

Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (NCL)
/neuronale Zeroidlipofuszinose ist der allgemeine Name für eine Gruppe von mindestens acht genetisch unterschiedlichen neurodegenerativen Erkrankungen, die durch exzessive Anreicherung des Lipopigmentes (Lipofuszin) im Körpergewebe hervorgerufen werden. Diese Lipopigmente bestehen aus Fett und Proteinen. Der Name stammt aus dem Wortstamm "Lipo" welches eine Variante von "Lipid" oder "Fett" ist und von der Bezeichnung "Pigment", da die Substanz eine grünlich-gelbe Farbe hat, wenn Sie unter dem Ultraviolett-Licht Mikroskop betrachtet wird. Diese Lipofuszinstoffe bilden sich in den neuronalen Zellen und vielen Organen inklusive der Leber, Milz, Herzmuskel und den Nieren.

Diese Erkrankung wird derzeit als lysosomale Speicherkrankheit bezeichnet. Lysosome sind kleine Zellorganellen (organähnlich und winzig) in den Zellen. Ihre Aufgabe ist es, viele Körpersubstanzen, insbesondere Lipide, in heilsame Substanzen zu recyceln.

Die Gruppe der Erkrankungen wird als progressiver, dauerhafter Verlust der motorischen, mentalen und seelischen Fähigkeiten beschrieben. Erblindung scheint Teil jeder Variante zu sein. Krämpfe, Ataxie, Schwerfälligkeit, verzögerte Sprachfähigkeit oder die Unfähigkeit zu sprechen, sind Symptome, die in jeder Version ineinander greifen. Der Verlauf bis zum "Hirntod" ist eine grauenvolle Beobachtung. Die Lebenserwartung ist gering. Derzeit ist keine Heilung in Sicht.

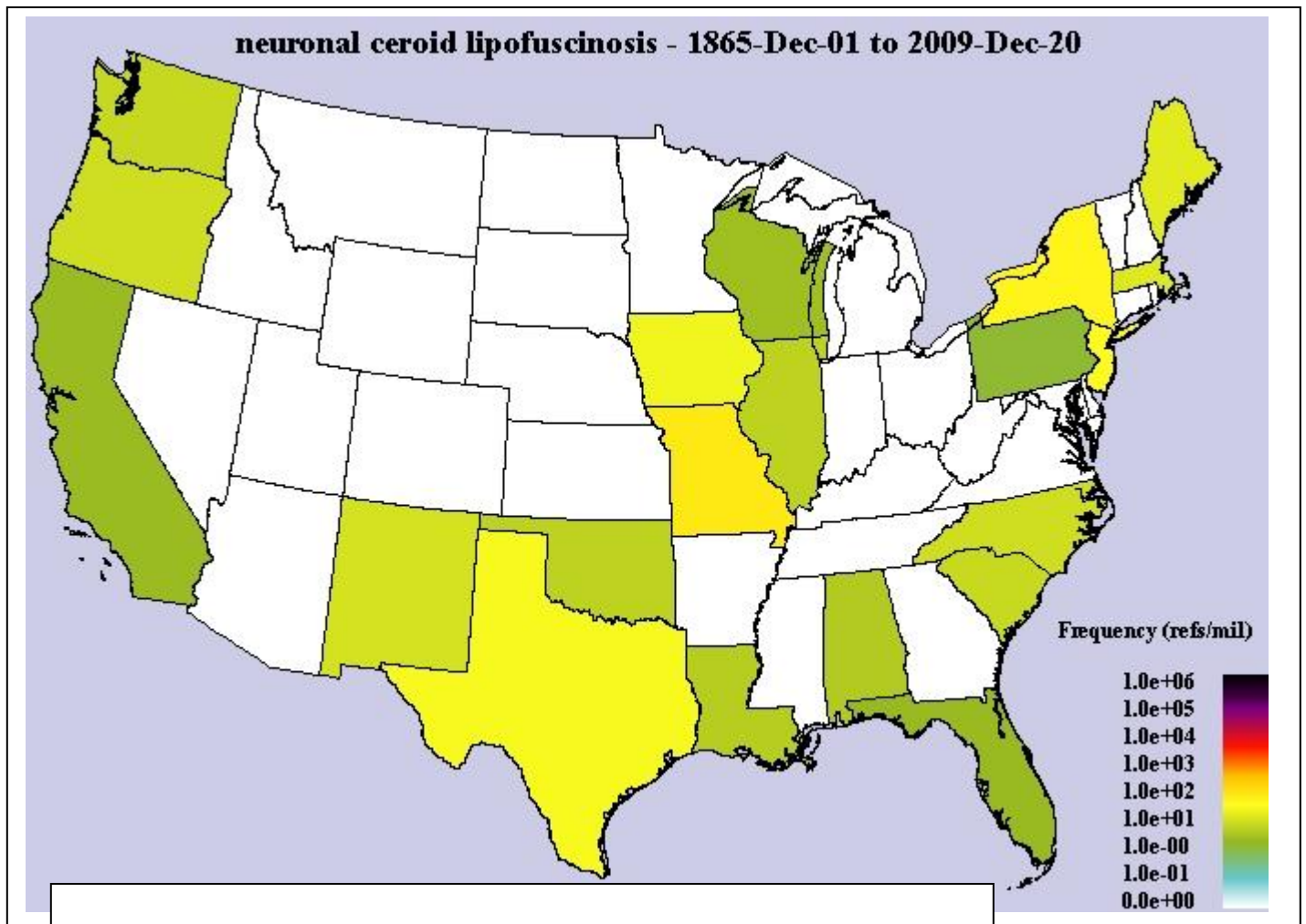
Auf der nächsten Seite ist eine Übersicht der Varianten, verknüpft dem jeweiligen unserer Mittel, das für diese Erkrankung entwickelt wurde. Wir haben bisher nur wenige wertvolle Rückmeldungen und Erfahrungen mit diesen Mitteln, weil es für Eltern wenig Hoffnung gibt, überhaupt nach einer Lösung zu suchen. Wir bieten diese Möglichkeiten in diesem frühen Stadium an, weil es die einzige Hoffnung zu sein scheint, die es gibt.

