Neuronale Ceroid Lipofuszinosen

**knwKindernetzwerk e.V.**

Dachverband der Selbsthilfe von Familien mit Kindern und jungen
Erwachsenen mit chronischen
Erkrankungen und Behinderungen

Schiffbauerdamm 19

10117 Berlin

Telefon **03025765960**

info@kindernetzwerk.de

knw*aktiv*

Infos für Betroffene

> **Definition und Ursache**

**NCL** steht für **N**euronale **C**eroid-**L**ipofuszinosen. Umgangssprachlich hat sich für diese Krankheitsgruppe auch der Begriff „Kinderdemenz-NCL“ eingebürgert. Die NCL sind die häufigsten erblichen neurodegenerativen (Hirnabbau-) Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters. Etwa eines von 30.000 Kindern ist betroffen.

Der Name NCL leitet sich von dem wachsartigen Ceroid-Lipofuszin ab, das sich bei dieser Speicherkrankheit in den Körperzellen ablagert.

Die NCL-Formen werden autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass jemand, der ein gesundes und ein krankes Gen für eine der NCL-Formen besitzt, selbst gesund bleibt. Erst wenn jedes Elternteil jeweils ein defektes NCL-Gen an das Kind vererbt, wird dieses Kind an NCL erkranken.

> **Krankheitsbild und Krankheitssymptome**

Man kennt mittlerweile 14 verschiedene Formen, die sich in ihrem Krankheitsbild alle ähneln. Jedoch treten die einzelnen Symptome zu verschiedenen Zeiten auf. Die häufigsten Formen sind die sogenannte CLN1 (erste Symptome ca. Ende erstes Lebensjahr), CLN2 (erste Symptome mit ca. 2 bis 4 Jahren) und CLN3 (erste Symptome Einschulungsalter). Die Kinder erscheinen davor völlig gesund und entwickeln sich normal.

Dann kommt es jedoch zu

> fortschreitender Erblindung

> epileptischen Anfällen

> zunehmenden Bewegungsstörungen und geistigem Abbau.

Mit Fortschreiten der Erkrankung kommt es zum Nachlassen der schulischen Leistungsfähigkeit, Stillstand und immer weiter voranschreitendem Abbau der motorischen Fähigkeiten, psychischen Auffälligkeiten wie Hyperaktivität und oft auch zu Depressionen und Aggressionen. Die Kinder verlieren mit der Zeit alle erworbenen Fähigkeiten einschließlich der Sprache wieder. Die Lebenszeit ist begrenzt, bei CLN2 etwa 8 bis 14 Jahre, bei CLN3 etwa 20 bis 30 Jahre.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Nach wie vor ist eine jahrelange Diagnose-Odyssee typisch. Die zunehmende Einschränkung der Sehfähigkeiten wird als Retina Pigmentosa oder "Das Kind will doch nicht sehen." und psychisches Problem fehlgedeutet. Häufig gelingt die Diagnose erst nach Auftreten der ersten epileptischen Anfälle, die dann zum genaueren Hinschauen und den richtigen Untersuchungen führen. Kommen Sprachentwicklungsverzögerung und Entwicklungsrückschritte dazu, sollten alle Alarmglocken bei den Ärzten schrillen. CLN1 und CLN2 können durch einen Enzymtest abgesichert werden. Bei CLN1 fehlt Palmitoylprotein-Thioesterase 1 (PPT1), bei CLN2 Tripeptiylpeptidase 1 (TPP 1). Für die CLN3 sind sogenannte Lymphozyten-Vakuolen im Blut typisch. Alle NCL-Formen lassen sich durch einen Gentest diagnostizieren.

> **Behandlung & Therapie**

Nur für die CLN2 ist eine Enzymersatztherapie in Deutschland zugelassen, die das Fortschreiten dieser Form zumindest deutlich verlangsamt. Alle anderen NCL-Formen können bislang nur symptomatisch behandelt werden. Man kann Symptome wie epileptische Anfälle, Myoklonien, Halluzinationen, Spastik und Unruhezustände lindern, aber das Fortschreiten der Krankheit nicht aufhalten.

Es gibt verschiedene Forschungsansätze, u.a. Gentherapie, Stammzellentherapie, Immunsuppression, Small Molecules, Exon Skipping, CRISPR (Cas9 oder Trehalosetherapie) für die verschiedenen Formen. Teilweise laufen bereits Studien für einzelne NCL-Formen, u.a. Gentherapien, oder sind in Planung, wie bei Trehalose. Ein möglicher Behandlungserfolg ist derzeit jedoch noch nicht zu beurteilen.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Mangels fehlender Therapieoptionen steht bei der bereits 1989 von betroffenen Eltern gegründeten NCL-Gruppe Deutschland e.V. der Austausch zwischen den betroffenen Familien, die gegenseitige Unterstützung, die Information über mögliche Hilfen und die Entlastung der Familien im Vordergrund.

Dazu organisiert NCL Deutschland zum Beispiel eine dreitägige Jahrestagung mit Betreuung der erkrankten Kinder und vielen Referenten zu rechtlichen, medizinischen und weiteren relevanten Themen. Zudem wird jährlich je ein Seminar nur für die Mütter, nur für die Väter und für die Geschwisterkinder angeboten. Und nicht zuletzt werden pro Jahr zwei 10-tägige Freizeiten für die erkrankten Kinder initiiert. Dazu kommen u.a. die vierteljährliche Mitgliederzeitschrift, mehrere WhatsApp-Gruppen für den kurzen Weg bei akuten Fragen, die Website sowie eine öffentliche und eine geheime Facebookgruppe. Zudem steht dem Verein ein Pädagoge für die Beratung bei schulischen Fragen zur Seite.

Weitere Ziele des Vereins sind z.B. die Verbreitung von Informationen über die Kinderdemenz-NCL, um eine frühere Diagnose zu ermöglichen. Zudem steht auch die Unterstützung der Familien und Pädagogen bei der richtigen und frühzeitigen Förderung der Kinder in Kindergarten, Schule oder Werkstatt im Fokus sowie die Mithilfe bei der Therapieentwicklung und der Zulassung weiterer Therapien, wobei hierbei ein enger Kontakt zum Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) – der Anlaufstelle der einzigen NCL-Sprechstunde in Deutschland - besteht.

Text erstellt von NCL Deutschland und dem knw.

Zusätzliche Informationen erhalten Sie auf unserer Website

[www.NCL-Deutschland.de](http://www.NCL-Deutschland.de) oder über kontakt@ncl-info.de