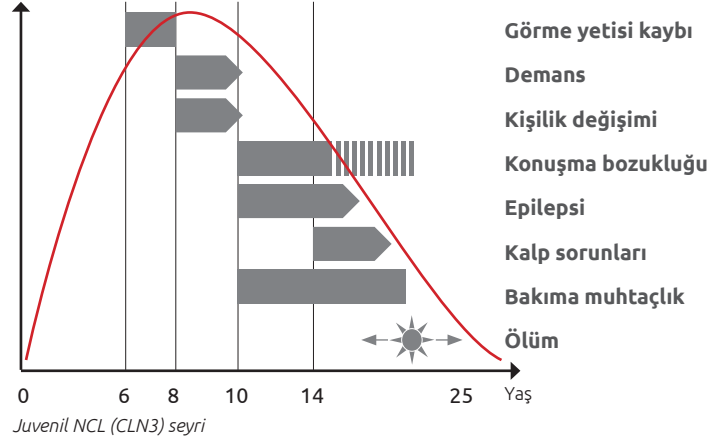


# Epilepsi, gelişimsel gerileme, görme yetisi kaybı – NCL şüphesi!

## NCL ne demektir?

Nöronal seroid lipofusinoz, kalıtsal temeli olan bir lizozomal depo hastalığıdır. Bugüne dek tespit edilen 13 farklı CLN geninden birinde maruz kalınan kalıtsal bozukluklar sonucu hemen hemen her dokuda lizozom içinde lipopigment birikimi meydana gelmektedir. Ancak bu oluşum özellikle beyindeki gri maddede mevcut sinir hücrelerine zarar vermektedir. Kalıtım çoğunlukla otozomal çekiniktir.

Çocukluk ve gençlik çağı nörodejeneratif hastalıkları içinde en sık görülen hastalık grubunu oluşturan NCL hastalıkları, motor becerilerin yitimi, epilepsi, yaygın retina dejenerasyonu ve beklenen yaşam süresinin kısalması gibi gelişmeleri beraberinde getirir.



## NCL olasılığı ne zaman düşünülmeli?

Şunların **bir arada görülmesi** halinde:



**Görme kaybı (belirsiz retinopati)**



**Gelişimsel konuşma gecikmesi**



**Gelişimsel gerileme (demans dâhil)**



**Epilepsi**

Bu semptomların en az ikisinin bir arada görülmesi halinde bir NCL hastalığı olasılığı düşünülmelidir. Çocukların gelişimi önceleri tamamen yaşlarının gerektirdiği şekilde gerçekleşmekle beraber hastalığın sahneye çıkması üzerine ilk nöbetler yaşanır ya da psikomotor gelişim durma noktasına dahi gelebilir.

Hastalığın CLN3 tipinde genellikle ilk görülen belirti, okul çağında giderek artan bir görme bozukluğudur ki bu da aslen bir retinopati kaynaklıdır.

## NCL nasıl teşhis edilebilir?

Belirtilerin ortaya çıkma yaşına ve klinik tabloya bağlı olmak üzere farklı NCL tipleri birbirinden ayrılabilen ve moleküler genetik yöntemlerle teşhis edilebilmektedir.

Belirsiz görme kaybı ve retinopati şüphesi karşısında titiz ve kapsamlı bir göz doktoru muayenesi (örneğin elektroretinografi ya da optik koherens tomografi) gerekli olur. Böylelikle gözdeki tipik NCL değişiklikleri tespit edilebilecektir.



