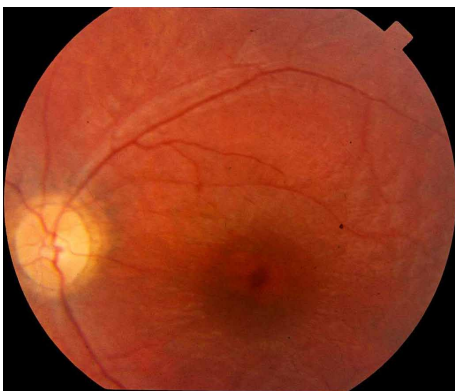


## ZUR VERMEIDUNG VON FEHLDIAGNOSEN:

### WAS IST NCL?

NCL steht für neuronale Ceroid-Lipofuszinosen, eine häufige Gruppe erblicher Speicherkrankheiten, die zu Erblindung, Epilepsie, Hilflosigkeit und frühem Tod führen. Zu Beginn einer NCL-Erkrankung kann ein **Visusverlust durch Retinopathie jahrelang das einzige Zeichen** sein. Augenärzten kommt daher bei der Erkennung dieser Krankheit große Verantwortung zu. Mindestens 14 verschiedene genetische NCL-Formen sind bekannt, die in unterschiedlichem Alter auftreten und mit CLN1 - CLN14 bezeichnet werden. Fast alle NCL-Krankheiten werden autosomal-rezessiv vererbt. Prototyp der im Schulalter auftretenden NCL-Krankheit ist die **juvenile NCL** (Spielmeyer-Vogt-Krankheit, Batten Disease, nach genetischer Nomenklatur CLN3 genannt). Im typischen Fall treten bei einem zuvor gesunden Kind um die Zeit des Schulanfangs **Sehschwierigkeiten** auf.

## VERMEIDUNG VON FEHLDIAGNOSEN BEIM AUGENARZT



### FEHLURTEIL NR. 1

Verkennen einer Retinopathie:  
„Wir probieren es einmal mit einer Brille!“

### FEHLURTEIL NR. 2

Erkennen einer Retinopathie:  
„Das ist eine Retinopathia pigmentosa,  
weitere Diagnostik ist unnötig!“ (s. Abb. 1)

Abb. 1: Fundus bei juveniler NCL. Sog. Schießscheiben-Makulopathie.

## TYPISCHER VERLAUF EINER JUVENILEN NCL

Falls die Diagnose jetzt nicht gestellt wird, folgt meist die Versetzung des Kindes in eine Blindenschule, wo es zunächst normal dem Unterricht folgt. Wenige Jahre später treten unerwartete Lernschwierigkeiten und um das 10. Lebensjahr epileptische Anfälle auf. Danach kommt es unaufhaltsam zu einem Verlust aller körperlichen und geistigen Fähigkeiten. Die NCL-Patienten werden nicht älter als 20 maximal 30 Jahre (s. Abb. 2).

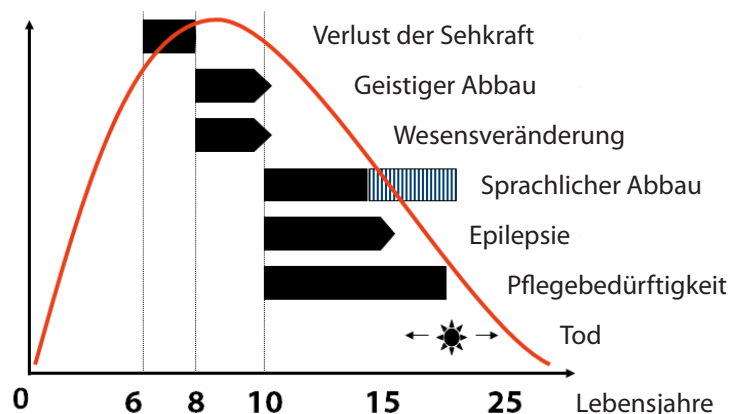
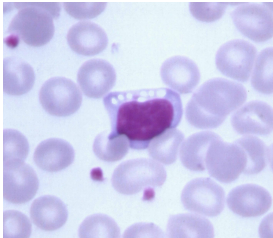


Abb. 2: Krankheitsverlauf bei der juvenilen NCL.

## DIAGNOSTIK DER NCL-KRANKHEITEN

Frühe Erkennung der Krankheit ist trotz ihrer Unheilbarkeit wichtig für die Lebensplanung der Familie, für die Ausnutzung palliativer Behandlungsmöglichkeiten und für die genetische Beratung. Prä-morbide Diagnostik bei jüngeren Geschwistern und pränatale Diagnostik sind möglich. Für den Augenarzt ist es wichtig, **an die Möglichkeit einer NCL-Krankheit zu denken**. Die NCL-Diagnostik findet außerhalb der augenärztlichen Praxis und meist an einer Kinderklinik mit Stoffwechselsprechstunden statt.



Bei der klassischen juvenilen NCL lässt sich die Diagnose aus einem einfachen Blutausschrieb stellen, weil im Zytoplasma der Lymphozyten zahlreiche große charakteristische **Vakuolen** zu finden sind (s. Abb. 3). Die Beurteilung des Blutausschriebes bedarf allerdings einer erfahrenen Fachkraft.

Abb. 3: Lymphozytenvakuolen bei juveniler NCL.

Falls nötig, kann eine molekulargenetische Bestätigung der Diagnose CLN3 erfolgen. Wenn keine Lymphozytenvakuolen zu sehen sind, kommen seltenere NCL-Formen in Frage. Von diesen sind drei durch enzymatische Tests im Blut erfassbar (bei CLN1 fehlt die Aktivität der Palmitoylprotein-Thioesterase 1, bei CLN2 diejenige der Tripeptidyl-Peptidase 1, bei CLN10 diejenige von Kathepsin D). Daneben gibt es weitere Formen, deren Erkennung oft großen Aufwand und den elektronenmikroskopischen Nachweis von zellulärem Speicher-material erfordert.

## BERATUNG BEI NCL-FRAGEN

### In Deutschland stehen folgende Zentren zur Verfügung:

<p><b>Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Klinik für Kinder- und Jugendmedizin</b></p>	<p><b>Universitätsklinikum Göttingen Zentrum Kinderheilkunde</b></p>	<p><b>Augenarztpraxis Prof. Dr. Rüther in Berlin</b></p>
<p><b>Prof. Dr. med. Alfred Kohlschütter*</b> <b>Dr. med. Angela Schulz</b></p> <p>Tel.: 040 - 74105 63 91 Fax: 040 - 74105 51 37 Email: info@ncl-netz.de www.ncl-netz.de</p>	<p><b>Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld</b></p> <p>Tel.: 0551 - 39 62 10 Fax: 0551 - 39 62 52 Email: ncl@med.uni-göttingen.de</p>	<p><b>Prof. Dr. med. Klaus Rüther*</b></p> <p>Tel.: 030 - 22 91 61 0 Fax: 030 - 22 48 90 31 Email: praxis@prof-ruether.de</p>

\* Verfasser dieses Merkblattes