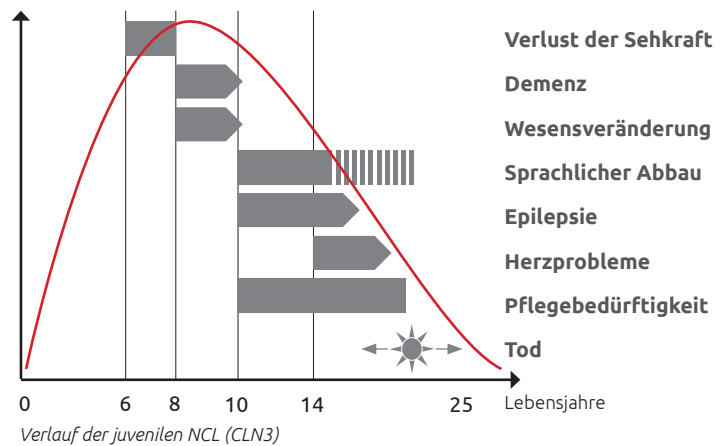


Epilepsie, Entwicklungsrückschritt, Sehverlust – Verdacht auf NCL!

Was bedeutet NCL?

Neuronale Ceroid Lipofuszinose ist eine genetisch bedingte lysosomale Speicherkrankheit. Durch Gendefekte in jeweils einem der bisher bekannten 13 verschiedenen CLN-Gene kommt es zu Lipopigmenteinschlüssen im Lysosom in fast allen Geweben, jedoch werden vor allem die Nervenzellen der grauen Substanz im Gehirn hierdurch geschädigt. Die Vererbung ist meist autosomal rezessiv.

Die NCL-Erkrankungen stellen die häufigste Gruppe der neurodegenerativen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter dar, die mit kognitivem und motorischem Abbau, Epilepsie, diffuser Netzhautdegeneration und einer verkürzten Lebenserwartung einhergehen.



Wann sollte man an NCL denken?

Bei **kombinierten Auftreten** von:



Visusverlust (unklare Retinopathie)



Sprachentwicklungsverzögerung



Entwicklungsrückschritt (inkl. Demenz)



Epilepsie

Bei mindestens zwei kombinierten Symptomen sollte an eine NCL-Erkrankung gedacht werden. Die Entwicklung der Kinder ist zunächst meist völlig altersgerecht, bis dann bei Ausbruch der Erkrankung erste Krampfanfälle auftreten oder ein Stillstand der psychomotorischen Entwicklung eintritt.

Bei der CLN3-Form zeigt sich als erstes Symptom häufig eine zunehmende Sehschwäche im Schulalter, die auf einer Retinopathie beruht.

Wie kann man NCL diagnostizieren?

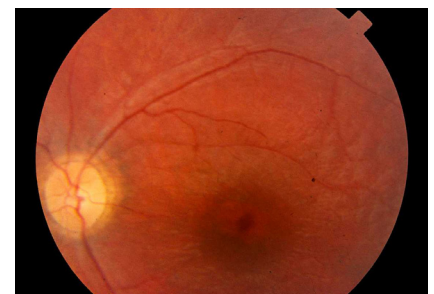
Je nach Manifestationsalter und dem klinischen Bild lassen sich jeweils unterschiedliche NCL-Formen eingrenzen, die sich molekulargenetisch diagnostizieren lassen.

Bei unklarem Visusverlust und dem Verdacht einer Retinopathie ist eine gründliche augenärztliche Untersuchung notwendig (wie ein Elektretinogramm oder eine Optische Kohärenztomographie), um typische NCL-Veränderungen am Auge festzustellen.



CAVE Fehldiagnosen:

