

NCL macht Schule

NCL = Neuronale Ceroid Lipofuszinose

NCL-Stiftung
Holstenwall 10
20355 Hamburg
www.ncl-stiftung.de



Das Deutsche
Zentralinstitut
für soziale
Fragen (DZI)
bescheinigt:
**Ihre Spende
kommt an!**



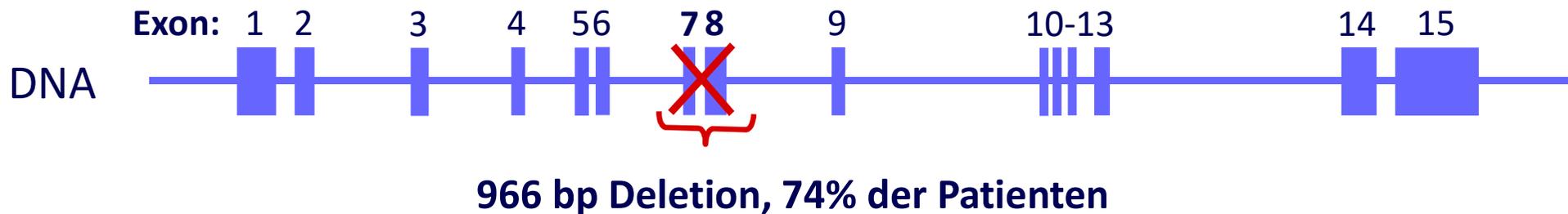
**Dies ist eine verkürzte Präsentation. Für die volle
Version, wenden Sie sich bitte an
contact@ncl-stiftung.de**

