

# Der Ophthalmologe

Zeitschrift der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft

**Elektronischer Sonderdruck für  
F. Stehr**

Ein Service von Springer Medizin

Ophthalmologe 2010 · 107:605–605 · DOI 10.1007/s00347-009-2105-z

© Springer-Verlag 2010

zur nichtkommerziellen Nutzung auf der  
privaten Homepage und Institutssite des Autors

**F. Stehr**

## **Neuronale Zeroidlipofuszinose – nicht nur eine Erkrankung der Netzhaut**

## Neuronale Zeroidlipofuszinose – nicht nur eine Erkrankung der Netzhaut

Haben Sie auch schon eine neuronale Zeroidlipofuszinose (NCL) übersehen? Möglicherweise, denn aufgrund der Seltenheit einer NCL kommt es immer noch zu Fehldiagnosen, obwohl diese lysosomale Speicherkrankheit die häufigste neurodegenerative Erkrankung des Kindesalters ist. Meistens werden eine Zapfen-Stäbchen-Dystrophie, ein Morbus Stargardt oder eine Retinitis pigmentosa vermutet. Fehldiagnosen bei sog. „orphan diseases“ sind wiederum keine Seltenheit. Manche werden erst nach Jahren des Ärztehoppings korrekt diagnostiziert. Manchmal kommt es vor, dass Eltern die Diagnose zwischen Tür und Angel mitgeteilt wird – ein traumatisches Erlebnis für die Eltern.

Das Leitthema dieser Ausgabe widmet sich der (Differenzial-)Diagnostik und der humangenetischen Beratung bei der neuronalen Zeroidlipofuszinose. Außerdem wird die genetische Vielfalt dieser Krankheitsgruppe dargelegt. Bei NCL verursacht eine Genmutation die Speicherung von Zeroidlipofuszin in den Lysosomen. Bisher sind 10 Formen (CLN1–CLN10) bekannt, die in unterschiedlichem Alter auftreten. Bei allen Formen tritt die Kombination von Sehverlust, Demenz und Epilepsie auf. In Deutschland kommen jedes Jahr etwa 10–15 neue Fälle hinzu. Eine Übersicht über etablierte Zell- und Tiermodelle, welche die Basis für erste präklinische Versuche darstellen, ergänzt das Leitthema. Neben dem Augenarzt kommt dem Neuropädiater eine wichtige Rolle zu, da er häufig die Patienten medizinisch bis zu ihrem Tod begleitet. An den Universitätskliniken in Ham-

burg und Göttingen existieren entsprechende NCL-Zentren.

Für Augenärzte ist v. a. die juvenile Form (CLN3, JNCL) von Bedeutung, da die Verschlechterung der Sehkraft als Erstes bemerkt wird. Die Visusminderung und anschließende Einengung des Gesichtsfelds führen innerhalb weniger Jahre zur Erblindung. Die Funduskopie zeigt initial häufig eine Schießscheibenmakulopathie. Aber NCL ist nicht nur eine Netzhauterkrankung, denn aufgrund des sukzessiven Absterbens von Nervenzellen findet parallel ein demenzieller Abbau statt. Später kommt es zu epileptischen Anfällen und spastischen Lähmungen, die zur Bettlägerigkeit führen. Die Patienten werden nur in Ausnahmefällen älter als 30 Jahre.

### ➤ Für Augenärzte ist die juvenile Form von Bedeutung

Eine frühe Diagnose ist sehr wichtig, obwohl noch keine Therapie vorhanden ist, da Familien von einer genetischen Prädisposition wissen sollten. Jüngere Geschwister können vor Auftreten von Symptomen untersucht werden. Auch eine pränatale Diagnostik ist durchführbar. Außerdem werden Fehlbehandlungen bei den Patienten vermieden, und die Ausnutzung palliativer Behandlungsmöglichkeiten ist möglich.

Aufgrund des Fehlens eines profitablen Absatzmarkts forscht die Pharmaindustrie nicht an NCL, daher hat ein betroffener Vater 2002 die gemeinnützige NCL-Stiftung gegründet. Schwerpunkte liegen in

- der Aufklärungsarbeit bei relevanten

Ärztegruppen,

- der Vernetzung von Forschern,
- der kooperativen Förderung von jungen Wissenschaftlern,
- der Forschungsinitiierung, um Therapiestrategien zu entwickeln.

Die Stiftung fungiert als neutrale Anlaufstelle für Mediziner und Wissenschaftler. Es werden verschiedene Fortbildungsmaßnahmen entwickelt und umgesetzt. Bisher haben aufgrund der Stiftungsaktivitäten 25% der deutschen und ca. 40% der österreichischen Augenkliniken NCL bei internen Fortbildungsmaßnahmen berücksichtigt. Um der Differenzialdiagnostik mehr Gewicht zu verleihen, wird die NCL-Stiftung zusammen mit Pro Retina ein Plakatprojekt zu diesem Thema starten.

Unser besonderer Dank gilt dem Herausgeber für die Vergabe eines solchen Leitthemas sowie den Autoren. Wir hoffen, hiermit zur Früherkennung von NCL beizutragen.



F. Stehr

### Korrespondenzadresse

Dr. F. Stehr



NCL-Stiftung  
 Holstenwall 10, 20355 Hamburg  
 frank.stehr@ncl-stiftung.de