Zusammenfassung der Mittel

(mit ungef. Anzahl der benötigten
Megabottles)

NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS GROUP 1	4-6
NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS GROUP 2	4-6
NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS GROUP 3	4-6

Typ	Beschreibung	OMIM	Mittel
Typ 1	Infantile NCL (Santavuori-Haltia disease, INCL): beginnt im Alter zwischen 6 Monaten und 2 Jahren und schreitet schnell voran. Betroffene Kinder leiden unter Entwicklungsstörungen und haben einen abnormalen kleinen Kopf (Mikrocephalie). Ebenso typisch sind kurze, heftige Muskelzuckungen, die als myoklonische Zuckungen bezeichnet werden. Erste Anzeichen dieser Erkrankung beinhalten die verzögerte psychomotorische Entwicklung mit progressiver Verschlechterung weiterer motorischer Fähigkeiten oder Krampfanfällen. Die infantile Form hat einen besonders schnellen Verlauf und Kinder erreichen nur ihr mittleres Kindheitsalter. Das verantwortliche Gen für Infantile NCL wurde in einigen Fällen bei Ausbrüchen im Jugendlichen/Erwachsenenalter gefunden. Es wird vermutet, dass diese Patienten teilweise Enzyme produzieren, die zu einem verzögertem, weniger schweren Krankheitsverlauf führen.	256730	NCL GROUP 2
Typ 2	Late Infantile NCL (Jansky-Bielschowsky disease, LINCL) beginnt im Alter zwischen 2 und 4 Jahren. Die frühen, typischen Anzeichen sind Störungen der Bewegungskoordination (Ataxie) und Krampfanfälle, begleitet von fortschreitendem mentalen Verfall. Betroffene Kinder zeigen hierdurch leichte bis schwere Entwicklungsstörungen in der Sprachentwicklung bevor weitere Symptome auftreten. Diese Form schreitet schnell voran und führt im Alter zwischen 8 und 12 Jahren zum Tode.	204500	NCL GROUP 1
Typ 3	Juvenile NCL (Batten disease, JNCL) beginnt im Alter zwischen 5 und 8 Jahren. Die frühen, typischen Anzeichen sind progressiver Verlust des Sehvermögens, Krampfanfälle, Ataxie oder Ungeschicklichkeit. Diese Form schreitet wenige rapide voran und führt zum Tode im Teenageralter oder Anfang 20. Manche leben auch bis Anfang 30.	204200	NCL GROUP 3
Typ 4	Adult NCL (Kufs Disease, Parry's Disease, ANCL) beginnt üblicherweise vor Erreichen des 40. Lebensjahr, verursacht abgeschwächte Symptome, die langsam voranschreiten und nicht zur Erblindung führen. Auch wenn das Sterbealter der Betroffenen variiert, verkürzt diese Form die Lebenserwartung.	204300 (AR), 162350 (AD)	NCL GROUP 2
Typ 5	Finnish Late Infantile (Finnish Late Infantile Variant, vLINCL) – Vorkommen in Finnland	256731	NCL GROUP 2
Typ 6	Variant Late Infantile (Late Infantile Variant, vLINCL) - Vorkommen in Costa Rica, Südamerika, Portugal, England und andere Nationen.	601780	NCL GROUP 3
Typ 7	CLN7	610951	NCL GROUP 2
Typ 8	CLN8 (Northern Epilepsy, progressive Epilepsie mit mentaler Retardation (EPMR))	610003	NCL GROUP 2
Typ 8	Turkish Late Infantile (Turkish Late Infantile Variant, vLINCL) – Vorkommen in der Türkei	600143	NCL GROUP 2
Type 9	Vorkommen in Deutschland und Serbien	609055	NCL GROUP 1
Type 10	CLN10 (Kongenital, Cathepsin D Mangel)	116840	NCL GROUP 2



Wir betrachten das geografische Verteilungsdiagramm (USA) als (1) Beweis, dass es nicht ansteckend ist und (2) dass diese Erkrankung eine genetische, vererbte Krankheit ist.