

*„Mindeststandards für die Diagnostik bei Neurofibromatose Typ 1
der Fachgruppe Kinder- und Entwicklungsneuropsychologie,
Ergebnisse des Workshops (Datum, 02.10.2015)“*

Kontakt: Dr. Thomas Pletschko (thomas.pletschko@gnpoe.at)

Verantwortliche TeilnehmerInnen:

Dr. Thomas Pletschko (GNPÖ)

Assoc. Prof. Dr. Amedeo Azizi (MedUni Wien)

Ing. Claas Röhl (Verein NF-Kinder)

Die Neurofibromatose Typ 1 (NF-1) ist eine genetische Erkrankung, die u.a. durch folgende Symptome gekennzeichnet ist (WHO, 2007): hellbraune Hautflecken (Cafe au lait-Flecken), gutartige Geschwülste bestimmter Nerven- und Bindegewebszellen (Neurofibrome), Tumore am Sehnerv (Opticusgliome), Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliosen) etc. Außerdem werden bei 30-65% der Kinder mit NF-1 allgemeine Lernschwierigkeiten berichtet (vgl. z.B. Hyman, Shores & North, 2005; North, Hyman & Barton, 2002), wobei eine Mehrheit (81%) der Kinder mäßige bis schwere Beeinträchtigung in mindestens einer neurokognitiven Funktion aufweisen (Hyman, Shores & North, 2005). Da dies bei der Normpopulation mit 5-17,5% seltener auftritt (Levine, Materek, Abel, O'Donnell & Cutting, 2006) wird bei allen PatientInnen mit der Diagnose NF-1 eine neuropsychologische Testung nach folgendem Profil empfohlen:

- Visuell-räumliche Wahrnehmungsfähigkeit
- Exekutive Funktionen
- Sprachexpression und -rezeption
- Konzentration und Aufmerksamkeit (Daueraufmerksamkeit, selektive Aufmerksamkeit, geteilte Aufmerksamkeit, Wechsel bzw. Lenkung der Aufmerksamkeit)
- Lese-, Rechtschreib-, bzw. Rechenschwierigkeiten (treten häufig komorbid auf)
- Allgemeine intelligenzbezogene Leistungsfähigkeit
- Gedächtnis (in der Literatur kontrovers diskutiert; Hyman, Shores & North, 2005; North, Hyman & Barton, 2002)

In Hinblick auf Komorbiditäten ist in der neuropsychologischen Diagnostik insbesondere auf Aufmerksamkeitsstörungen, Lese- und Rechtschreib- bzw. Rechenstörungen sowie Entwicklungsstörungen der Sprache und der Motorik Rücksicht zu nehmen. Darüber hinaus sollten auch Belastungsfaktoren bei PatientInnen und dem familiären Umfeld bedacht werden.

Eine funktionsspezifische und verhaltensorientierte Diagnostik, im Sinne der Auswirkungen der neurokognitiven Funktionen auf Erleben und Verhalten, sollte in Bezug auf das Konzept der vollständigen „Teilhabe“ am Alltag auf Basis der Internationalen Klassifikation der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit (ICF) durchgeführt werden (WHO, 2001; Gilboa, Rosenblum, Fattal-Valevski & Josman, 2010).

Literatur:

- Gilboa, Y., Rosenblum, S., Fattal-Valevski, A., & Josman, N. (2010). Application of the International Classification of Functioning, Disability and Health in children with neurofibromatosis type 1: a review. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 52(7), 612-619.
- Hyman, S.L., Shores, E.A., & North, K.N. (2005). The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*, 65(7), 1073-1044.
- North, K., Hyman, S., & Barton, B. (2002). Cognitive deficits in neurofibromatosis 1. *Journal of Child Neurology*, 17(8), 605-612.
- Levine, T.M., Materek, A., Abel, J., O'Donnell, M., & Cutting, L.E. (2006). Cognitive profile of neurofibromatosis type 1. *Seminars in Paediatric Neurology*, 13(1), 8-20.
- WHO (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*. Geneva: World Health Organization.
- WHO (2007). *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-10)*. Geneva: World Health Organisation.