### DİKKAT Yanlış tanılar:

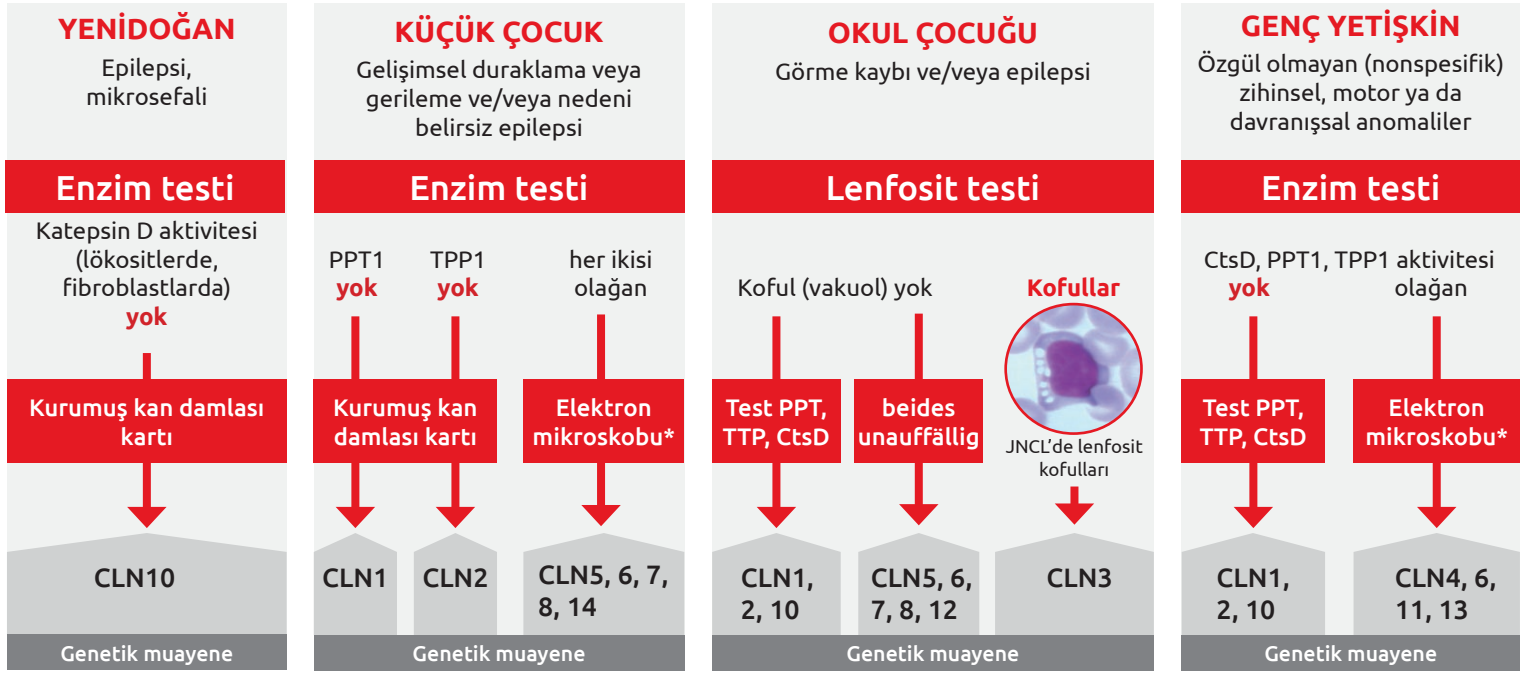
- Gelişimsel konuşma gecikmesi içeren, nedeni belirsiz epilepsi
- Tavukkarası (ret. pigmentosa)



Juvenil NCL'de „Hedef tahtası makülopati“ tabir edilen değişiklikler sergileyen bir göz dibi.

# NCL şüphesi var!

## NCL nasıl teşhis edilebilir?



\*Alternatif, tüm genlerin panel analizi

## NCL vakalarında hangi tedavi seçenekleri uygulanabilir?

### Palyatif tedaviler

- Semptom kontrolü gerektiren durumlar: epilepsi, uyku bozukluğu, hareket bozukluğu, davranışsal anomaliler, yutma güçlükleri (PEG beslemeyle), solunum/balgam sorunları (emme cihazlarıyla)
- Hareket tedavileri: fizik tedavi, logopedi, ergoterapi, hipoterapi (at destekli tedavi)
- Gerekli tedavi yardımcı araçları tedariki

### Nedensel tedaviler

- Nedensel tedavi yaklaşımları geliştirmek kolay değildir, zira her NCL tipinin patomekanizması bilinmemektedir
- CLN2 hastalarında Temmuz 2017'den itibaren izin verilen intraventriküler enzim replasman tedavisi
- DeneySEL tedavi: Bazı NCL tiplerinde gen tedavisi (hazırlık sürecinde)

### Palyatif ilaç kullanımına dair öneriler:

- Epilepsi: **Valproat** ve **Lamotrigin**
- Spastisite: **Baclofen** ve **Tizanidine**
- Miyoklonuslar: **Pregabalın**, **Piracetam** ve **Zonisamid**

### Önerilmeyenler:

- Phenytoin**, **Vigabatrin** ve **Carbamazepin**

## NCL konusunda danışma adresleri

**Hamburg-Eppendorf  
Üniversite Hastanesi**  
Çocuk ve Genç Sağlığı Kliniği  
Dr. med. Angela Schulz  
+49 (0) 40 7410 56391  
an.schulz@uke.de

**Zürich Üniversitesi Çocuk Hastanesi –  
Eleonorenstiftung vakfı**  
Çocuk Nörolojisi Bölümü  
Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld  
+41 (0) 44 266 7330  
robert.steinfeld@kispi.uzh.ch

**NCL-Gruppe Deutschland e.V. derneği**  
Juliane Sasse  
+49 (0)30 25044916 (AB)  
Juliane.Sasse@ncl-info.de

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

Yetkili, onaylı çevrimiçi NCL eğitimi (2 CME)  
için [Medlearning.de](http://Medlearning.de)

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

Katkıları için teşekkürü borç biliriz

**Rotary**  
Club Ahrensburg-Schloß

Yazanlar:  
Dr. Angela Schulz ve Dr. Eva Wibbeler  
Çeviri: [www.tuerkische-medizinische-uebersetzungen.de](http://www.tuerkische-medizinische-uebersetzungen.de)

NCL-Stiftung  
Holstenwall 10  
20355 Hamburg

Tel.: +49 (0)40 6966674-0  
E-posta: [contact@ncl-stiftung.de](mailto:contact@ncl-stiftung.de)  
[www.ncl-stiftung.de](http://www.ncl-stiftung.de)