

NEUROFIBROMATOSE Typ 1 (NF1) Pädiatrischer Vorsorgebogen		Intervall:		Zeitpunkte:			
		Alter < 8a	Alter > 8a	Erstvorst.	Kontrolle:	Transition	Kommentar
Klinik	<b>Klinische Kontrolle / Anamnese (HW auf ZNS Tu? oder MPNST<sup>1</sup>?)</b>	mind. 1x/a bzw. bei Verschlechterung		X	X	X	
	<b>Neurostatus</b>	mind. 1x/a bzw. bei Verschlechterung		X	X	X	
	<b>Pubertätsstatus</b>	1x/a + bei Pubertas praecox (♀ <8. / ♂ 9. LJ)		X	X	X	
	<b>Auxiologie</b> (Körperlänge, Gewicht, Kopfumfang)	mind. 1x/a		X	X	X	
	<b>Blutdruck</b>	bei jeder KFA Kontrolle (mind. 1x/a)		X	X	X	
	<b>Hautstatus</b> (CALM, Freckling, NF, PNF, Naevus anaemicus, juv. Xanthogranulome)	mind. 1x/a		X	X	X	
	<b>Kinderfachärztliche Kontrollen + Impfungen laut Eltern-Kind-Pass / Impfplan</b>	Lt. Eltern-Kind-Pass					
Labor	<b>Genetik / genet. Beratung</b> (inkl. DD Legius Syndrom, evtl. CMMRD)	mind. 1 Diagn. Krit. erfüllt oder durch NF-Spez. indiziert		X	X		
	<b>BB, Serumchemie, Vit. D3 erwägen</b>	falls Blutabnahme erfolgt, nicht routinemäßig					
	<b>Hormonstatus</b>	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>Metanephrine im Blut</b>	bei klin. Notwendigkeit (RR!)					
Radiologie	<b>Sonographie</b> (Abdomen, Retroperitoneum, ev. Nervensonographie)	Ausgangsbefund, dann bei klin. Notwendigkeit		X		erwägen	
	<b>MRT Screening (Schädel: OPG?, Moyamoya? evtl.: Angio, TOF ohne KM)</b>	Bei Sympt. / ab 2a erwägen <sup>2</sup>	Bei Sympt. / klin. Notwendigk. <sup>2</sup>	2	2	X	
	<b>MRT bei Optic Pathway Glioma (OPG)</b> (ohne Therapie)	3 Mo, falls 1a stabil: 6 Mo mind 2 a, dann 1x/a					min. bis 8. LJ
	<b>MRT (Ganzkörper)</b>	bei Hochrisiko-Patienten für MPNST <sup>3</sup> und bei Transition			3	X	
	<b>MRT (lokal)</b>	z.B. bei wachsendem plexiformen NF, V.a. MPNST <sup>1</sup>			1		
	<b>FDG-PET/MR oder PET/CT</b>	bei V.a. MPNST <sup>1</sup> , evtl. Screening bei high risk Pat. <sup>3</sup>			1, 3		
	<b>MR-Angio</b> (bei V.d.a. Moya-Moya [Gehirn] oder Bluthochdruck [Nierenart.])	bei klin. Notwendigkeit					
Konsil	<b>Ophthalmologie</b> (Visus quant. c.c., Fundi, OCT, GF sobald möglich) (OPG: Jahr 1: alle 3 Mon. Ab 2. Jahr: 2x/a bis 8. LJ (min. 2a). Ko. mind. bis 18a)	alle 6 Mo	1x/a bis 18a	X	X		Bei ↓ Compl.: Wiederhol. / MRT
	<b>Orthopädie</b> (Skoliose, Tibia Dysplasie)	bei klinischer Notwendigkeit (evtl. 1x/a Screening)		X	X		
	<b>Hämatologie-Onkologie</b> (bei V. a. Neoplasien, z.B. Gliom, Plex. NF, Cave JMML)	bei klin. Notwendigkeit (frühzeitig! auch bei asympt. OPG)					
	<b>Neuropsychologische Diagnostik</b> (Screening)	bei klin. Notwendigkeit + Empfehlung: Vorschulalter + 4. Kl. VS		(X)	X		
	<b>Psycholog. Betreuung</b>	Angebot bei Diagnosestellung und weiters bei Bedarf		X	X	X	
	<b>Kontaktinfo Patientenorganisation / Aufklärungsbroschüre</b>	bei Diagnosestellung / bei NF1 in Abklärung / bei Bedarf		X	(X)	X	
	<b>Soziale Arbeit</b>	bei Bedarf		(X)	(X)	(X)	
	<b>Dermatologie</b>	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>Endokrinologie</b> (z.B. bei Pubertas praecox [♀ <8. / ♂ 9. LJ])	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>Gynäkologie</b>	1x/a ab Pubertät (Info: Brustkrebs-Screening ab ca. 35 Jahren)					
	<b>EKG/Herzecho</b>	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>EEG</b>	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>Plastische Chirurgie</b> (z.B. Nerventumoren)	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>Kinderchirurgie</b> (z.B. bei Trichterbrust, Tumoren)	bei klin. Notwendigkeit					
	<b>Vorstellung interdisziplinäres NF Board / Neuro-onkologisches Tumorboard</b>	bei klin. Notwendigkeit (z.B. V.a. MPNST, Hirntumor, ...)				(X)	
	<b>Rehabilitation (NF spezifische Zyklen, Skoliose, Onko-Rehab,...)</b>	wiederholt, je nach Bedarf			X		

