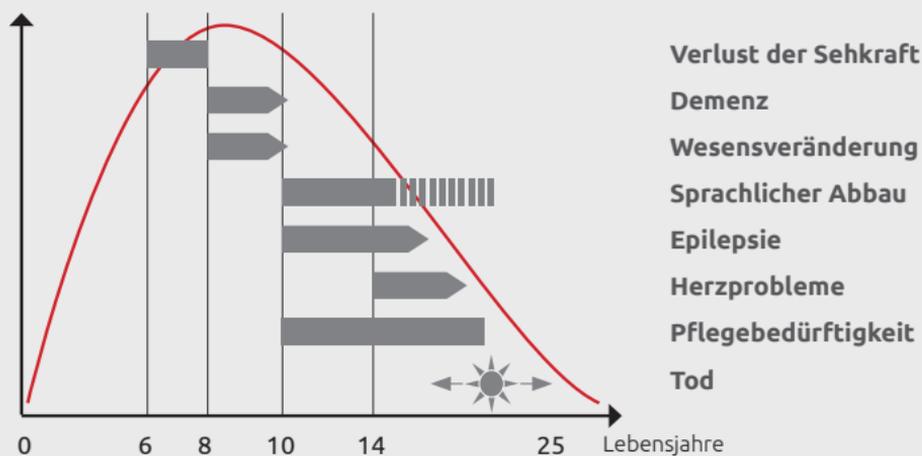


Sehverlust, Demenz, Epilepsie – Verdacht auf NCL!

**Merkblatt für
Schulärztinnen
und Schulärzte**

Was ist NCL?

Die Kinderdemenz NCL (Neuronale Ceroid Lipofuszinose) umfasst eine Gruppe genetisch bedingter Speicherkrankheiten, die meist im ersten Lebensjahrzehnt auftreten. Die Kinder **erblinden**, entwickeln eine **Epilepsie** und es kommt durch das Absterben der Nervenzellen zu einem **fortschreitenden Abbau der geistigen und motorischen Fähigkeiten**. NCL ist bisher nicht heilbar und führt zu einem frühen Tod, meist noch vor dem 30. Lebensjahr. 13 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** (Batten Disease, nach genetischer Nomenklatur **CLN3** genannt). Im typischen Fall treten bei einem zuvor gesunden Kind **um die Zeit des Schulanfangs Sehschwierigkeiten** auf mit rasch voranschreitendem Visusverlust. Darauf folgend ist ein geistiger und motorischer Abbau zu beobachten.



Schulärztinnen und Schulärzten kommt daher bei der Diagnose dieser Krankheit eine entscheidende Rolle zu.

Wann sollte man an NCL denken?

Bei **kombiniertem 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 **juvenilen NCL-Form CLN3** zeigt sich als erstes Symptom **eine zunehmende Sehschwäche im Schulalter**, die auf einer Retinopathie beruht.

Wie kann man NCL diagnostizieren?

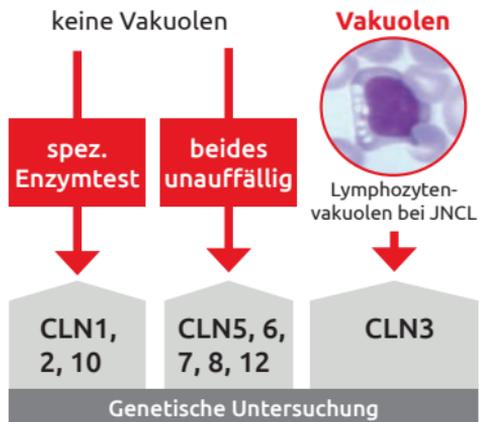
Je nach Manifestationsalter und dem klinischen Bild lassen sich jeweils unterschiedliche NCL-Formen eingrenzen, die sich molekulargenetisch diagnostizieren lassen.

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

SCHULKIND

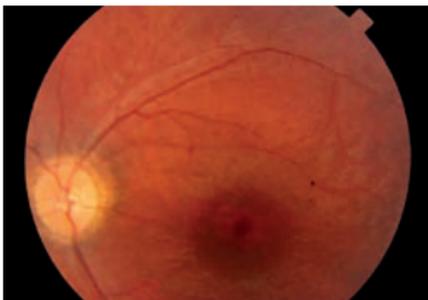
Visusverlust u./o. Epilepsie

Lymphozytentest



CAVE Fehldiagnosen:

- » Epilepsie unklarer Genese mit Sprachentwicklungsverzögerung
- » Retinopathia pigmentosa



Fundus bei juveniler NCL mit sog. Schiefßscheiben-Makulopathie.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es bei NCL?

Palliative Therapien

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

Kausale Therapien

Die Entwicklung kausaler Therapieansätze ist schwierig, da noch nicht bei allen NCL-Unterformen der Pathomechanismus bekannt ist.

- » Seit Juli 2017 zugelassene intraventrikuläre Enzymersatztherapie bei CLN2 Patienten
- » Klinische Entwicklung: Gentherapie für einige NCL-Unterformen (in Vorbereitung)

Beratung bei NCL-Fragen

Im deutschsprachigen Raum stehen folgende Zentren zur Verfügung:

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Dr. med. Angela Schulz (Pädiatrie)

Tel.: +49 (0)40 7410 20440

Fax: +49 (0)40 7410 55137

E-Mail: an.schulz@uke.de

Universitäts-Kinderspital Zürich Klinik für Neurologie

Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld

Tel.: +41 (0)44 266 73 30

E-Mail: robert.steinfeld@uzh.ch

NCL-Stiftung

Dr. Frank Stehr

Tel.: +49 (0)40 69 666 74–19

E-Mail: frank.stehr@ncl-stiftung.de

NCL-Gruppe Deutschland e.V.

Juliane Sasse

Tel.: +49 (0)30 25044916 (AB)

E-Mail: juliane.sasse@ncl-info.de



Verfasser des Merkblattes: NCL-Stiftung
Fachliche Beratung: Dr. Angela Schulz und Dr. Eva Wibbeler
Gefördert u.a. von der Peter Jensen Stiftung

NCL-Stiftung

Holstenwall 10
20355 Hamburg

Tel.: +49 (0)40 69 666 74-0
Fax: +49 (0)40 69 666 74-69
E-Mail: contact@ncl-stiftung.de
Internet: www.ncl-stiftung.de

Mitglied im



Das NCL-Spendenkonto:

NCL-Stiftung

IBAN: DE50 2005 0550 1059 2230 30

BIC: HASPDEHHXXX (Hamburger Sparkasse)