Übersicht

- **NCL-Film**
- **NCL/Kinderdemenz**
- **Neurologische Grundlagen**

Mutation bei NCL

Neuronale Ceroid Lipofuszinose



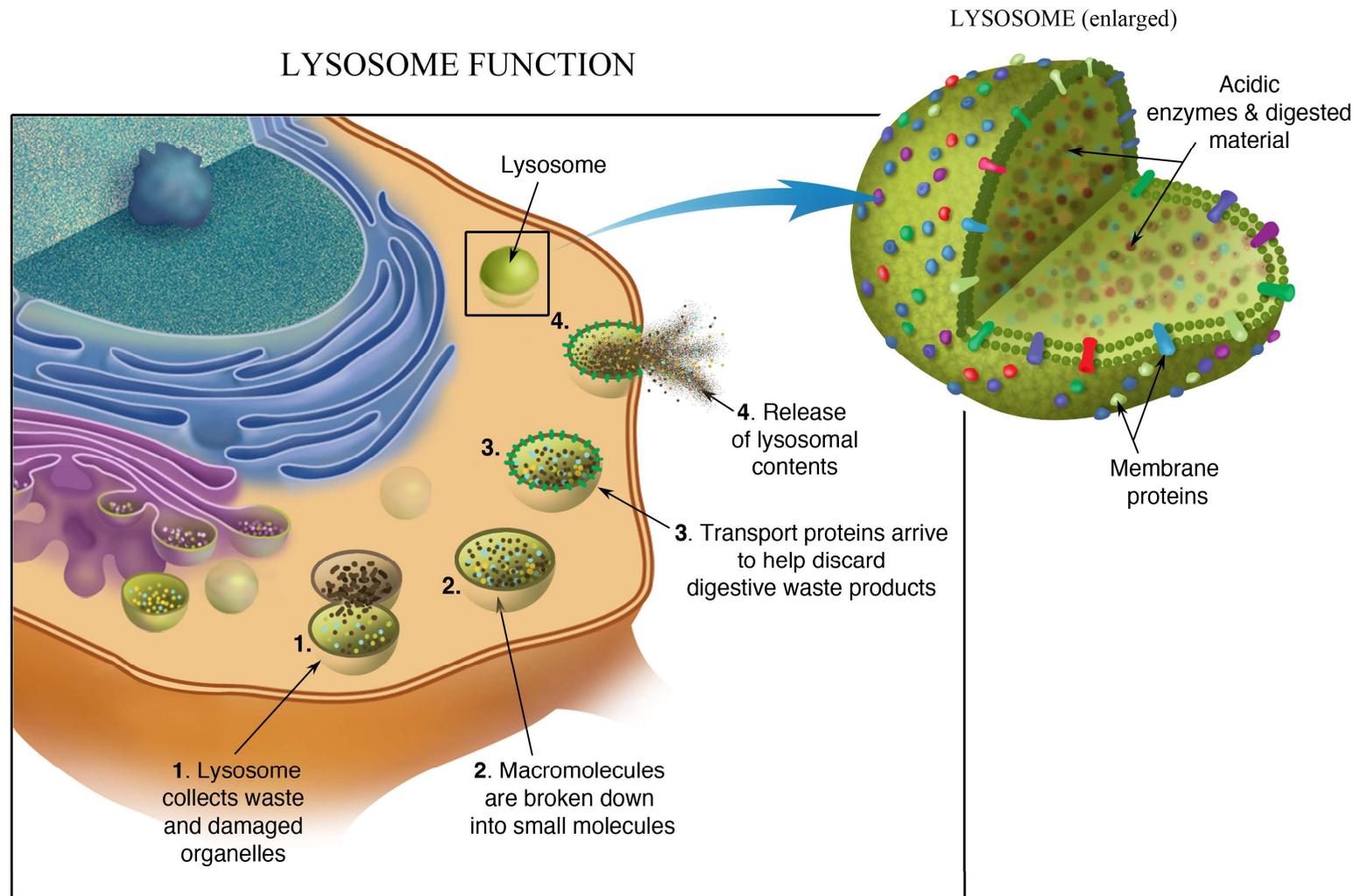
Autosomal rezessive Vererbung

Absterben der Nervenzellen

Erblindung, Epilepsie, Demenz, körperlicher Abbau

Was passiert auf der Zell-Ebene?

Die Neuronale Ceroid Lipofuszinose ist eine lysosomale Speicherkrankheit.

