden Krankheitsverlauf sind intensive, jährliche Vorsorgeuntersuchungen bei verschiedensten Spezialisten unbedingt notwendig. Für die Betroffenen bedeutet dies auch enorme psychische Belastungen, gerade bei Jugendlichen und in der Pubertät. Betroffene berichten über Ängste, ihre Sehkraft zu verlieren oder die Krankheit an ihre Kinder weiterzuvererben. Die reduzierte Lebenserwartung ist eine weitere belastende Folge dieser Krankheit.

Für Kinder und Jugendliche ist der zentrale Anlaufpunkt das NF Kinder Expertisezentrum in Wien, das in Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien und dem Verein NF Kinder betrieben wird.<sup>3</sup>

Es gibt in jedem Bundesland einen Arzt, der Kinder und Jugendliche zusätzlich zu seinen Aufgaben betreut. Es sind regelmäßige Untersuchungen im NF Kinder Expertisezentrum in Wien unumgänglich. Über dieses findet auch fast jede Operation statt. Für Erwachsene gibt es kein eigenes Zentrum. Hier hängt die Versorgung an wenigen Ärzten, die sich aus Überzeugung der Versorgung Betroffener verschrieben haben. Durch Pensionierungen und den allgemeinen Rückgang an Kassenärzten könnte sich die Versorgung für NF-Patienten weiterhin verschlechtern. Eine

<sup>1</sup> <https://alexion.de/therapiegebiete/neurofibromatose-typ1>

<sup>2</sup> <https://www.nfkinder.at/neurofibromatose/nf1/>

<sup>3</sup> <https://www.nf-zentrum.at/>

verbesserte Struktur und Institutionalisierung könnten den Betroffenen beim Umgang mit und der Behandlung ihrer Krankheit helfen. Für die künftige Behandlung wäre eine Unterstützung bei der Diagnosestellung wünschenswert, um die Zahl der nicht oder zu spät diagnostizierten Fälle zu verringern.

In diesem Zusammenhang richtet der unterfertigte Abgeordnete an die Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz nachstehende

### **Anfrage**

1. Wie viele Ärzte/Praxen sind zurzeit erfasst, die sich auf NF 1 spezialisiert haben?
2. Wie ist der Versorgungsgrad in den jeweiligen Bundesländern?
3. Welche Maßnahmen werden zurzeit unternommen, um eine bessere Diagnostik und Behandlungsmöglichkeit sicherzustellen?
4. Welche Ausgaben sind für die Versorgung von NF 1 in den Jahren 2015 bis dato angefallen?
5. Welche Ausgaben sind für die Versorgung von NF 1 in den nächsten Jahren vorgesehen?
6. Gibt es seitens des Ministeriums Pläne für eine verbesserte Versorgungsmöglichkeit für Erwachsene mit NF 1?
7. Gibt es seitens des Ministeriums Pläne für eine verbesserte Versorgungsmöglichkeit für Kinder mit NF 1?
8. Welche Maßnahmen wird das Ministerium setzen, um die Dunkelziffer der nicht diagnostizierten Erkrankungen zu senken und die Versorgung zu verbessern?
  - a. Welche Zielsetzungen gibt es diesbezüglich?
9. Mit welchen Vereinen oder Organisationen steht Ihr Ministerium derzeit bezüglich weiterer Maßnahmen in Kontakt?
  - a. Wie ist der derzeitige Stand dieses Austausches (Entwicklung, Zielsetzung etc.)?
  - b. Welche konkreten Maßnahmen wurden bereits in welcher Kooperation gesetzt?
  - c. Welche geplanten Maßnahmen stehen noch aus?