

Morbus Niemann-Pick Typ C (NP-C-Krankheit)

Christoph Poincilic

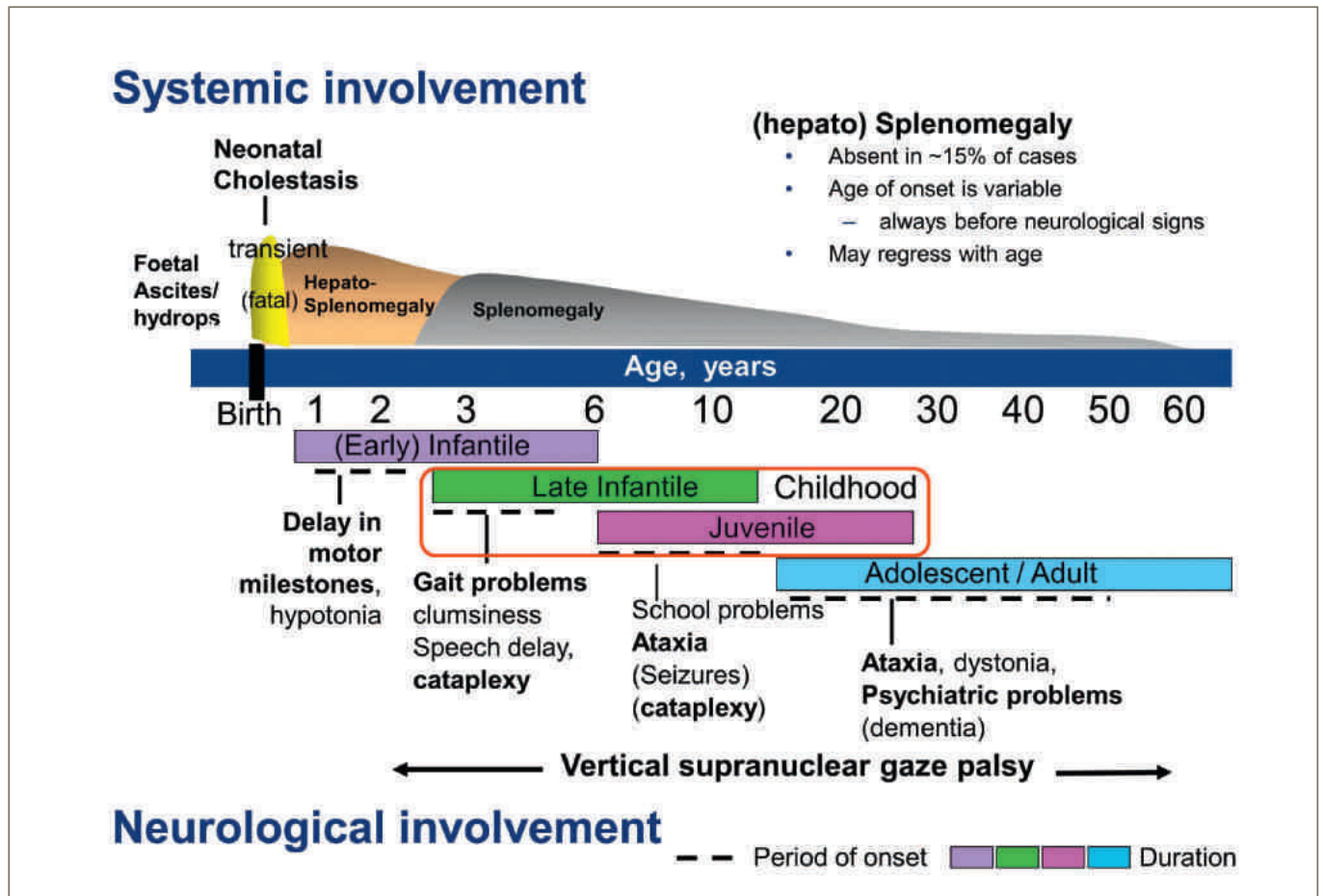
Morbus Niemann-Pick Typ C ist eine vererbte seltene Stoffwechselkrankheit. Sie manifestiert sich in über 90 Prozent der Fälle in einer schweren progressiven neurologischen Beeinträchtigung, bei der in fast allen Fällen auch die Augenbewegungen betroffen sind.

