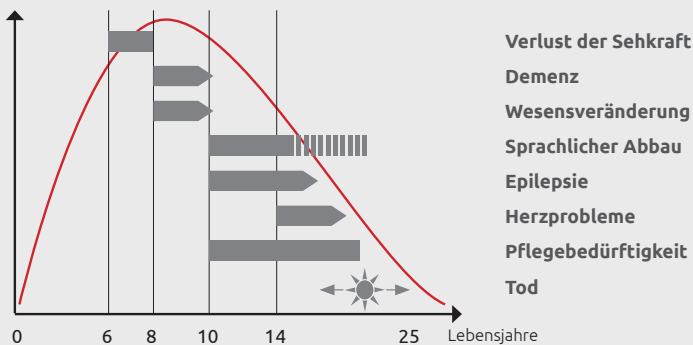


# Kinder und Jugendliche mit progressiver Retinopathie könnten NCL haben!

**Merckblatt für  
Augenärzte und  
Orthoptisten**

# 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 (Spielmeyer-Vogt-Krankheit, Batten Disease, nach genetischer Nomenklatur CLN3 genannt). Im typischen Fall treten bei einem zuvor gesunden Kind um die Zeit des Schulanfangs **Seh-schwierigkeiten** auf. Der rasch voranschreitende **Visusverlust** wird durch eine **Retinopathie** verursacht und kann jahrelang das einzige Symptom sein.



**Augenärzten\* kommt daher bei der Diagnose dieser Krankheit eine entscheidende Rolle zu.**

# Wichtige Symptome der juvenilen NCL-Erkrankung



**1. Beidseitige Sehinderung**



**2. Rasche Progression**



**3. Übersehen von zentralen Objekten (Zentralskotom)**

## Diagnostik und klinischer Verlauf

### Fundus

#### **Früher Befund:**

- » Fehlender juveniler Reflex
- » Subtile RPE Alterationen in der Makula

#### **Später Befund:**

- » Farbarne Papille
- » Makula mit deutlichen RPE Alterationen und Atrophie
- » Gefäßrarefizierung
- » Periphere Knochenkörperchen

### **Optische Kohärenztomographie (OCT)**

- » Verlust der äußeren Netzhautschichten mit perifovealem Beginn und zentrifugaler Progression

### **Elektroretinogram (ERG)**

#### **Früher Befund:**

- » Skotopisch und photopisch reduzierte bzw. ausgelöschte b-Welle

#### **Später Befund:**

- » Ausgelöschtes ERG

### **CAVE:**

- » Keine Vorderabschnittspathologie
- » Kein Nystagmus oder Augenbewegungsstörung



Abb. 1: Augenhintergrund eines 8-jährigen Patienten mit juveniler NCL und makulärer RPE Alteration (sog. Schießscheiben-Makulopathie).  
Quelle: Dr. Simon Dulz, UKE Hamburg

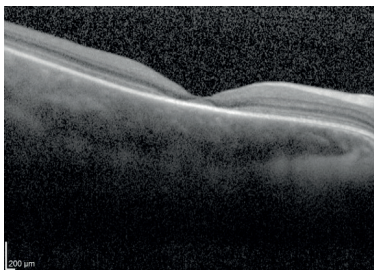


Abb. 2: Makulaatrophie im Rahmen der juvenilen NCL-Erkrankung mit Verlust der äußeren Netzhautschichten.  
Quelle: Dr. Simon Dulz, UKE Hamburg

## Differentialdiagnose juvenile NCL

### **Morbus Stargardt**

- » Langsame beidseitige Visusminderung
- » Kaum Veränderungen im ERG

### **Zapfendystrophie**

- » Skotopische ERG Antwort regelrecht
- » Langsamere Verlauf der Erkrankung

### **Retinopathia pigmentosa**

- » Erkrankung beginnt mit Nachtblindheit und einem reduzierten skotopischen ERG
- » Zu Beginn ohne Makulabeteiligung

# 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)**, an.schulz@uke.de

**Dr. med. Simon Dulz (Augenheilkunde)**, s.dulz@uke.de

**Dr. med. Yevgeniya Atiskova (Augenheilkunde)**, y.atiskova@uke.de

Tel.: +49 (0) 40 - 7410 20440

Fax: +49 (0) 40 - 7410 55137

## **Universitäts-Kinderspital Zürich**

### **Klinik für Neurologie**

**Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld**

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

E-Mail: robert.steinfeld@kispi.uzh.ch

## **Augenarztpraxis Prof. Dr. Rüter in Berlin**

**Prof. Dr. med. Klaus Rüter**

Tel.: +49 (0) 30 - 22 91 61 0

Fax: +49 (0) 30 - 22 48 90 31

E-Mail: praxis@prof-ruether.de

## **Makulapaneln für die Diagnostik (z.B.):**

MGZ - Medizinisch Genetisches Zentrum, München; Anforderungsformular Augenheilkunde zum Download.

Zentrum für Humangenetik Regensburg:

<https://www.humangenetik-regensburg.de/netzhauterkrankungen.html>





Verfasser des Merkblattes: NCL-Stiftung

Fachliche Beratung: Dr. Simon Dulz

Gefördert durch die Spethmann Stiftung und die Stiftung ASD

### **NCL-Stiftung**

Holstenwall 10  
20355 Hamburg

Tel.: +49 (0)40 6966674-0  
Fax: +49 (0)40 6966674-69  
E-Mail: [contact@ncl-stiftung.de](mailto:contact@ncl-stiftung.de)  
Internet: [www.ncl-stiftung.de](http://www.ncl-stiftung.de)

### **NCL-Gruppe Deutschland e.V.**

Selbsthilfegruppe  
Internet: [www.ncl-deutschland.de](http://www.ncl-deutschland.de)

Mitglied im



### **Das NCL-Spendenkonto:**

NCL-Stiftung

IBAN: DE50 20050550 1059223030

BIC: HASPDEHHXXX (Hamburger Sparkasse)