

Stellen Sie sich vor, ein Kind wird blind. Und das ist erst der Anfang...



von Frank Stehr

Die Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen (NCL) gehören zu den häufigsten neurodegenerativen Erkrankungen im Kindesalter. Das Krankheitsbild zeigt sich in einer Kombination von Visusverlust, Demenz und Epilepsie – nicht selten finden Fehldiagnosen statt.

Um über die Erkrankung aufzuklären und dazu beizutragen, dass NCL geheilt werden kann, gründete Dr. Frank Husemann, dessen Sohn Tim an der juvenilen NCL leidet, im Jahr 2002 die Stiftung National Contest for Life (NCL-Stiftung). Die Stiftung fördert die wissenschaftliche Therapieentwicklung sowie gezielte Aufklärungsarbeit bei Ärzten.

Weitere Informationen

NCL-Stiftung, Dr. Frank Stehr,
Holstenwall 10, 20355 Hamburg
Homepage: www.ncl-stiftung.de
Informationsmaterial:
frank.stehr@ncl-stiftung.de
Spendenkonto: 1059 22 30 30,
Hamburger Sparkasse
(BLZ 200 505 50)
NCL-Experte: Prof. Klaus Rüter,
Charité – Universitäts-Augenklinik,
Campus Virchow-Klinikum,
E-Mail: Klaus.ruether@charite.de

Sehverschlechterung und -verlust im Einschulungsalter

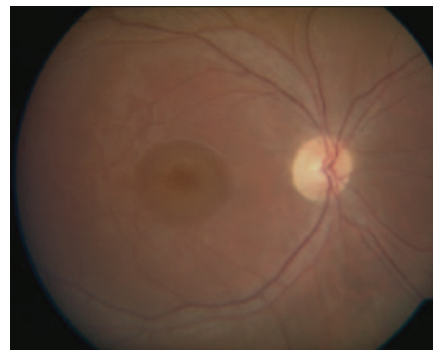
Obwohl die Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen (NCL) die häufigsten neurodegenerativen Erkrankungen im Kindesalter sind, kommt es immer noch zu Fehldiagnosen. Meistens werden fälschlicherweise eine Retinitis pigmentosa oder der Morbus Stargardt diagnostiziert. Die seltene Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt. Ein Gendefekt verursacht die Speicherung von Ceroid-Lipofuszin in den Lysosomen, den Recyclinghöfen der Zellen. Bei allen NCL-Formen tritt die Kombination von Visusverlust, Demenz und Epilepsie auf. Für Augenärzte ist vor allem die juvenile Form (JNCL, Spielmeier-Vogt, Batten disease) von Bedeutung. Im Einschulungsalter zeigen die vorher vollkommen gesunden Kinder ihr erstes Symptom: eine Sehverschlechterung. Die Visusminderung und die anschließende Einengung des Gesichtsfelds führen innerhalb von ein bis drei Jahren zur Erblindung.

Aber NCL ist nicht nur eine Erkrankung der Netzhaut, denn aufgrund des fortschreitenden Absterbens von Nervenzellen findet parallel ein geistiger Abbau statt. Im Alter von etwa 10 Jahren treten häufig die ersten epileptischen Anfälle auf. Im Verlauf der fortschreitenden Hirnatrophie gehen bereits erworbene kognitive und motorische Fähigkeiten verloren. Aufgrund des Sprachverlustes kommt es

zu schweren psychischen Problemen. Die hinzukommenden spastischen Lähmungen und Myoklonien machen einen Rollstuhl notwendig, später führen sie zur Bettlägerigkeit. Die jungen Erwachsenen werden selten älter als 20 Jahre alt.

Augenärztliche Diagnostik: Spielt bedeutende Rolle

Fehlinterpretationen der Symptome sowie die Unkenntnis der Krankheit bei Ärzten führen zu Fehldiagnosen, so dass häufig erst Jahre später die korrekte Diagnose erfolgt. Dem Augenarzt kommt eine bedeutende Rolle für die Früherkennung zu, da die Verschlechterung der Sehkraft als Initialsymptom gilt. Auffällig ist bei der JNCL ein progressiver Verlust des Visus infolge einer Makulopathie im Alter von fünf bis acht Jahren. Die Funduskopie



Augenhintergrund einer JNCL-Patientin mit schießscheibenartiger Strukturierung der Makula
© Abed Atili, Augenklinik der Universitätsmedizin Göttingen

zeigt häufig eine Schießscheibenmakulopathie (Bull's eye, siehe Abbildung). Auch Pigmentverschiebungen und ein sogenannter „Pfeffer-und-Salz-Fundus“ können auftreten. Es folgt eine rasche Degeneration von Netzhaut und Pigmentepithel. Außerdem kommt es zu einer konzentrischen Gesichtsfeld-einschränkung. Dies sind die ersten Hinweise auf eine hereditäre Netzhaut-

degeneration. Auf jeden Fall sollte ein Ganzfeld-Elektroretinogramm durchgeführt werden. Dieses ist bei JNCL-Kindern meist vermindert und im Verlauf rasch nicht mehr nachweisbar.

Eine frühe und korrekte Diagnose ist sehr wichtig, obwohl noch keine Therapie vorhanden ist, da die Familien von einer genetischen Prädisposition wissen sollten. Prämorbide Diagnostik bei jüngeren

Geschwistern und pränatale Diagnostik sind möglich. Auch werden Fehlbehandlungen vermieden und die Ausnutzung palliativer Behandlungsmöglichkeiten wird gewährleistet. Daher sollten Augenärzte bei einem plötzlichen Visusabfall im Einschulalter und elektrophysiologisch gesicherter tapetoretinaler Degeneration in Verbindung mit einem geistigen Abbau an NCL denken. ●