



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

¹ Zusätzlich für MPNST: schnell wachsende oder schmerzende Knoten, neue neurologische Ausfälle, Veränderung der Konsistenz (z.B. neuer Knoten in welchem Neurofibrom)
² Indikation zum Schädel-MRT: bei V.a. Sehnhilgliom (z.B. Visus unter Altersnorm, Papillenödem) / schwelung, beim mangelnder Compliance ab ca. 2. LJ, ein- bis 2-jährlich je nach Verlässlichkeit der ophthalmologischen Untersuchung. Unaufg. MRT schließt OPG in Zukunft nicht aus!
³ Endokrinologische Diagnostik: Ein Hormonwert vorangegangenes atypisches Neurofibrom (ANNUP) od. hohe interne Tumordate bzw. große oder multiple plexiforme Neurofibrome od. s.t.p. Strahlentherapie od. ein Verwandter mit NF1 und MPNST od. NF1-Mikrodelleion (incl. SUZT2)

Erstellt von Assoc. Prof. Dr. A. Aclizli, Dr. A. Baumgartner (NF Kinder Expertisenzentrum, MUW) unter Mitwirkung der Experten des österr. Neurofibromatose Netzwerks und der Patientenorganisation NF Kinder. Version 1.1, 13.03.2023

| | 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^{1,2}) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Neurostatus | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Pubertätsstatus | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Auxologie (Körperlänge, Gewicht, Kopfumfang) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Blutdruck | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Hautstatus (CALM, Freckling, NF, PNF, Naevus anaemicus, juv. Xanthogranulome) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Kinderärztliche Kontrollen + Impfungen laut Eltern-Kind-Pass / Impfplan | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Genetik / genet. Beratung (inkl. DD Legius-Syndrom, evtl. CMMRD) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Labor | BB, Serumchemie, Vit. D ₃ erwägen | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Hormonstatus | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Metanephriene im Blut | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Sonographie (Abdomen, Retroperitoneum, evtl. Nervensonographie) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Radiologie | 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 V.d.a. Moyamoya [Gehirn] oder Bluthochdruck[Nierenart.]) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Ophthalmologie (Visus quant. c.c., Fundi, OCT, GF sobald möglich) (OPG: Jahr 1: alle 3 Mon. Ab 2. Jahr: 2-mal/Jahr bis 8. LJ (min. 2 Jahre). Ko. mind. bis 18 Jahre) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | 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 | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Konsil | 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 / neuroonkologisches Tumorboard | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Rehabilitation (NF-spezifische Zyklen, Skoliose, Onko-Rehab. ...) | | | | | | | | | | | | | | | | | |

¹ Zeichen für MPNST: schnell wachsende oder schmerzende Knoten, neue neurologische Ausfälle, Veränderung der Konsistenz (z.B. neuer Knoten in welchem Neurofibrom)
² Indikationen zum Schädel-MRT: bei V.a. Sehnervenhypertrophie (z.B. Visus unter Altersnorm, Papillenblässe-schwellung, Bei mangelnder Compliance ab ca. 2. LJ, ein- bis 2-jährlich), je nach Verlässlichkeit der ophthalmologischen Untersuchung, Unauff. MRT schließt OPG in Zukunft nicht aus!
³ Hochrisikogruppe für MPNST: 1 Kriterium erfüllt: vorhergegangenes atypisches Neurofibrom (ANNUBP) od. hohe interne Tumordosis (ANNUPB) od. hohe interne Tumordosis bzw. große oder multiple plexiforme Neurofibrome od. st.p. Strahlentherapie od. ein Verwandter mit NF1 und MPNST od. NF1-Mikrodeletion (incl. SUZT2) od. Missense Variante betreffend Codons 844-846
 Erstellt von Assoc. Prof. Dr. A. Azz, Dr. A. Baumgartner (NF-Kinder Expertisenzentrum, MUM) unter Mitwirkung der Experten des österr. Neurofibromatose Netzwerks und der Patientenorganisation NF Kinder, Version 1.0, 22.12.2022

Abb. 2 ▲ Vorsorgebogen für Kinder und Jugendliche mit Neurofibromatose Typ 1 (NF1) in Österreich, Seite 2: Die zweite Seite des Bogens bietet die Möglichkeit, die durchgeführten Untersuchungen mit den entsprechenden *Zeitpunkten* einzutragen