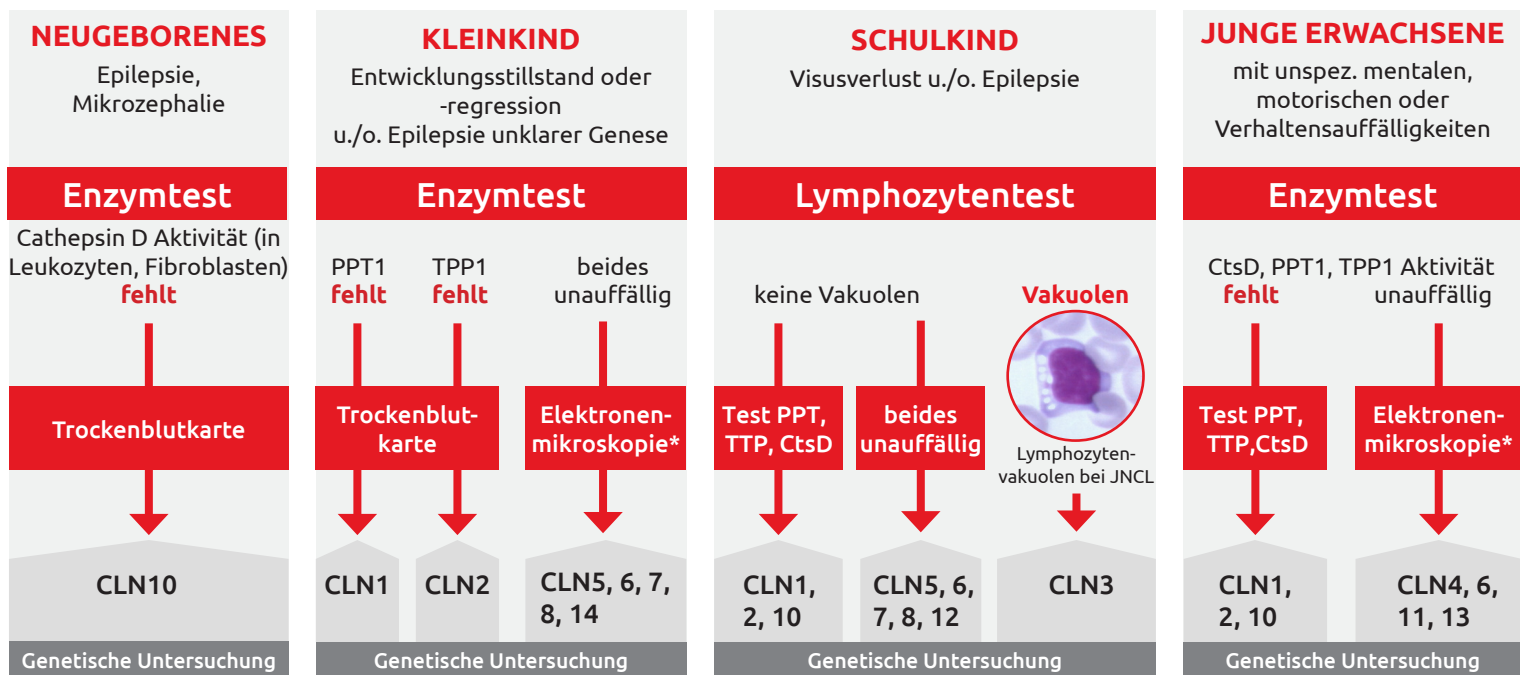
- Epilepsie unklarer Genese mit Sprachentwicklungsverzögerung
- Retinopathia pigmentosa



Fundus bei juveniler NCL mit sog. Schießscheiben-Makulopathie.

Verdacht auf NCL!

Wie kann man NCL diagnostizieren?



*Alternativ Panel-Diagnostik aller Gene

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es bei der NCL?

Palliative Therapien

- Symptomkontrolle von Epilepsie, Schlafstörung, Bewegungsstörung, Verhaltensauffälligkeiten, Schluckproblemen (PEG-Sondenversorgung), Atem/Sekretproblemen (Absauggeräte)
- Bewegungstherapien: Physiotherapie, Logopädie, Ergotherapie, Hippotherapie
- Adäquate Hilfsmittelversorgung

Kausale Therapien

- Entwicklung kausaler Therapieansätze schwierig, da noch nicht bei allen NCL-Unterformen der Pathomechanismus bekannt ist
- Seit Juli 2017 zugelassene intraventrikuläre Enzymersatztherapie bei CLN2 Patienten
- Experimentelle Therapie: Gentherapie für einige NCL-Unterformen (in Vorbereitung)

Empfehlung zur palliativen Medikation:

- Epilepsie: **Valproat** und **Lamotrigin**
- Spastik: **Baclofen** und **Tizanidine**
- Myoclonien: **Pregabalin**, **Piracetam** und **Zonisamid**

Nicht empfehlenswert:

- **Phenytoin**, **Vigabatrin** und **Carbamazepin**

Beratung bei Fragen zu NCL

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Dr. med. Angela Schulz
+49 (0) 40 7410 20440
an.schulz@uke.de

Universitäts-Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung

Abteilung Pädiatrische Neurologie
Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld
+41 (0) 44 266 7330
robert.steinfeld@kispi.uzh.ch

NCL-Gruppe Deutschland e.V.

Juliane Sasse
+49 (0)30 25044916 (AB)
Juliane.Sasse@ncl-info.de

NCL-Stiftung

Dr. Frank Stehr
+49 (0) 40 69 666 7419
frank.stehr@ncl-stiftung.de

Zertifizierte NCL-Online-Fortbildung (2 CME)
auf [Medlearning.de](https://www.medlearning.de)



Quellen: Diagnostic algorithm for NCL diseases, DEM-Child
A.Schulz et al. / Biochimica et Biophysica Acta 1832 (2013) 1801-1806

Mit freundlicher Unterstützung von

Rotary
Club Ahrensburg-Schloß 

Autorenschaft:
Dr. Angela Schulz und Dr. Eva Wibbeler

NCL-Stiftung
Holstenwall 10
20355 Hamburg

Tel.: +49 (0)40 6966674-0
E-Mail: contact@ncl-stiftung.de
www.ncl-stiftung.de