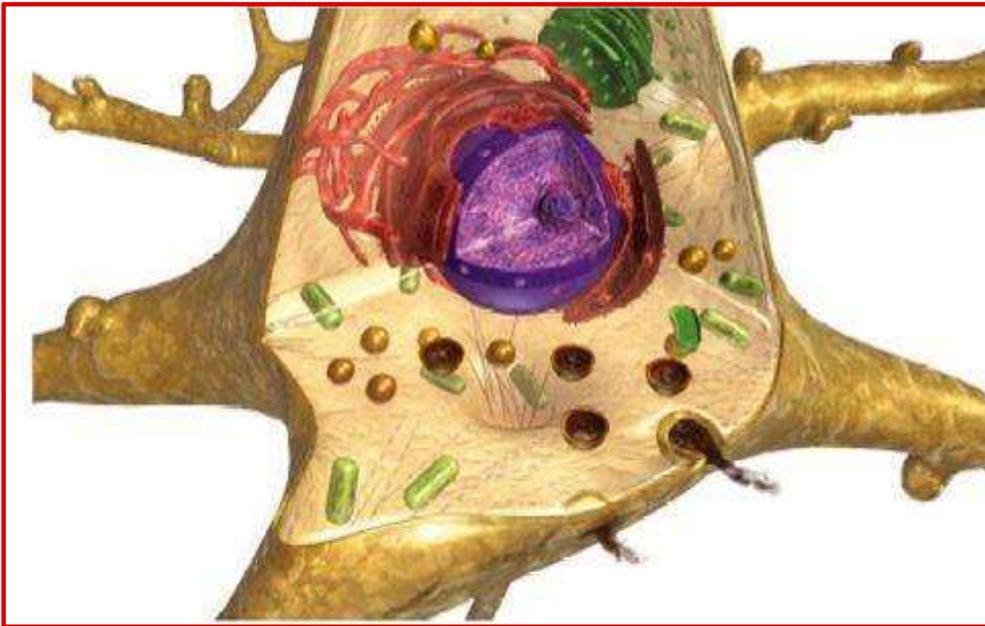


Freundlicherweise zur Verfügung gestellt von Beyond Batten Disease Foundation

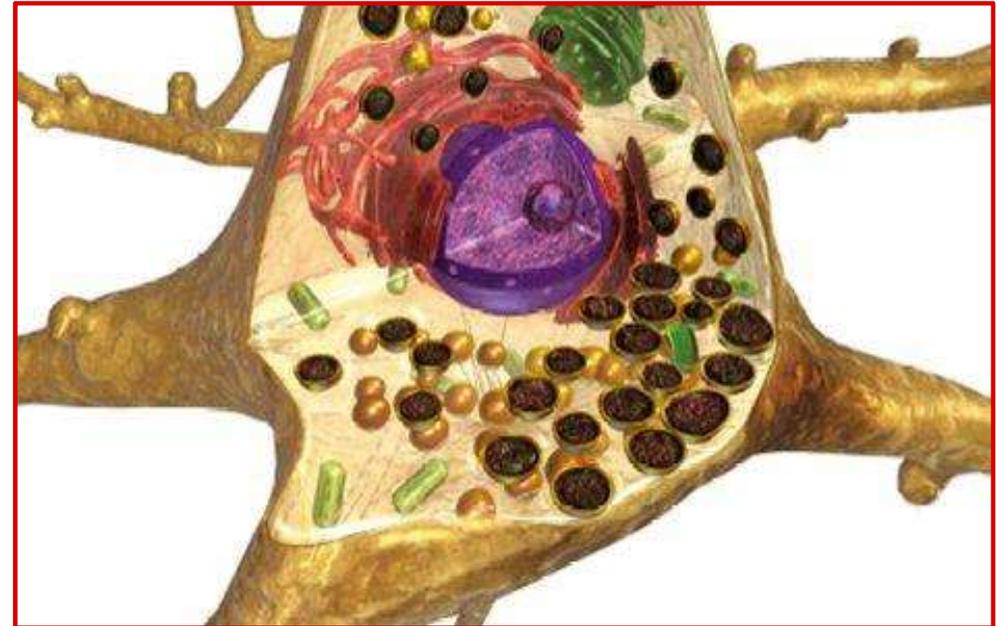
NCL: Häufigste Kinderdemenzform

Defekte Lysosomen führen zu vermehrter **Ablagerung von Ceroid-Lipofuszin** in der Zelle.

Gesunde Nervenzelle



NCL-Nervenzelle



Quelle: NCL-Stiftung

Seltene Erkrankungen



- Maximale Prävalenz **5 : 10.000 (D)**
- **weltweit ca. 7.000** seltene Erkrankungen
- **EU-weit ca. 27-36 Mio** Betroffene

Problem:

- zu wenig Patienten für **klinische Studien**
- **Patientengruppe** zu klein als Markt
- **Arzneimittelentwicklung** aufwendig und kostspielig

Quelle: NCL-Stiftung

Neurobiologische Grundlagen

Übersicht Nervensystem

Das Nervensystem

Zentrales Nervensystem

1. Gehirn
2. Rückenmark

Peripheres Nervensystem

- Verbindung Peripherie mit ZNS

Biomembran

Was ist eine Biomembran?

- Lipiddoppelschicht
- Flüssig-Mosaik-Modell

Aufgaben der Biomembran?

- Unterteilung in Kompartimente
- selektiv permeabel

Erregungsweiterleitung

Das Aktionspotential

1) Ruhepotenzial

2) Depolarisation

3) Repolarisation

4) Hyperpolarisation

Die Synapse

- 1) Aktionspotenzial erreicht Synapse**
- 2) Einströmen von Ca^{2+} Ionen**
- 3) Freisetzung von Neurotransmittern**
- 4) Diffundieren durch synaptischen Spalt**
- 5) Bindung an Rezeptor und öffnen von Ionenkanälen**
- 6) Depolarisation**