<sup>1</sup> Zeichen für MPNST: schnell wachsende oder schmerzende Knoten, neue neurologische Ausfälle, Veränderung der Konsistenz (z.B. neuer Knoten in weichem Neurofibrom)

<sup>2</sup> Indikationen zum Schädel MRT: bei V.a. Sehnahngliom (z.B. Visus unter Altersnorm, Papillenblässe / -schwellung. Bei mangelnder Compliance ab ca. 2. LJ. 1-2-jährlich je nach Verlässlichkeit der ophthalmologischen Untersuchung. Unauff. MRT schließt OPG in Zukunft nicht aus!

<sup>3</sup> Hochrisikopatient für MPNST: 1 Kriterium erfüllt: vorhergegangenes atypisches Neurofibrom (ANNUP) od. hohe interne Tumorstanz bzw. große oder multiple plexiforme Neurofibrome od. st.p. Strahlentherapie od. ein Verwandter mit NF1 und MPNST od. NF1-Mikrodeletion (incl. SUZ12) od. Missense Variante betreffend Codons 844-848

NEUROFIBROMATOSE Typ 1 (NF1)		Pädiatrischer Vorsorgebogen		Zeitpunkte:																
		1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.	8.	9.	10.	11.	12.	13.	14.	15.	16.	17.	18.	
Klinik	Klinische Kontrolle / Anamnese (HW auf ZNS Tu? oder MPNST <sup>1</sup> ?)																			
	Neurostatus																			
	Pubertätsstatus																			
	Auxiologie (Körperlänge, Gewicht, Kopfumfang)																			
	Blutdruck																			
	Hautstatus (CALM, Freckling, NF, PNF, Naevus anaemicus, juv. Xanthogranulome)																			
	Kinderfachärztliche Kontrollen + Impfungen laut Eltern-Kind-Pass / Impfplan																			
Labor	Genetik / genet. Beratung (inkl. DD Legius Syndrom, evtl. CMMRD)																			
	BB, Serumchemie, Vit. D3 erwägen																			
	Hormonstatus																			
	Metanephrene im Blut																			
Radiologie	Sonographie (Abdomen, Retroperitoneum, ev. Nervensonographie)																			
	MRT Screening (Schädel: OPG?, Moyamoya? evtl.: Angio, TOF ohne KM)																			
	MRT bei Optic Pathway Glioma (OPG) (ohne Therapie)																			
	MRT (Ganzkörper)																			
	MRT (lokal)																			
	FDG-PET/MR oder PET/CT																			
	MR-Angio (bei Vd.a. Moya-Moya [Gehirn] oder Bluthochdruck [Nierenart.])																			
Konsil	Ophthalmologie (Visus quant. c.c., Fundi, OCT, GF sobald möglich) (OPG: Jahr 1: alle 3 Mon. Ab 2. Jahr: 2x/a bis 8. LJ (min. 2a). Ko. mind. bis 18a)																			
	Orthopädie (Skoliose, Tibia Dysplasie)																			
	Hämatologie-Onkologie (bei V. a. Neoplasien, z.B. Gliom, Plex. NF, Cave JMML)																			
	Neuropsychologische Diagnostik (Screening)																			
	Psycholog. Betreuung																			
	Kontaktinfo Patientenorganisation / Aufklärungsbroschüre																			
	Soziale Arbeit																			
	Dermatologie																			
	Endokrinologie (z.B. bei Pubertas praecox [♀ <8. / ♂ 9. LJ])																			
	Gynäkologie																			
	EKG/Herzecho																			
	EEG																			
	Plastische Chirurgie (z.B. Nerventumoren)																			
	Kinderchirurgie ( z.B. bei Trichterbrust, Tumoren)																			
	Vorstellung interdisziplinäres NF Board / Neuro-onkologisches Tumorboard																			
	Rehabilitation (NF spezifische Zyklen, Skoliose, Onko-Rehab,...)																			

<sup>1</sup> Zeichen für MPNST: schnell wachsende oder schmerzende Knoten, neue neurologische Ausfälle, Veränderung der Konsistenz (z.B. neuer Knoten in weichem Neurofibrom)

<sup>2</sup> Indikationen zum Schädel MRT: bei V.a. Sehnahngliom (z.B. Visus unter Altersnorm, Papillenblässe / -schwellung. Bei mangelnder Compliance ab ca. 2. LJ. 1-2-jährlich je nach Verlässlichkeit der ophthalmologischen Untersuchung. Unauff. MRT schließt OPG in Zukunft nicht aus!

<sup>3</sup> Hochrisikopatient für MPNST: 1 Kriterium erfüllt: vorhergegangenes atypisches Neurofibrom (ANNUBP) od. hohe interne Tumormasse bzw. große oder multiple plexiforme Neurofibrome od. st.p. Strahlentherapie od. ein Verwandter mit NF1 und MPNST od. NF1-Mikrodeletion (incl. SUZ12) od. Missense Variante betreffend Codons 844-848