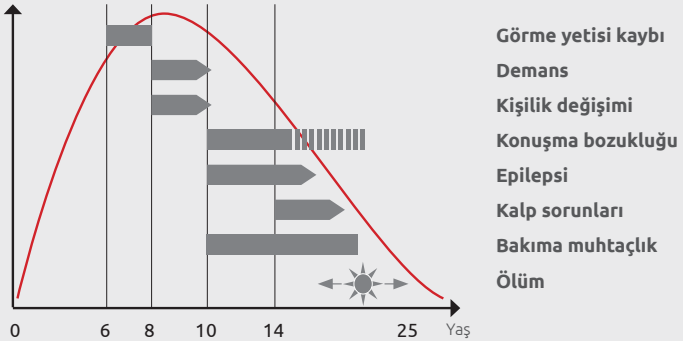


Çocuklarda ve gençlerde  
ilerleyici retinopati bir NCL  
belirtisi olabilir!

Göz doktorları ve  
ortoptistler için  
bir bilgi broşürü

# NCL nedir?

Çocuk demansı olarak da bilinen NCL (nöronal seroid lipofusinozu), sıklıkla on yaş altında karşılaşılan birtakım kalıtsal depo hastalıklarını kapsamaktadır. Çocuklar **görme yetisini kaybeder**, epilepsiye yakalanır ve sinir hücrelerinin ölmesine bağlı olarak zihinsel ve motor becerilerini artan oranda yitirir. NCL bugüne dek tedavisi geliştirilememiş bir hastalık olup, hastanın erken yaşta, genellikle 30 yaşına ulaşmadan yaşamını yitirmesine yol açmaktadır. NCL'nin bilinen 13 farklı kalıtsal tipi mevcuttur. Bunlar farklı yaşlarda ortaya çıkar ve CLN1–CLN14 kısaltmalarıyla tanımlanır. NCL hastalıklarının hemen hemen tamamı otozomal çekinik kalıtılmaktadır.






*Juvenil NCL (CLN3) seyri*

Okul çağında görülen NCL hastalığının prototipini oluşturan juvenil NCL, aynı zamanda Spielmeier-Vogt hastalığı, Batten hastalığı ve kalıtsal adlar dizisinde CLN3 olarak da adlandırılır. Tipik olarak daha önceden sağlıklı olan bir çocukta ilkökula başlama döneminde **görme bozuklukları** belirir. Hızla ilerleyen **görme kaybı** bir **retinopati** sonucu ortaya çıkmakta olup, yıllarca başka hiçbir belirti görülmemektedir.



**Bu nedenle de bu hastalığın teşhisinde göz doktorlarına kilit bir rol düşmektedir.**

# Juvenil NCL hastalığının başlıca belirtileri

-  **1. Her iki gözde görme bozukluğu**
-  **2. Hızlı ilerleme**
-  **3. Görme sahasının merkezinde görme kaybı (merkezi kör nokta)**

## Tanılama ve klinik seyir

### Fundus

#### **Erken bulgu:**

- » Juvenil refleks eksikliği
- » Sarı benekte belli belirsiz RPE değişiklikleri

#### **Geç bulgu:**

- » Soluk optik disk
- » Sarı benekte belirgin RPE değişiklikleri ve atrofi
- » Damar seyrelmesi
- » Periferik kemik spikülü tarzı oluşumlar

### **Optik koherens tomografi (OCT)**

- » Retina dış katmanlarının perifoveal bölgeden başlayarak merkezden dışa doğru artan oranda kaybı