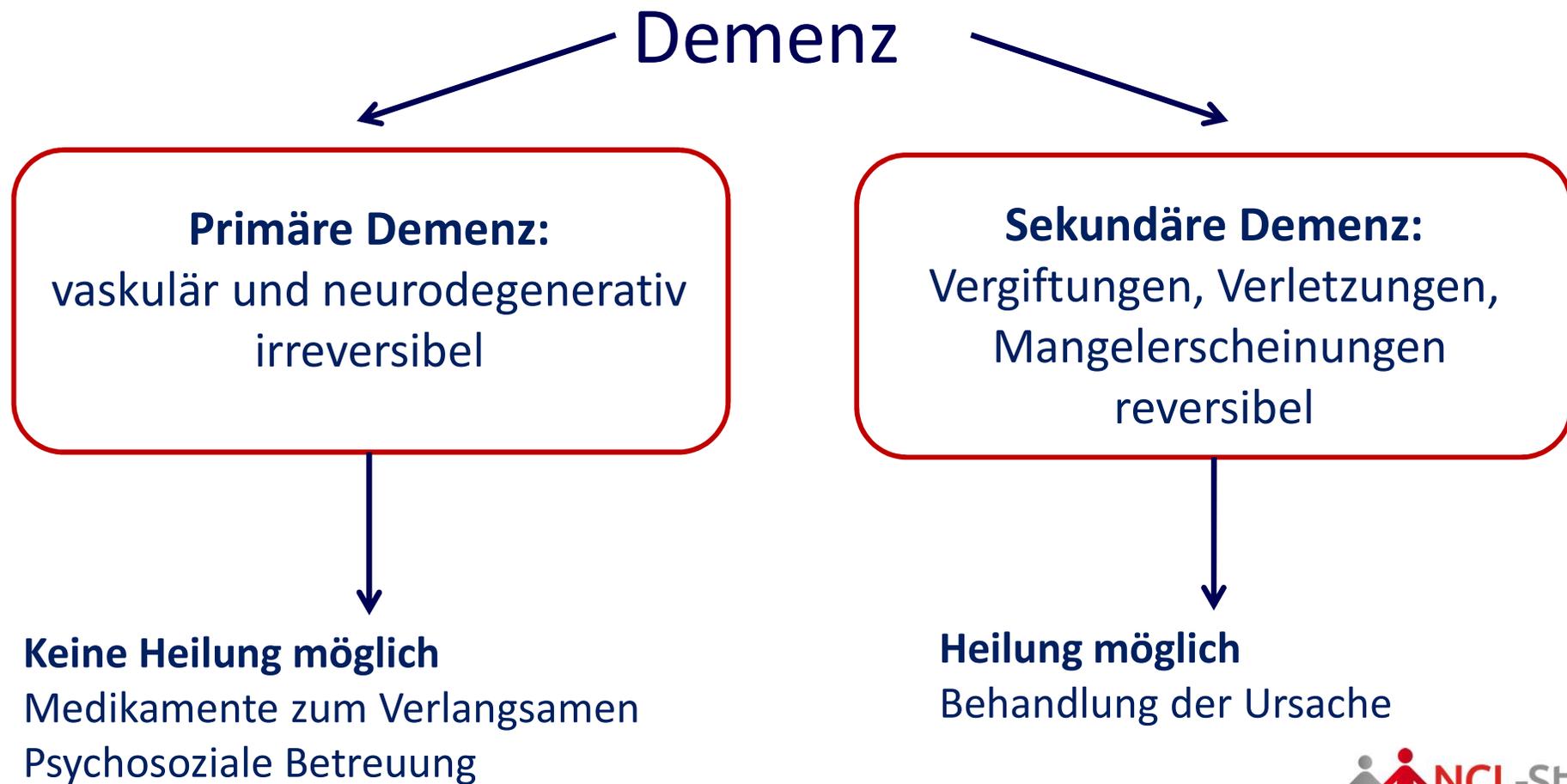
Nervengifte - Beispiel

Botulinumtoxin (Botox)

- neurotoxische Proteine
- Bakterium: *Clostridium botulinum*
- Hemmung der Erregungsübertragung von Nervenzelle zum Muskel
- medizinische Anwendung

Demenz

→ Keine Krankheit, sondern ein Symptom



Alzheimer: Häufigste Demenzform (60 %)

Ursache

β -Amyloid Ablagerung

- zwischen den Nervenzellen

Tau- Fibrillin

- in den Nervenzellen

→ Störung der Signalweiterleitung zwischen Zellen

→ Absterben der Nervenzellen

Symptome (juvenile NCL)

