

ZUR VERMEIDUNG VON FEHLDIAGNOSEN:

WAS IST NCL?

NCL steht für neuronale Ceroid-Lipofuszinosen, eine häufige Gruppe erblicher Speicherkrankheiten, die zu Erblindung, Epilepsie, Hilflosigkeit und frühem Tod führen. Zu Beginn einer NCL-Erkrankung kann ein **Visusverlust durch Retinopathie jahrelang das einzige Zeichen** sein. Augenärzten kommt daher bei der Erkennung dieser Krankheiten große Verantwortung zu. Mindestens 10 verschiedene genetische NCL-Formen sind bekannt, die in unterschiedlichem Alter auftreten und mit CLN1 - CLN10 bezeichnet werden. Fast alle NCL-Krankheiten werden autosomal-rezessiv vererbt. Prototyp der im Schulalter auftretenden NCL-Krankheiten ist die juvenile NCL (Spielmeyer-Vogt-Krankheit, Batten Disease, nach genetischer Nomenklatur CLN3 genannt). Im typischen Fall treten bei einem zuvor gesunden Kind um die Zeit des Schulanfangs Sehschwierigkeiten auf.

VERMEIDUNG VON FEHLDIAGNOSEN BEIM AUGENARZT



FEHLURTEIL NR. 1

Verkennen einer Retinopathie:

„Wir probieren es einmal mit einer Brille!“

FEHLURTEIL NR. 2

Erkennen einer Retinopathie:

„Das ist eine Retinopathia pigmentosa, weitere Diagnostik ist unnötig!“ (s. Abb. 1).

Abb. 1: Fundus bei juveniler NCL. Sog. Schießscheiben-Makulopathie.

TYPISCHER VERLAUF EINER JUVENILEN NCL

Falls die Diagnose jetzt nicht gestellt wird, folgt meist die Versetzung des Kindes in eine Blindenschule, wo es zunächst normal dem Unterricht folgt. Wenige Jahre später treten unerwartete Lernschwierigkeiten und um das 10. Lebensjahr epileptische Anfälle auf. Danach kommt es unaufhaltsam zu einem Verlust aller körperlichen und geistigen Fähigkeiten. Die NCL-Patienten werden nicht älter als 20 maximal 30 Jahre (s. Abb. 2).

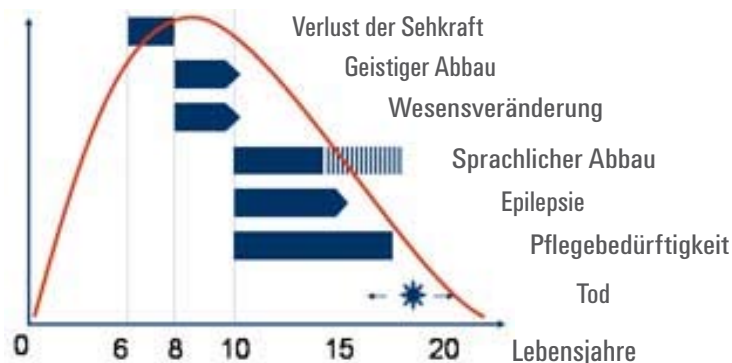


Abb. 2: Krankheitsverlauf bei der juvenilen NCL.

Frühe Erkennung der Krankheit ist trotz ihrer Unheilbarkeit wichtig für die Lebensplanung der Familie, für die Ausnutzung palliativer Behandlungsmöglichkeiten und für die genetische Beratung. Prämorbid Diagnostik bei jüngeren Geschwistern und pränatale Diagnostik sind möglich. Für den Augenarzt ist es wichtig, **an die Möglichkeit einer NCL-Krankheit zu denken**. Die NCL-Diagnostik findet außerhalb der augenärztlichen Praxis und meist an einer Kinderklinik mit Stoffwechselsprechstunden statt.

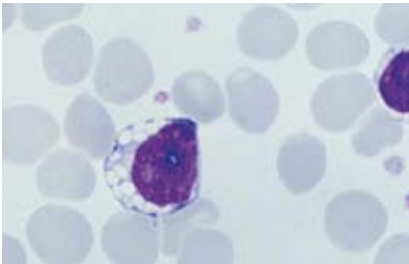


Abb. 3: Lymphozytenvakuolen bei juveniler NCL.

Bei der klassischen juvenilen NCL lässt sich die Diagnose aus einem einfachen Blutausstrich stellen, weil im Zytoplasma der Lymphozyten zahlreiche große charakteristische **Vakuolen** zu finden sind (s. Abb. 3). Die Beurteilung des Blutausstriches bedarf allerdings einer erfahrenen Fachkraft.

Falls nötig, kann eine molekulargenetische Bestätigung der Diagnose CLN3 erfolgen. Wenn keine Lymphozytenvakuolen zu sehen sind, kommen seltenere NCL-Formen in Frage. Von diesen sind drei durch enzymatische Tests im Blut erfassbar (bei CLN1 fehlt die Aktivität der Palmitoylprotein-Thioesterase 1, bei CLN2 diejenige der Tripeptidyl-Peptidase 1, bei CLN10 diejenige von Kathepsin D). Daneben gibt es weitere Formen, deren Erkennung oft großen Aufwand und den elektronenmikroskopischen Nachweis von zellulärem Speicher material erfordert.

BERATUNG BEI NCL-FRAGEN

In Deutschland stehen folgende Zentren zur Verfügung:

Universitätsklinikum
Hamburg-Eppendorf
Klinik für Kinder-
und Jugendmedizin

Prof. Dr. med. Alfred Kohlschütter*
Dr. med. Angela Schulz

Tel.: 040 - 42803 63 91
Fax: 040 - 42803 51 37

E-mail: info@ncl-netz.de
www.ncl-netz.de

Universitätsklinikum Göttingen
Zentrum Kinderheilkunde

PD Dr. Dr. med. Robert Steinfeld

Tel.: 0551 - 39 62 10
Fax: 0551 - 39 62 52

E-mail: ncl@med.uni-goettingen.de

Charité – Universitätsmedizin Berlin
Augenklinik Campus
Virchow-Klinikum

Prof. Dr. med. Klaus Rütther*

Tel.: 030 - 450 554 180
Fax: 030 - 450 554 904

E-mail: klaus.ruether@charite.de

* Verfasser dieses Merkblattes



Mit freundlicher Unterstützung von Round Table 53 Flensburg