### **Elektroretinogram (ERG)**

#### **Erken bulgu:**

- » Skotopik ve fotopik azalmış veya silinmiş b dalgası

#### **Geç bulgu:**

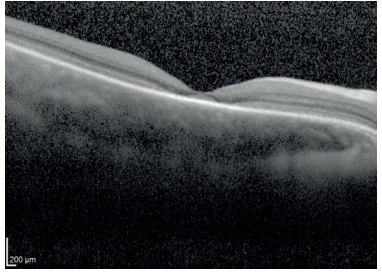
- » Silinmiş ERG

#### **DİKKAT:**

- » Ön segmentte patoloji yok
- » Nistagmus ya da göz hareket bozukluğu yok



Res. 1: 8 yaşında bir juvenil NCL hastasının göz dibi. Sarı benekte RPE değişiklikleri söz konusu („Hedef tahtası makülopati“).  
Kaynak: Dr. Simon Dulz, UKE Hamburg



Res. 2: Juvenil NCL hastalığı kapsamında ortaya çıkan bir sarı benek atrofisi. Retina dış katmanlarının kaybı söz konusu.  
Kaynak: Dr. Simon Dulz, UKE Hamburg

## Juvenil NCL ayırıcı tanısı

### Stargardt hastalığı

- » Her iki gözde yavaşça görme azalması
- » ERG’de değişiklik neredeyse yok

### Koni distrofisi

- » ERG’de skotopik yanıt normal
- » Hastalığın seyri yavaş

### Tavukkarası (retinitis pigmentosa)

- » Hastalık, gece körlüğü ve ERG’de azalmış skotopik yanıtla başlar
- » Başlangıçta sarı benek tutulumu olmaksızın

# CL konusunda danışma adresleri

Almanca konuşulan ülkelerde aşağıdaki merkezlere danışılabilir:

## **Hamburg-Eppendorf Üniversite Hastanesi Çocuk ve Genç Sağlığı Kliniği**

**Dr. med. Angela Schulz (Çocuk Sağlığı)**, an.schulz@uke.de

**Dr. med. Simon Dulz (Göz Sağlığı)**, s.dulz@uke.de

**Dr. med. Yevgeniya Atiskova (Göz Sağlığı)**, y.atiskova@uke.de

Tel.: +49 (0)40 – 74105 63 91

Faks: +49 (0)40 – 74105 51 37

## **Zürih Üniversitesi Çocuk Hastanesi Nöroloji Kliniği**

**Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld**

Tel.: +41 (0)44 – 266 73 30

E-posta: robert.steinfeld@kispi.uzh.ch

## **Berlin'de Prof. Dr. Rüter göz doktoru muayenehanesi**

**Prof. Dr. med. Klaus Rüter**

Tel.: +49 (0)30 – 22 91 61 00

Faks: +49 (0)30 – 22 48 90 31

E-posta: praxis@prof-ruether.de

## **Tanımlama için makula panelleri (ör.):**

MGZ – Tıbbi Genetik Merkezi (Medizinisch Genetisches Zentrum), Münih;  
Göz sağlığı istek talep formu internetten indirilebilir.

Regensburg İnsan Genetiği Merkezi:

<https://www.humangenetik-regensburg.de/netzhauterkrankungen.html>





Bu bilgi broşürünün yazarı: NCL-Stiftung  
Türkçe çeviri: [www.tuerkische-medizinische-uebersetzungen.de](http://www.tuerkische-medizinische-uebersetzungen.de)  
İçerik danışmanı uzman: Dr. Simon Dulz  
Spethmann Stiftung ve Stiftung ASD vakıflarının katkılarıyla

## NCL-Stiftung

Holstenwall 10  
20355 Hamburg

Tel.: +49 (0)40 6966674-0  
Faks: +49 (0)40 6966674-69  
E-posta: [contact@ncl-stiftung.de](mailto:contact@ncl-stiftung.de)  
Web sitesi: [www.ncl-stiftung.de](http://www.ncl-stiftung.de)

## NCL-Gruppe Deutschland e.V.

Yardımlaşma ve dayanışma grubu  
Web sitesi: [www.ncl-deutschland.de](http://www.ncl-deutschland.de)

Mitglied im



## NCL bağış hesabı:

NCL-Stiftung  
IBAN: DE50 20050550 1059223030  
BIC: HASPDEHHXXX (Hamburger Sparkasse)