Verlust der Sehkraft

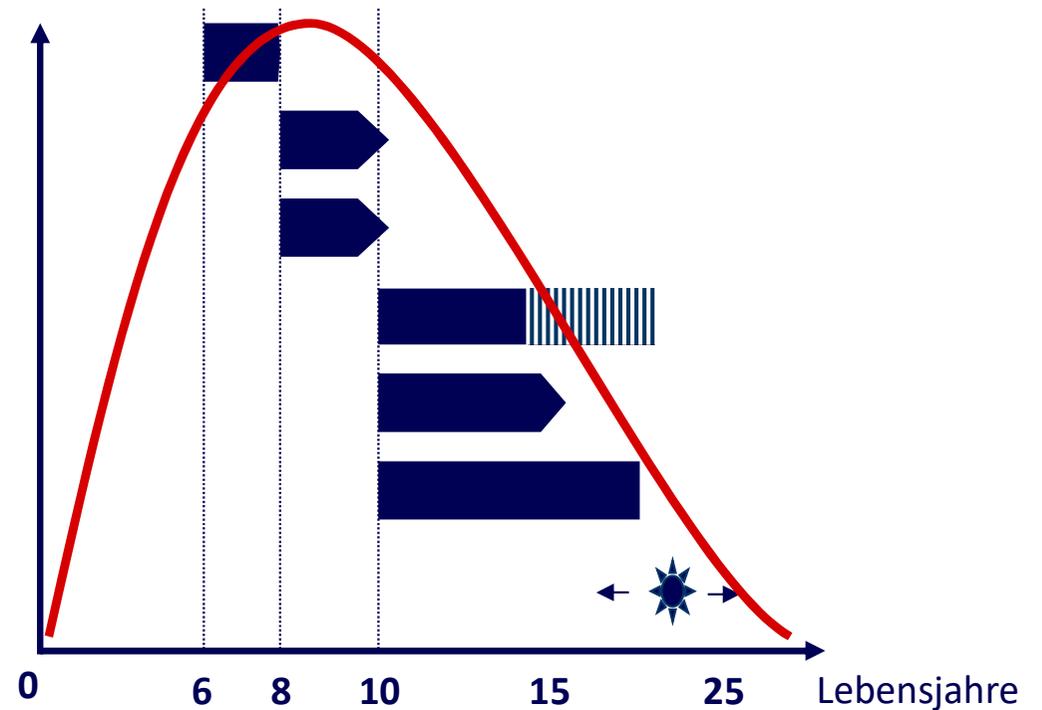
Geistiger Abbau

Wesensveränderung

Sprachlicher Abbau

Epilepsie

Pflegebedürftigkeit



NCL: Welche Gehirnareale sind betroffen?

Verlust der Sehkraft

Geistiger Abbau

Wesensveränderung

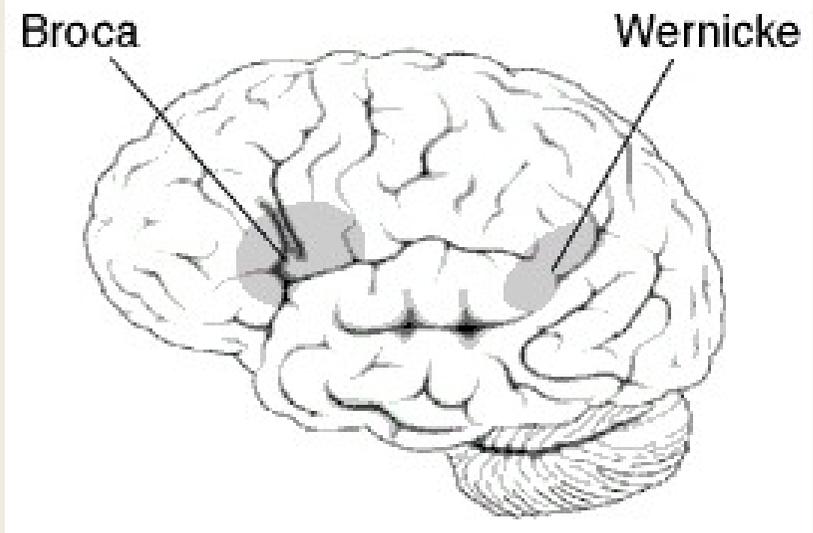
Sprachlicher Abbau

Epilepsie

Pflegebedürftigkeit

Broca-Areal
(Sprachproduktion)

Wernicke-Areal
(Sprachverständnis)



NCL: Welche Gehirnareale sind betroffen?

Verlust der Sehkraft

Geistiger Abbau

Wesensveränderung

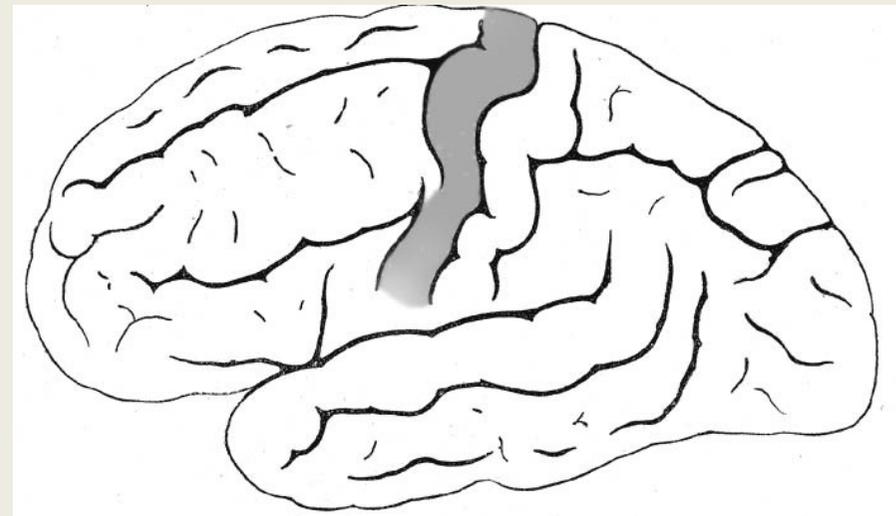
Sprachlicher Abbau

Epilepsie

Pflegebedürftigkeit

Motorcortex

(Primärer und prämotorischer Cortex)