Die Niemann-Pick-Krankheit Typ C gehört zu den sogenannten lysosomalen oder Lipid-Speicherkrankheiten. Sie ist charakterisiert durch eine lysosomale Akkumulation von unverestertem Cholesterin und gewissen sogenannten Sphingolipiden in der Zelle, hauptsächlich Gehirn- und Nervenzellen, die aus einem gestörten intrazellulären Lipidtransport resultiert. Die Inzidenz bei der Geburt beträgt 1/110 000 bis 1/130 000.

Symptome

Die verschiedenen Formen der Erkrankung werden definiert durch das Alter, in dem die ersten neurologischen Symptome auftreten. Die wichtigsten klinischen Aspekte sind in der **Abbildung** schematisiert.

Augenärzte und Optiker können bei der Diagnose von NP-C für Schulkinder, Adoleszente und Erwachsene eine ausschlaggebende Rolle spielen. Die sogenannte Blickparese, genauer gesagt Sakkadenparese, ist nämlich ein wesentliches Symptom und bis jetzt einer der wichtigsten in der Schweiz versicherungstechnisch anerkannte Biomarker, um die Progression der Krankheit zu beobachten. Diese betrifft am Anfang meist die vertikalen Sakkaden nach unten, dann auch nach oben und im Verlauf der Erkrankung auch die horizontalen Sakkaden.



Die wichtigsten klinischen Aspekte des Morbus Niemann-Pick Typ C.

Infantile Form mit tardiver und juveniler neurologischer Symptomatik

Diese Form ist die häufigste. In der tardiven infantilen Form machen sich die ersten Anzeichen im Alter zwischen zwei und fünf Jahren bemerkbar. Typischerweise handelt es sich dabei um Gangstörungen mit Instabilität sowie Stürzen und Ungeschicklichkeit, oft zusammen mit einer sprachlichen Entwicklungsverzögerung. Später verstärken sich die motorischen Probleme und es zeigen sich kognitive Störungen.

In der Form mit juvenilem Beginn, d. h. mit ersten Anzeichen im Alter zwischen fünf und sechs Jahren, im Allgemeinen vor dem zwölften Lebensjahr, stehen schulische Probleme mit Schwierigkeiten beim Schreiben Lernen, Aufmerksamkeitsdefizite oder eine Apraxie häufig im Vordergrund. Dies kann zu einer Verzögerung der Diagnosestellung oder sogar zu Fehldiagnosen führen. Das Kind ist langsam und wird immer ungeschickter. Die Lernstörungen nehmen zu und eine Ataxie wird offensichtlich; nach und nach stellen sich auch kognitive Störungen ein.

Zwei spezifischere und typische Zeichen sind für die Diagnosestellung wichtig:

- Anfälle von Kataplexie (plötzlicher Tonusverlust), die im Allgemeinen durch Lachen oder Emotionen ausgelöst werden (20–25 Prozent der Patienten),
- aber vor allem die vertikale supranukleäre Sakkadenparese, die sich in einer Verlangsamung der schnellen Blicksprünge zunächst nach unten, dann nach oben und schliesslich in alle Richtungen manifestiert. Die Blickfolge und die Motilität der Augenbewegungen sind meist nicht oder nur wenig beeinträchtigt. Dieses Anzeichen findet sich quasi konstant bei allen Formen, ausser bei sehr kleinen Kindern. Die Untersuchung ist einfach; sie kann von einem Optiker durchgeführt werden. Dazu sollte der Klient schnell zwischen zwei vertikalen und dann zwischen zwei horizontalen Blickpunkten hin- und herschauen. Vertikal reicht eine Amplitude von $\pm 20^\circ$, horizontal von $\pm 30^\circ$. Bei der Untersuchung der vertikalen Sakkaden sollte der Patient seinen Kopf nicht bewegen und die Augenlider selbständig anheben, weil man sonst die Sakkaden nach unten nicht gut erkennen kann.

