

# Neue Erkenntnisse aus der NCL-Forschung des vergangenen Jahres

## Der Vortrag von Prof. Kohlschütter

### Copyright: Alfried Kohlschuetter, M.D.

Professor of Pediatrics  
Neurochemistry & Metabolism  
Department of Pediatrics  
University of Hamburg  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg, Germany  
Tel +49-40-42803-2900  
Fax +49-40-42803-5137  
E-mail [kohlschuetter@uke.uni-hamburg.de](mailto:kohlschuetter@uke.uni-hamburg.de)

### Zusammenfassung des Vortrags "Behandlung und Betreuung von Patienten mit NCL" von Dr. Robert Steinfeld, Universitätskinderklinik Göttingen.

Die neuronalen Ceroid-Lipofuszinosen sind eine Gruppe von neurodegenerativen Erkrankungen mit einer Gesamtinzidenz von etwa 1:12500. Klinisch unterscheidet man im Kindesalter eine infantile (Krankheitsbeginn 10.-18. Lebensmonat), spätinfantile (Krankheitsbeginn 2.-4. Lebensjahr) und eine juvenile (Krankheitsbeginn 4.-7. Lebensjahr) Verlaufsform. Die einzelnen klinischen Verlaufsformen können unterschiedlichen genetischen Störungen zugrunde liegen. Alle NCL-Formen des Kindesalters folgen einem autosomal rezessiven Erbgang, d.h. Mutter und Vater sind Träger eines defekten und eines gesunden NCL-Gens. Mit einer Wahrscheinlichkeit von 25% geben Mutter und Vater gleichzeitig ihr defektes NCL-Gen an einen Nachkommen weiter, der dann zwei defekte NCL-Gene besitzt und eine NCL-Erkrankung entwickelt. Dabei tritt die NCL-Erkrankung mit gleicher Häufigkeit bei Töchtern wie bei Söhnen auf.

Ein wesentliches Merkmal aller NCL-Erkrankungen ist die Atrophie (= Schrumpfung) der grauen Hirnsubstanz. Dabei zeigt sich histologisch ein Verlust von Nervenzellen des Großhirns und Kleinhirns und von Photorezeptorzellen des Auges. Man vermutet, dass Apoptose (=programmierter Zelltod) bei dem Verlust von Nervenzellen beteiligt ist und dass möglicherweise eine Funktionsstörung der Mitochondrien (=Zellorganellen in denen Energieträger hergestellt werden) dabei eine Rolle spielt.

Die Behandlung der NCL-Erkrankungen zielt auf den Ersatz des defekten Proteins (Genprodukt) hin. Alternativ kann eine Unterbrechung des apoptotischen Signalweges den Verlust von Nervenzellen aufhalten. Da wahrscheinlich durch mögliche zukünftige Behandlungsformen keine vollständige Heilung erreicht werden kann, ist eine objektive Messung des therapeutischen Erfolges wichtig. Neben dem klinische Verlauf kommt der bildgebenden Darstellung des Gehirns eine herausragende Bedeutung zu. Unter Zusammenwirkung von international bekannten wissenschaftlichen Institution (Max-Planck-Institut für medizinische Forschung und Max-Planck-Institut für biophysikalische Chemie) konnten in Göttingen innovative Verfahren zur Darstellung

von Struktur und Stoffwechsels des Gehirns etabliert werden. Diese Verfahren sollen dazu dienen den natürlichen Krankheitsverlauf von NCL-Erkrankungen zu untersuchen und sind Voraussetzung für die spätere Bewertung von Behandlungen der NCL. Falls weitere Fragen zu den Göttinger Aktivitäten Beantwortung suchen, bitte ich diese an die folgende e-mail zu senden: ald@med.uni-goettingen.de.

Während der Diskussion wurde von betroffenen Eltern der Wunsch nach einer genauen genetischen Untersuchung geäußert.

Die Universitätskinderklinik Göttingen bietet eine genetische Analyse für alle NCL-Patienten an. Hierfür können Blutproben (3-4 mL EDTA-Blut) an folgende Adresse mit Laborüberweisungsschein gesendet werden:

Dr. Robert Steinfeld

Molekularbiologisches Labor 1.D3 630

Pädiatrie II, Zentrum Kinderheilkunde

Universitätsklinikum Göttingen

Robert-Koch-Str. 40

37099 Göttingen