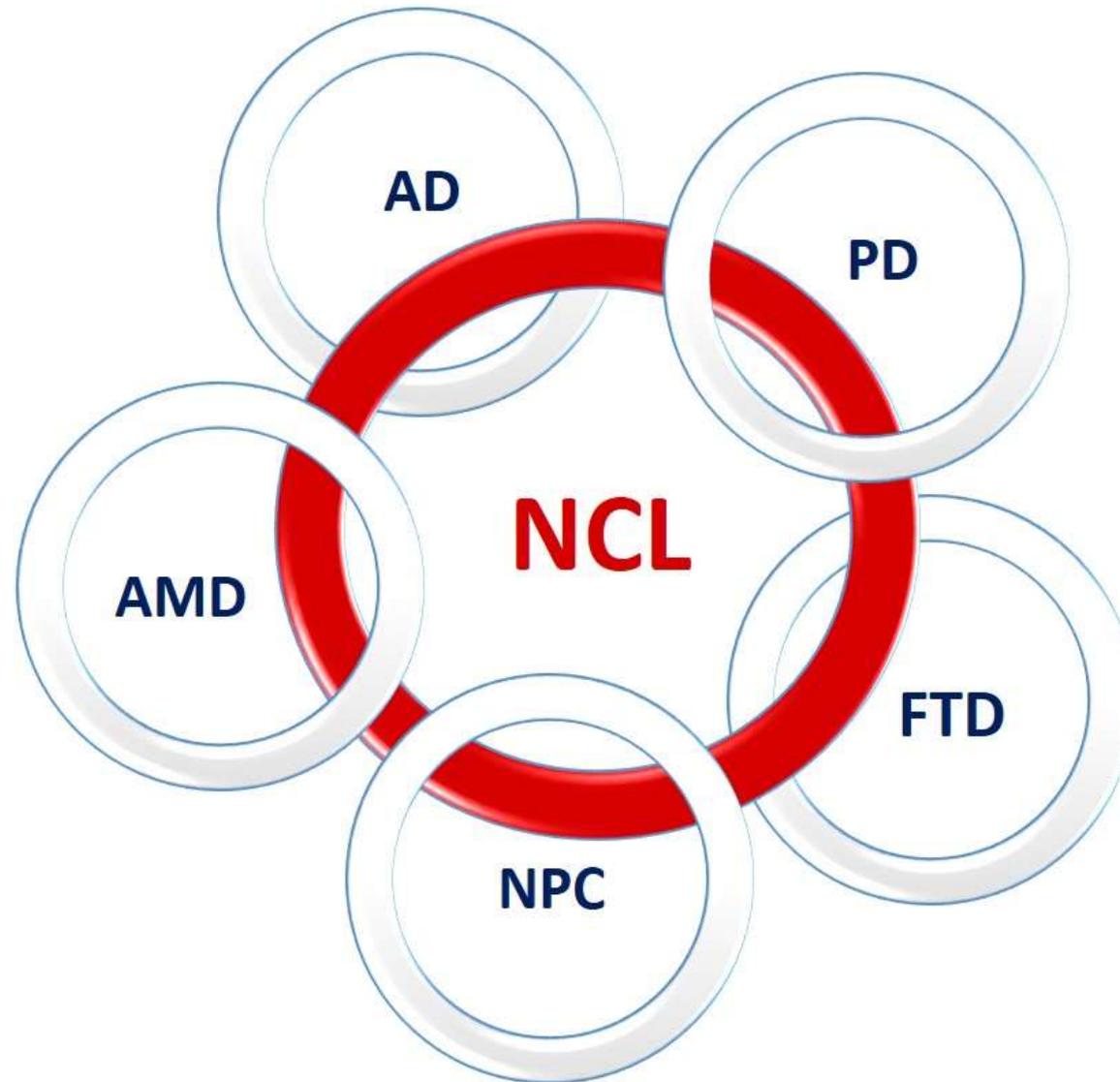


Autor: [de>User:Gancho](#) Quelle: Großhirn mit Hervorhebung des Gyrus praecentralis. Eigene Darstellung auf Basis von Commons: Image:Gray726.png, https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Precentral_gyrus.jpg, 17.03.2021, 14:37 Uhr