Im weiteren Verlauf der Krankheit werden die Gang- und Sprechstörungen (Dysarthrie) deutlicher und es kommt

eine progressive Dysphagie dazu, die eine Gastrostomie rechtfertigen kann. Das Auftreten einer Epilepsie stellt in der Hälfte der Fälle eine einschneidende Komplikation dar.

Form mit neurologischen Anzeichen in der Adoleszenz (ab 15 Jahren) oder im Erwachsenenalter

Diese Form bleibt unterdiagnostiziert, stellt aber einen steigenden Anteil an Patienten dar. Sie gleicht der juvenilen Form, mit schleichendem Beginn. Psychiatrische Störungen und anormale Bewegungen (insbesondere Dystonie) treten häufig auf. Epilepsie hingegen ist selten und der Verlauf ist im Allgemeinen langsamer. Auch in diesem Fall muss bei einer vertikalen supranukleären Sakkadenparese und einem weiteren Anzeichen, vor allem bei einer Ataxie, die NP-C-Krankheit in Betracht gezogen werden.

Diagnose

Wird eine Niemann-Pick-Krankheit Typ C vermutet, müssen die Patienten (Kinder oder Erwachsene) wann immer möglich in ein spezialisiertes Spitalzentrum oder an einen Experten für metabolische Krankheiten überwiesen werden. In der Schweiz sind drei Zentren für NP-C akkreditiert: Zürich, Bern und Genf. Informationen bekommt man auch bei der Schweizerischen Niemann-Pick-Vereinigung (NPSuisse).

Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung

Dank der «NPSuisse» erhalten Betroffene und deren Angehörige Unterstützung. Die NPSuisse ist Mitglied der internationalen Allianz INPDA oder «International Niemann-Pick Disease Alliance».

Die INPDA engagiert sich in der Forschung, der Schaffung eines internationalen Krankheitsregisters sowie einer weltweiten Aufklärungs- und Sensibilisierungskampagne. Dieser Artikel stellt einen Teil der Kampagne dar. Mehr Informationen auf www.npsuisse.ch und www.facebook.com/niemannpick.

Kontakt: contact@npsuisse.ch

Sensibilisierungskampagne

Die Wirksamkeit jeder Behandlung hängt davon ab, ob diese rechtzeitig gestartet werden kann. Bei NP-C stellt die verspätete Diagnosestellung wegen der klinischen Heterogenität, aber auch wegen der Komplexität der Diagnostik-Tests ein gravierendes Problem dar. Die Kampagne «Think again, Think NP-C» insistiert auf den klinischen Zeichen, die auf eine Erkrankung hindeuten. Sie richtet sich in erster Linie an Ärzte der entsprechenden Spezialgebiete (Pädiater, Neuropädiater, Onko-Hämatologen, Gastroenterologen, Neurologen, Psychiater, Ophthalmologen usw.). Eine Ausweitung auf andere Akteure im Gesundheitswesen, namentlich Optiker, verspricht einen grossen Gewinn.

anzeige

Nr. 5/2016

▪ Opticien suisse
▪ Ottico svizzero

Schweizer Optiker



Die nächste Ausgabe erscheint am 13. Mai 2016

Anzeigenschluss kommerz. Inserate: 25. April 2016

Anzeigenschluss Stelleninserate: 4. Mai 2016

Rufen Sie uns an, um Ihre Anzeige optimal zu platzieren!



ZürichseeWerbe AG



Daniel Baer, Tel. 079 338 89 18