NCL und Alzheimer: Unterschiede und Gemeinsamkeiten

	Alzheimer	NCL
Alter	Hohes Alter	Schulalter
Symptome	Demenz, Aggressivität Orientierungslosigkeit	Erblindung, Epilepsie
Charakteristik	Absterben der Nervenzellen	
Ursache	unbekannt	autosomal rezessiv vererbt
Hintergrund	Amyloid und Tau Fibrillin	Ablagerungen Lipofuszin
Ort	Um Nervenzellen	Innerhalb der Zellen (alle Körperzellen)

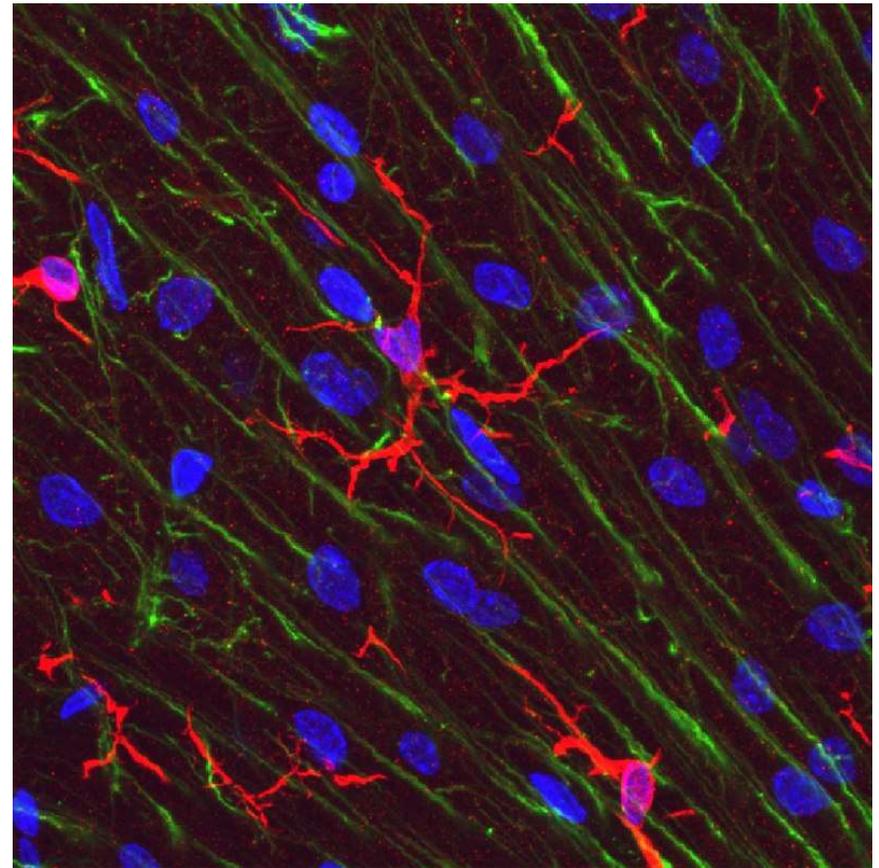
Es gibt Überschneidungen zwischen NCL und häufiger vorkommenden Krankheiten



Quelle: NCL-Stiftung

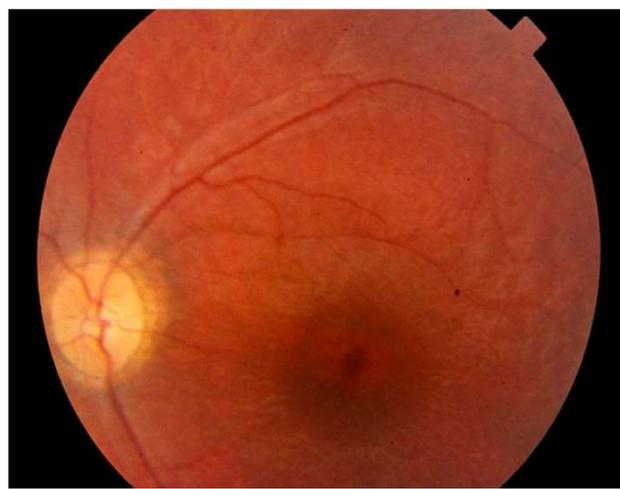
Gliazellen

- Astrozyten
- Mikrogliazellen
 - Immunsystem
 - Entfernung von Erregern
 - Anlocken von Immunzellen
- Forschungsprojekte



Quelle: Autor: [GerryShaw](#),
[https://en.wikipedia.org/wiki/Microglia#/media/File:Microglial_cells_\(red\)_in_rat_cerebellar_molecular_layer.jpg](https://en.wikipedia.org/wiki/Microglia#/media/File:Microglial_cells_(red)_in_rat_cerebellar_molecular_layer.jpg), 04.02.2021, 12:04 Uhr

Diagnose NCL



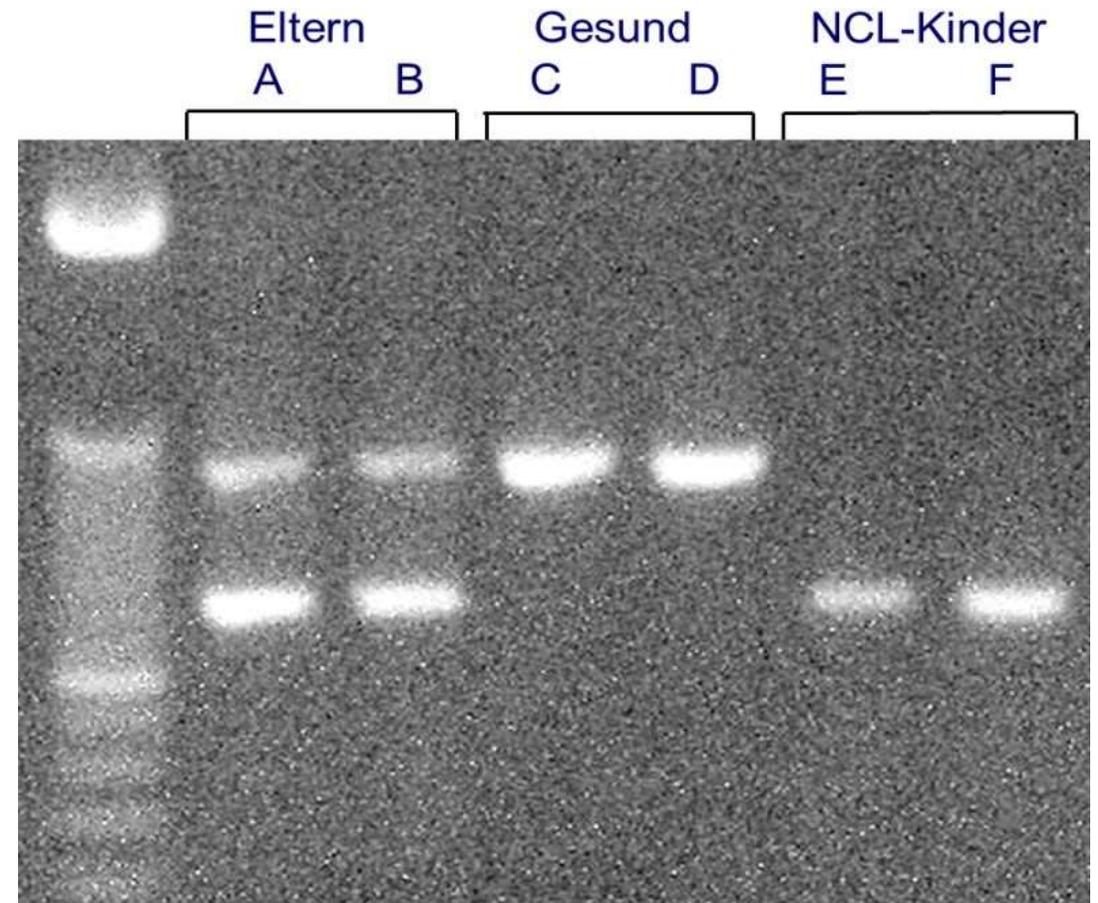
Quelle: NCL-Merkblatt für Kinderärzte



Quelle: NCL-Merkblatt, Hamburg/Göttingen

- Augenarzt
- Blutausstrich
- Genetisch
 - PCR
 - Gelelektrophorese

Lauf-
richtung



Quelle: Dr. Angela Schulz, UKE

Für eine Zukunft ohne Kinderdemenz!

Vielen Dank für Eure Aufmerksamkeit &
Unterstützung!